



Hôpitaux Universitaires La Pitié-Salpêtrière – Charles Foix
Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et Myogénétique
Centre de Génétique et Cytogénétique Moléculaire
<http://www.cgmc-psl.fr>

Adresse :
Bâtiment 6 rue la Peyronie
Secteur Pitié
47/83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS cedex 13

Chef de Service : Pr. Dominique ROUSSELOT
Praticien responsable : Dr. Pascale Richard *email :* pascale.richard@aphp.fr
Biologiste : Dr. Corinne Métaï *email :* corinne.metay@aphp.fr
Secrétariat : Mme Christelle Herrero : Tel (33) 1 42 17 76 47 Fax (33) 1 42 17 76 18

Liste de gènes des Panels NGS Myopathies (Nimblegen V4):

MYOPATHIES MYOFIBRILLAIRES ET MYOPATHIES A INCLUSIONS :

ACTA1 (NM_001100.3), *BAG3* (NM_004281.3), *CRYAB* (NM_001885.2), *DES* (NM_001927.3), *DNAJB6* (NM_058246.3), *FHL1* (NM_001159702.2), *FLNC* (NM_001458.4), *GNE* (NM_001128227.3), *MYH2* (NM_017534.5), *MYOT* (NM_006790.2), *SQSTM1*(NM_003900.4), *TTN* (NM_001267550.1, seuls les variants non-sens et frameshift sont interprétés), *VCP* (NM_007126.3), *ZASP/LDB3* (NM_001080114.1, NM_007078.2).

MYOPATHIES RETRACTILES :

ADAMTS2 (NM_014244.4, à l'exclusion de l'exon 1), *BAG3* (NM_004281.3), *COL1A1* (NM_000088.3), *COL1A2* (NM_000089.3), *COL3A1* (NM_000090.3), *COL5A1* (NM_001278074.1), *COL5A2* (NM_000393.3), *COL5A3* (NM_015719.3), *COL6A1* (NM_001848.2), *COL6A2* (NM_001849.3), *COL6A3* (NM_004369.3), *COL6A6* (NM_001102608.1), *COL12A1* (NM_0004370.5), *EMD* (NM_000117.2), *FBLN5* (NM_006329.3), *FHL1* (NM_001159702.2), *FKBP14* (NM_017946.3), *HSPG2* (NM_005529.5, à l'exclusion de l'exon 1), *ITGA7* (NM_001144996.1), *LAMA2* (NM_000426.3), *LMNA* (NM_170707.2), *PLOD1* (NM_000302.3), *RYR1* (NM_000540.2, à l'exclusion de l'exon 91 partiellement couvert), *SEPN1* (NM_020451.2, à l'exclusion de l'exon 1 fait sur demande), *STIM1* (NM_001277961.1), *TNXB* (NM_019105.6), *TRIM32* (NM_012210.3), *TTN* (NM_001267550.1, seuls les variants non-sens et frameshift sont interprétés).

MYOPATHIES DISTALES et SCAPULOPERONIERES :

ANO5 (NM_213599.2), *CAV3* (NM_033337.2), *CRYAB* (NM_001885.2), *DES* (NM_001927.3), *DNAJB6* (NM_058246.3), *DNM2* (NM_001005360.2), *DYSF* (NM_003494.3), *FHL1* (NM_001159702.2), *FLNC* (NM_001458.4), *GNE* (NM_001128227.3), *LMNA* (NM_170707.2), *MATR3* (NM_199189.2), *MFN2* (NM_014874.3), *MYH7* (NM_000257.2), *MYOT* (NM_006790.2), *NEB* (NM_001164507.1), *PNPLA2* (NM_020376.3), *SQSTM1*(NM_003900.4), *TCAP* (NM_003673.3), *TIA1* (NM_022173.2), *TTN* (NM_001267550.1, seuls les variants non-sens et frameshift sont interprétés), *VCP* (NM_007126.3), *ZASP/LDB3* (NM_001080114.1, NM_007078.2).