

Paroxismale dyskinesie, 5 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. 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 gecovert. 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).

Voor PRRT2 en SLC16A2 (MCT8) wordt ook analyse m.b.v. Sanger sequencing aangeboden (zie aanvraagformulier op http://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)
KCNMA1	NM_001014797.2
PNKD (MR1)	NM_015488.4
PRRT2	NM_145239.2
SLC16A2 (MCT8)	NM_006517.3
SLC2A1	NM_006516.2