Liste des gènes Panel Myopathie_v5 (250 gènes)

ABHD5	CHRNE	ETFDH	KLHL41	ORAI1	SLC25A32
ACAD9	CHRNG	EXOSC3	KLHL9	PAX7	SLC5A7
ACADVL	CLCN1	FAT1	KY	PFKM	SMPX
ACTA1	CNTN1	FBLN5	LAMA2	PGAM2	SNAP25
ACTN2	CNTNAP1	FBN2	LAMB2	PGK1	SPEG
ADAMTS2	COL1A1	FHL1	LAMP2	PGM1	SPTBN4
ADCY6	COL1A2	FKBP14	LARGE1	PHKA1	SQSTM1
ADGRG6	COL3A1	FKRP	LDB3	PHKB	SRPK3
ADSSL1	COL5A1	FKTN	LDHA	PIEZO2	STAC3
AGL	COL5A2	FLAD1	LIMS2	PIP5K1C	STIM1
AGRN	COL5A3	FLNC	LMNA	PLEC	SVIL
ALDOA	COL6A1	FOXP3	LMOD3	PLEKHG5	SYT2
ALG14	COL6A2	FXR1	LPIN1	PLOD1	TCAP
ALG2	COL6A3	GAA	LRP4	PNPLA2	TIA1
AMPD1	COL6A6	GBE1	MAGEL2	PNPLA8	TK2
ANO5	COL12A1	GFPT1	MAP3K20	POGLUT1	TMEM43
ASAH1	COL13A1	GGPS1	MATR3	POMGNT1	TMEM8C
ASCC1	COL25A1	GLDN	MB	POMGNT2	TNNC2
ATP2A1	COLQ	GLE1	MCOLN1	POMK	TNNI2
ATP7A	CPT2	GMPPB	MEGF10	POMT1	TNNT1
B3GALNT2	CRPPA	GNE	MICU1	POMT2	TNNT3
B4GAT1	CRYAB	GOLGA2	MLIP	POPDC3	TNPO3
BAG3	DAG1	GOSR2	MPDU1	PREPL	TNXB
BET1	DES	GYG1	MTM1	PRKAG2	TOR1AIP1
BICD2	DNAJB2	GYS1	MUSK	PYGM	TPM2
BIN1	DNAJB4	HACD1	MYBPC1	PYROXD1	TPM3
BSCL2	DNAJB6	HNRNPA1	MYBPC3	RAPSN	TRAPPC11
BVES	DNM2	HNRNPA2B1	MYH2	RBCK1	TRIM32
CACNA1S	DOK7	HNRNPDL	MYH3	REEP1	TRIP4
CAPN3	DOLK	HRAS	MYH7	RXYLT1	TRPV4
CASQ1	DPAGT1	HSPB8	MYH8	RYR1	TTN
CAV3	DPM1	HSPG2	MYL1	SCN4A	UBA1
CAVIN1	DPM2	IGHMBP2	MYLPF	SELENON	UNC45B
CCDC174	DPM3	INPP5K	MYO18B	SGCA	UNC50
CCDC78	DYNC1H1	ISCU	MYO9A	SGCB	VAMP1
CFL2	DYSF	ITGA7	MYOD1	SGCD	VCP
CHAT	ECEL1	JAG2	MYOT	SGCG	VMA21
CHCHD10	EMD	KBTBD13	MYPN	SLC16A1	YARS2
CHKB	ENO3	KCNA1	NALCN	SLC18A3	ZBTB42
CHRNA1	ERBB3	KCNJ2	NEB	SLC22A5	ZC4H2
CHRNB1	ETFA	KCNQ2	NSUN3	SLC25A1	
CHRND	ETFB	KLHL40	NUP88	SLC25A20	

Ce panel de 250 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):

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