



## Genpanel Myopathien

### Metabolische Myopathien

**27 Gene:** ABHD5, ACAD9, ACADVL, AGL, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, PRKAG2, PYGM, RBCK1, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20

**Referenz:** Krahn M et al., A National French consensus on gene lists for the diagnosis of myopathies using next-generation sequencing, *Europ J Hum Genet*;27,349–352 (2019); [www.musclegenetable.fr](http://www.musclegenetable.fr) (access date: 22.12.2020)

### Myofibrilläre Myopathien

**9 Gene:** BAG3, CRYAB, DES, FLNC, LDB3, MYOT, SELENON, SVIL, TRIM63

**Referenz:** Krahn M et al., A National French consensus on gene lists for the diagnosis of myopathies using next-generation sequencing, *Europ J Hum Genet*;27,349–352 (2019); [www.musclegenetable.fr](http://www.musclegenetable.fr) (access date: 22.12.2020)

### Rhabdomyolyse und metabolische Myopathien

**44 Gene:** ACAD9, ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, ANO5, CACNA1S, CAV3, CPT2, DMD, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FKRP, FKTN, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, POLG2, PYGM, RBCK1, RYR1, SIL1, SLC22A5, SUCLA2, TK2, TSEN54, TSFM, TYMP

**Referenz:** Genomic England PanelApp: Rhabdomyolysis and metabolic muscle disorders v1.78, Zugriffsdatum: 08.11.2022; <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/66/>

### Kongenitale Myopathien

**57 Gene:** ACTA1, ACTN2, ADSSL1, BIN1, CACNA1S, CCDC78, CFL2, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DNMT2, DOK7, ECEL1, EPG5, FKBP14, FXR1, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMNA, LMOD3, MAP3K20, MEGF10, MICU1, MTM1, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL1, MYMK, MYO18B, MYPN, NEB, ORAI1, PAX7, PIEZO2, PYROXD1, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SLC25A4, SPEG, STAC3, STIM1, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TPM2, TPM3, TRIP4, VMA21, AR, DMPK

**Referenz:** Genomic England PanelApp: Congenital Myopathy v2.93, Zugriffsdatum: 08.11.2022; <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/225/> (ausser TTN)

Die aufgeführten Gene entsprechen den der jeweiligen Referenz zugrundeliegenden Empfehlungen. Die gemäss Genomics England PanelApp aufgeführten Gene entsprechen den als «diagnostic-grade», also diagnostisch gewerteten Genen (s.a. <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/#!Guidelines>).

Die Auswertung weiterer Gene ist nach Rücksprache mit unserem Labor möglich.