

Liste des gènes Panel Myopathie_v4 (234 gènes)

ABHD5	CAV3	CRYAB	FLAD1	KCNA1	MYH3	POMK	TIA1
ACAD9	CAVIN1	DAG1	FLNC	KCNJ2	MYH7	POMT1	TK2
ACADVL	CCDC174	DES	FOXP3	KCNQ2	MYH8	POMT2	TMEM43
ACTA1	CCDC78	DMD	FXR1	KLHL40	MYL1	PREPL	TMEM5
ACTN2	CFL2	DNAJB2	GAA	KLHL41	MYMK	PRKAG2	TNNI2
ADAMTS2	CHAT	DNAJB6	GARS	KLHL9	MYO18B	PYGM	TNNT1
ADCY6	CHCHD10	DNM2	GBE1	KY	MYO9A	PYROXD1	TNNT3
ADGRG6	CHKB	DOK7	GFPT1	LAMA2	MYOD1	RAPSN	TNPO3
ADSSL1	CHRNA1	DOLK	GLE1	LAMB2	MYOT	RBCK1	TNXB
AGL	CHRN1	DPAGT1	GMPPB	LAMP2	MYPN	REEP1	TOR1AIP1
AGRN	CHRNA1	DPM1	GNE	LARGE1	NALCN	RYR1	TPM2
ALDOA	CHRNE	DPM2	GOLGA2	LDB3	NEB	SCN4A	TPM3
ALG14	CHRNA1	DPM3	GOSR2	LDHA	ORAI1	SELENON	TRAPPC11
ALG2	CLCN1	DYNC1H1	GYG1	LIMS2	PAX7	SGCA	TRIM32
AMPD1	CNTN1	DYSF	GYS1	LMNA	PFKM	SGCB	TRIP4
ANO5	CNTNAP1	ECEL1	HACD1	LMOD3	PGAM2	SGCD	TRPV4
ASAH1	COL12A1	EMD	HINT1	LPIN1	PGK1	SGCG	TTN
ASCC1	COL13A1	ENO3	HNRNPA1	LRP4	PGM1	SLC22A5	UBA1
ATP2A1	COL1A1	ERBB3	HNRNPA2B1	MAGEL2	PHKA1	SLC25A1	UNC50
ATP7A	COL1A2	ETFA	HNRNPDL	MAP3K20	PHKB	SLC25A20	VCP
B3GALNT2	COL3A1	ETFB	HRAS	MATR3	PIEZO2	SLC25A32	VMA21
B4GAT1	COL5A1	ETFDH	HSPB1	MB	PIP5K1C	SLC5A7	YARS2
BAG3	COL5A2	EXOSC3	HSPB8	MEGF10	PLEC	SNAP25	ZBTB42
BICD2	COL5A3	FAT1	HSPG2	MICU1	PLEKHG5	SPEG	ZC4H2
BIN1	COL6A1	FBLN5	IGHMBP2	MTM1	PLOD1	SPTBN4	
BSCL2	COL6A2	FBN2	INPP5K	MTMR14	PNPLA2	SQSTM1	
BVES	COL6A3	FHL1	ISCU	MUSK	PNPLA8	STAC3	
CACNA1S	COL6A6	FKBP14	ISPD	MYBPC1	POGLUT1	STIM1	
CAPN3	COLQ	FKRP	ITGA7	MYBPC3	POMGNT1	SYT2	
CASQ1	CPT2	FKTN	KBTD13	MYH2	POMGNT2	TCAP	

Ce panel de 234 gènes regroupe notamment les 200 gènes des 13 listes de gènes exhaustives pour les portes d'entrées cliniques et/ou anatomopathologiques établies fin 2018 par le Sous-groupe Génétique Moléculaire de la Commission Outils Diagnostiques de FILNEMUS (A national French consensus on gene lists for the diagnosis of myopathies using Next Generation Sequencing. *Eur J Hum Genet* 27, 349–352 (2019); <https://doi.org/10.1038/s41431-018-0305-1>):

<input type="checkbox"/> Alpha-dystroglycanopathies (18 gènes) <input type="checkbox"/> Arthrogryposes fœtales et néonatales (37 gènes) <input type="checkbox"/> Dystrophies musculaires des ceintures (40 gènes) <input type="checkbox"/> Dystrophies musculaires congénitales hors alpha-dystroglycanopathies (17 gènes) <input type="checkbox"/> Myasthénies congénitales (32 gènes) <input type="checkbox"/> Myopathies métaboliques (35 gènes)	<input type="checkbox"/> Myopathies congénitales à némaline (12 gènes) <input type="checkbox"/> Myopathies congénitales némaline-négatives (32 gènes) <input type="checkbox"/> Myopathies distales et scapulopéronières (24 gènes) <input type="checkbox"/> Myopathies myofibrillaires et Myopathies à inclusions (15 gènes) <input type="checkbox"/> Myopathies rétractiles (29 gènes) <input type="checkbox"/> Myotonies non-dystrophiques (7 gènes) <input type="checkbox"/> Paralysies périodiques (3 gènes)
--	--