

## **Panels NGS myopathie (56 gènes, design V6) :**

### **MYOPATHIES MYOFIBRILLAIRES ET MYOPATHIES A INCLUSIONS (17 gènes)**

*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), *HSPB1* (NM\_001540.3), *HSPB8* (NM\_014365.2), *MYH2* (NM\_017534.5), *MYOT* (NM\_006790.2), *RYR1* (NM\_000540.2, à l'exclusion de l'exon 91 partiellement couvert), *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, NM\_001171610.1).

### **MYOPATHIES RETRACTILES (30 gènes)**

*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), *FKRP* (NM\_24301.4), *GAA* (NM\_000152.3), *HSPG2* (NM\_001291860.1, 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 (26 gènes)**

*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), *HSPB1* (NM\_001540.3), *HSPB8* (NM\_014365.2), *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), *RYR1* (NM\_000540.2, à l'exclusion de l'exon 91 partiellement couvert), *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, NM\_001171610.1).