

Next Generation Sequencing Panel: Parkinson/parkinsonisme, 43 genen, versie 1

Technische informatie: DNA wordt verrijkt m.b.v. eArray Sure Select (Agilent, ELID#0641381) en vervolgens gerund op het Miseq platform (paired-end, 150bp, Illumina). Reads worden gemapt naar het genoom met het programma BWA (<http://bio-bwa.sourceforge.net/>) en geanalyseerd met het software programma SeqPilot (versie 4.1.2) module SeqNext. Aanvullend wordt MLPA analyse van een aantal (fragmenten van) genen uitgevoerd (SALSA P051/P052 Parkinson probemix; MRC Holland). Voor de genen ATN1, ATXN2, ATXN3, C9ORF72 en TBP betreft de test een analyse van een repeat expansie. Nummering conform HGVS nomenclatuur volgens hieronder weergegeven referentiesequenties. Tenminste 98% van alle coderende exonen en intronen (tot -20 en +20) zijn minimaal 30 keer verticaal gecoördineerd. Het is niet uitgesloten dat met de gebruikte techniek een aanwezige mutatie gemist wordt. 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).

Van een aantal genen wordt ook analyse m.b.v. Sanger sequencing aangeboden (zie aanvraagformulier op www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/). Bij een specifieke klinische verdenking kan alsnog aanvragen van Sanger analyse van het desbetreffende gen zinvol zijn.

Gen	NM nummer (hg19)	Gen	NM nummer (hg19)
ATN1	NM_001940.3	PARK7	NM_001123377.1
ATP13A2	NM_022089.2	PDGFB	NM_002608.2
ATP1A3	NM_152296.3	PDGFRB	NM_002609.3
ATP6AP2	NM_005765.2	PINK1	NM_032409.2
ATXN2	NM_002973.3	PLA2G6	NM_003560.2
ATXN3	NM_004993.5	POLG	NM_002693.2
C9ORF72	NM_001256054.1	PRKRA	NM_003690.4
COMT	NM_000754.3	RAB7L1	NM_003929.2
DCTN1	NM_004082.4	SLC18A2	NM_003054.4
DNAJC13	NM_015268.3	SLC20A2	NM_006749.3
DNAJC6	NM_014787.2	SLC30A10	NM_018713.2
EIF4G1	NM_001194946.1	SLC6A3	NM_001044.4
FBXO7	NM_012179.3	SNCA	NM_000345.3
FTL	NM_000146.3	SPR	NM_003124.4
GBA	NM_000157.3	SYNJ1	NM_003895.3
GCH1	NM_000161.2	TAF1	NM_004606.3
GIGYF2	NM_001103147.1	TARDBP	NM_007375.3
GRN	NM_002087.2	TBP	NM_003194.4
HTRA2	NM_013247.4	TH	NM_199292.2
LRRK2	NM_198578.3	UCHL1	NM_004181.4
MAPT	NM_005910.5	VPS35	NM_018206.4
PARK2	NM_004562.2		