



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 (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 (access date: 22.12.2020)

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.