

Next Generation Sequencing Panel: Cardiomyopathie, incl. TTN, 48 genen, versie 3

Technische informatie: DNA wordt verrijkt m.b.v. eArray Sure Select (Agilent, ELID#0616741), vervolgens gerund op het Miseq platform (paired-end, 150bp, Illumina). Reads worden gemapt naar het genoom met het programma BWA (referentie: <http://bio-bwa.sourceforge.net/>) en geanalyseerd met het software programma SeqPilot (versie 4.1.2) module SeqNext. Nummering conform HGVS nomenclatuur volgens hieronder in de tabel weergegeven referentiesequenties. Alle coderende exonen zijn tenminste 30 keer vertikaal gecovered, of anders met Sanger sequencing aangevuld. Intronen worden geanalyseerd tot -20 en +20 voor detectie van mogelijke splice-site mutaties. Het is niet uitgesloten dat met de gebruikte techniek een aanwezige mutatie gemist is. Het is nog onvoldoende bekend wat de gevoeligheid van de gebruikte technologie is voor detectie van deleties en duplicaties >5 nucleotiden en van somatische mozaïeken (alle typen mutaties).

<i>Gen</i>	<i>NM nummer (hg19)</i>
ABCC9	NM_020297.2 NM_020298.2
ACTC1	NM_005159.4
ACTN2	NM_001103.2
ANKRD1	NM_014391.2
BAG3	NM_004281.3
CALR3	NM_145046.3
CAV3	NM_033337.3
CRYAB	NM_001885.1
CSRP3	NM_003476.3
CTNNA3	NM_013266.2
DES	NM_001927.3
DSC2	NM_024422.3 NM_004949.3
DSG2	NM_001943.3
DSP	NM_004415.2
EMD	NM_000117.2
FHL1	NM_001159702.2 NM_001159701.1 NM_001159699.1
GLA	NM_000169.2
JPH2	NM_020433.4 NM_175913.3
JUP	NM_021991.2
LAMA4	NM_001105206.1 NM_001105208.1
LAMP2	NM_002294.2 NM_013995.2 NM_001122606.1
LDB3	NM_007078.2 NM_001080116.1
LMNA	NM_170707.3 NM_001257374.1 NM_005572.3

MIB1	NM_020774.2
MYBPC3	NM_000256.3
MYH6	NM_002471.3
MYH7	NM_000257.2
MYL2	NM_000432.3
MYL3	NM_000258.2
MYOZ2	NM_016599.3
MYPN	NM_032578.2
NEXN	NM_144573.3
PKP2	NM_004572.3
PLN	NM_002667.3
PRDM16	NM_22114.3
PRKAG2	NM_016203.3
RBM20	NM_001134363.1
SCN5A	NM_198056.2
	NM_001160160.1
TAZ	NM_000116.3
TCAP	NM_003673.3
TMEM43	NM_024334.2
TNNC1	NM_003280.2
TNNI3	NM_000363.4
TNNT2	NM_001001430.1
	NM_000364.2
TPM1	NM_001018005.1
	NM_000366.5
	NM_001018020.1
TTN	NM_001267550.1
TTR	NM_000371.3
VCL	NM_014000.2