

Paneller för genetisk analys från exomsekvensering - genlista

Innehållsförteckning

Indikation.....	1
Kardiogenetiska paneller.....	2
1. Aorta/Bindvävssjukdomar (Marfan, EDS, Loeys-Diets, TAAD etc.).....	2
2. Kardiomyopater (HCM, DCM, ARVC, RCM, Infiltrativ kardiomyopati, LVNC).....	2
3. Arytmier/rytmrubbningar (Brugada, CPVT, ERS, LQTS, SQTS, PCCD, Wolff-Parkinson-White Syndrome, Idiopathic ventricular fibrillation, Atrial fibrillation, Ventricular Tachycardia, Sick sinus syndrome, Atrial Standstill, Heart Block).....	2
4. Plötslig hjärtdöd (gäller även FFPE analys).....	2
5. Utökad analys för plötslig död (gäller även FFPE analys).....	2
6. Muskulära dystrofier med hjärtproblematik.....	3
7. Lipidrubbningar (triglyceridrubbningar och FH).....	3
8. Syndrom och medfödda hjärtsjukdomar (inkl. CHD, heterotaxy, laterality disorders).....	3
Monogen diabetes (MODY) paneller.....	3
1. MODY - primär panel.....	3
2. Monogen diabetes - sekundär panel.....	3

Indikation

Vid exomsekvensering sekvenseras alla de regioner i genomet som kodar för proteiner. För en viss sjukdom/tillstånd kan det vara en specifik gen, eller ett antal specifika gener som är lämpliga för analys. Man kan då bioinformatiskt filtrera så att man endast ser varianter i denna gen/grupp av gener. Detta kallas genpanelanalys.

Gener för analys väljs av inremitterande utifrån lista nedan, eller utifrån klinisk diagnos/frågeställning av Klinisk genetik vid mottagande av remiss. Det är därför viktigt att beskriva patientens sjukdomsbild utförligt på remissen.

Analys av specifik gen:

Ange på remissen den gen för vilken önskas analys.

Riktad analys, familjeuppföljning:

Ange på remissen den/de varianter för vilken/vilka önskas analys (bifoga eventuellt tidigare genetiskt svar).

Även riktade analyser, analys av enstaka gener och andra frågeställningar än de som har fastställda genpaneler kan utföras, ange detta på remissen.

Kardiogenetiska paneller

1. Aorta/Bindvävssjukdomar (Marfan, EDS, Loeys-Diets, TAAD etc.)

ACTA2, ARIHI, BGN, COL3A1, EFEMP2, ELN, FBNI, FBN2, FLNA, FOXE3, HCN4, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2

2. Kardiomyopater (HCM, DCM, ARVC, RCM, Infiltrativ kardiomyopati, LVNC)

ACTC1, ACTN2, ALPK3, BAG3, CACNA1C, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FHL1, FLNC, FLNC, GAA, GBA, GLA, HFE, ILK, JPH2, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, NEXN, PKP2, PLN, PRKAG2, PSEN2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN5A, SGCD, TAFAZZIN (TAZ), TCAP, TGFB3, TMEM43, TNNC1, TNNT2, TNNI3, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL

3. Arytmier/rytmrubbningar (Brugada, CPVT, ERS, LQTS, SQTS, PCCD, Wolff-Parkinson-White Syndrome, Idiopathic ventricular fibrillation, Atrial fibrillation, Ventricular Tachycardia, Sick sinus syndrome, Atrial Standstill, Heart Block)

ABCC9, ANK2, CACN2B, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2b, CALMI, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, DPP6, DSP, GJA5, GNAI2, HCN4, IRX3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, MYL4, NPPA, PRKAG2, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SLC22A5, SLC4A3, SNTA1, TBX5, TRDN, TRPM4

4. Plötslig hjärtdöd (gäller även FFPE analys)

ABCC9, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ANK2, ANKRD1, APOB, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CASQ2, CAV3, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FBNI, FBN2, FHL1, FHL2, GLA, GPD1L, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMNA, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYOZ2, NEBL, NEXN, PCSK9, PKP2, PLN, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SLC2A10, SMAD3, SNTA1, TAZ, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL

5. Utökad analys för plötslig död (gäller även FFPE analys)

AARS2, ABCC6, ACAD9, ACADVL, ACTA1, AGK, AGL, AGPAT2, ALMS1, ALPK3, ANO5, APOA1, ATPAF2, BRAF, CALMI, CALM2, CALM3, CALR3, CAPN3, CASZ1, CBL, CDH2, CHRM2, COX15, CPT2, CRYAB, CTNNA3, DBH, DNAJC19, DOLK, DPM3, DTNA, DYSF, EEFA12, ELAC2, ENPPI, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, FAH, FBXL4, FBXO32, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXD4, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA5, GATA6, GATAD1, GATC, GBE1, GFMI, GLBI, GMPPB, GSK3B, GTPBP3, GUSB, HADHA, HAND1, HAND2, HCN4, HFE, HRAS, IDUA, ILK, CRPPA, JPH2, KCNA5, KLHL24, KRAS, LAMA2, LARGE1, LEMD2, LMOD2, LRRC10, LZTRI, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K8, MIPEP, MLYCD, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTO1, MYBPHL, MYL4, MYO18B, MYOT, MYPN, MYRF, NDUFAF2, NF1, NKX2-5, NONO, NOSIAP, NRAP, NRAS, NUP155, PARS2, PCCA, PCCB, PLEC, PLEKHM2, PNPLA2, POMT1, PPA2, PPCS, PPP1CB, PRDM16, PTPN11, QRS1, RAF1, RASA2, RBCK1, RIT1, RMND1, RRAS, SALL4, SCN10A, SCNN1B, SCNN1G, SCO1, SCO2, SDHA, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A4, SMCHD1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, STAG2, TAB2, TBX20, TBX5, TECRL, TMEM70, TNNI3K, TORIAIP1, TRDN, TRIM32, TRPM4, TSFM, VARS2, VCP, VPS13A, XK, CLCA2, SLC4A3, GLRA1, PHOX2B

6. Muskulära dystrofier med hjärtproblematik

DMD, CAPN3, DYSF, EMD, FHL1, LMNA

7. Lipidrubbingar (triglyceridrubbingar och FH)

ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, CETP, CREB3L3, CYP27A1, GPD1, GPIHBP1, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPG, LMF1, LPL, LRP6, MTTP, PCSK9, PNPLA2, SAR1B

8. Syndrom och medfödda hjärtsjukdomar (inkl. CHD, heterotaxy, laterality disorders)

ABL1, ACTC1, ACTG2, ACVR2B, ADAMTS19, ALDH1A2, ALMS1, ANKS6, ARMC4, BBS10, BCOR, BRAF, C11orf70, C21orf59, CBL, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC32, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CEP290, CFAP298, CFAP53, CFC1, CHD7, CITED2, CRELD1, CRKL, CTNND1, DISP1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH6, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNALI1, DRC1, ELN, FANCB, FLNA, FLT4, FOXH1, FOXJ1, FOXL1, GAS8, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJAI, GPC3, HAND2, HRAS, HYAL2, HYDIN, INVS, IRX4, JAG1, KRAS, LEFTY2, LETM1, LRRC56, LRRC6, LZTFL1, MAP2K1, MAP2K2, MCIDAS, MED13L, MEIS2, MKS1, MMP21, MNS1, MYH6, MYOM2, NEK8, NF1, NFATC1, NKX2-5, NKX2-6, NME8, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NPHP3, NPHP4, NR2F2, NRAS, NSD1, NSD2, OFD1, PIH1D3, PKD1L1, PLXND1, PTPN11, RAF1, RIT1, RPGR, RPSA, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SEMA3D, SHOC2, SHROOM3, SMAD6, SOS1, SPAG1, TAB2, TBX1, TBX20, TBX5, TLL1, TRAF7, TTC25, TTC8, ZFPM2, ZIC3, ZMYND10, ZNF423

Monogen diabetes (MODY) paneler

1. MODY - primär panel

ABCC8, APPL1, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PDX1

2. Monogen diabetes - sekundär panel

AKT2, BLK, CISD2, DCAF17, DNAJC3, DYRK1B, GATA4, GATA6, INSR, LMNA, MT-TL1, PAX4, PAX6, PCBD1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PPP1R15B, RFX6, SLC29A3, TRMT10A, WFS1, ZBTB20, ZFP57, ZMPSTE24