

Gen-Panel-Muskelerkrankungen 07. 2016

	Gensymbol	Gename	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
1	ACTA1	Alpha-Actin	Nemaline Myopathie 3, ar & ad	161800	1,1
2	ACTG1	<i>Gamma Actin 1</i>	Baraitser-Winter syndrome 2, ad	614583	1,1
3	AGRN	<i>Agrin</i>	Kongenitales Myasthenie-Syndrom 8 mit prä- und postsynaptischen Defekten, ar	615120	6,1
4	AMPD1	<i>Adenosin Monophosphat Deaminase</i>	Myopathie mit Myoadenylat-Deaminasemangel, ar	615511	2,3
5	ANOS	Anoctamin 5	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2L, ar	611307	2,7
6	ATP2A1	<i>Calcium-transportierende ATPase</i>	Brody Myopathie, ar	601003	3
7	B3GALNT2	<i>Beta-1,3-N-Acetyl-glucosaminyl-Transferase 2</i>	Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ A11 (MDDGA11) auch MDC1B, ar	615181	1,6
8	B3GNT1 / B4GAT1	<i>Beta-1,4-Glucuronyltransferase 1</i>	Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ A13 (MDDGA13), ar	605517	1,2
9	BAG3	<i>BCL2-associated athanogene</i>	Myofibrilläre Myopathie, ad	612954	1,7
10	BIN1	Amphiphysin 2	Myotubuläre Myopathie, ar	255200	1,8
11	CAPN3	<i>Calpain 3</i>	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2A, ar	253600	2,5
12	CAV3	Caveolin 3	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 1C, ad	607801	0,5
13	CCDC78	Coiled-Coil Domain-Containing Protein 78	Centronucleäre Myopathie, 4, ad	614807	1,3
14	CFL2	Cofilin 2	Nemaline Myopathie 7, ar	610687	0,5
15	CHAT	<i>Cholin Acetyltransferase</i>	presynaptic Kongenitales Myasthenie-Syndrom 6, präsynaptisch, ar	254210	2

Gen-Panel-Muskelerkrankungen 07. 2016

	<i>Gensymbol</i>	<i>Genname</i>	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
16	<i>CHKB</i>	<i>Cholin kinase beta</i>	Kongenitale Muskeldystrophie, megaconial, ar	602541	1,2
17	<i>CHRNA1</i>	<i>Cholinergic Receptor Nicotinic Alpha 1</i>	Kongenitales Myasthenie-Syndrom 1A (slow) ad & 1B (fast) ad & ar	601462 / 608930	1,4
18	<i>CHRNB1</i>	<i>Cholinergic Receptor Nicotinic Beta 1</i>	Kongenitales Myasthenie-Syndrom 2A (fast-channel), ad	616313	1,5
19	<i>CHRND</i>	<i>Cholinergic Receptor Nicotinic Delta 1</i>	Kongenitales Myasthenie-Syndrom 2A (slow-channel), ar	616322	1,6
20	<i>CHRNE</i>	<i>Cholinergic Receptor Nicotinic Epsilon</i>	Kongenitales Myasthenie-Syndrom 4A-C ad & ar	605809 / 616324 / 608931	1,5
21	<i>CHRNG</i>	<i>Cholinergic Receptor Nicotinic Gamma</i>	Multiples Pterygium Syndrom, lethal type, ar	253290	1,6
22	<i>CLCN1</i>	<i>Muskel Chlorid Kanal</i>	Myotonia congenita, ad & ar	160800 / 255700	3
23	<i>CNBP/ ZNF9</i>	<i>CCHC-Typ Zinc Finger Protein 9</i>	Myotone Dystrophie 2, ad	602668	0,5
24	<i>CNTN1</i>	<i>Contactin</i>	Kongenitale Myopathie ? ar	612540	1,9
25	<i>COL6A1</i>	<i>Collagen 6A1</i>	Bethlem-Myopathie, , ar & ad	158810	3,1
			Ulrich-Myopathie, , ar & ad	254090	
26	<i>COL6A2</i>	<i>Collagen 6A2</i>	Bethlem-Myopathie, , ar & ad	158810	3,1
			Ulrich-Myopathie, , ar & ad	254090	
27	<i>COL6A3</i>	<i>Collagen 6A3</i>	Bethlem-Myopathie, ar & ad	158810	9,5
			Ulrich-Myopathie, ar & ad	254090	
28	<i>COLQ</i>		Kongenitales Myasthenie-Syndrom 5 ar	603034	1,4

Gen-Panel-Muskelerkrankungen 07. 2016

	<i>Gensymbol</i>	<i>Gename</i>	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
29	<i>CRYAB</i>	<i>Alpha-B-Crystallin</i>	Myofibrilläre Myopathie, ad	608810	0,5
30	<i>DAG1</i>	<i>Dystrophin-assoziiertes Glycoprotein 1</i>	Muskeldystrophie Dystroglycanopathie (Gliedergürtel), Typ C 9, MDDGC9, ar	613818	2,7
31	<i>DES</i>	<i>Desmin</i>	Myofibrilläre Myopathie, ar & ad	601419	1,4
32	<i>DMD</i>	<i>Dystrophin</i>	Duchenne-Muskeldystrophie, XLR	310200	11,1
			Becker-Muskeldystrophie, XLR	300376	
33	<i>DMPK</i>	<i>dystrophia myotonica protein kinase</i>	Myotone Dystrophie 1, ad	160900	1,9
34	<i>DNAJB2</i>	<i>DnaJ heat shock protein family (Hsp40) member B2</i>	Spinale Muskel Atrophie, distal 5, ar	614881	1
35	<i>DNAJB6</i>	<i>DnaJ heat shock protein family (Hsp40) member 6</i>	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 1E, ad	603511	0,7
36	<i>DNM2</i>	<i>Dynamamin 2</i>	Myotubuläre Myopathie, ar	160150	2,6
37	<i>DOK7</i>	<i>Docking Protein 7</i>	Kongenitales Myasthenie-Syndrom 10, ar	254300	1,5
38	<i>DPAGT1</i>	<i>Dolichyl-Phosphate N-Acetylglucosaminphosphotransferase 1</i>	Kongenitale Erkrankung derr Glykosylierung Typ 1	608093	1,2
			Kongenitales Myasthenie-Syndrom 13 mit tubulären Aggregaten, ar	614750	
39	<i>DYNC1H1</i>	<i>Cytoplasmic dynein 1 heavy chain 1</i>	Spinale Muskel Atrophie, proximal, ad	158600	13,9
40	<i>DYSF</i>	<i>Dysferlin</i>	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2B, ar	253601	6,2
41	<i>EMD</i>	<i>Emerin</i>	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, Typ1, XLR	310300	0,8
42	<i>ERBB3</i>	<i>Rezeptor-Tyrosinkinase3</i>	Lethal congenital contractural syndrome 2, ar	607598	4

	<i>Gensymbol</i>	<i>Gename</i>	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
43	<i>FHL1</i>	<i>Four and a half lim domain</i>	Myofibrilläre Myopathie, XL	300696	0,8
			Reducing Body Myopathy, XL	300718	
44	<i>FKRP</i>	<i>Fukutin-related protein</i>	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2i, ar	607155	1,5
45	<i>FKTN</i>	<i>Fukutin</i>	Muskeldystrophie Dystroglycanopathie, Typ A4 MDDGA4 ar	253800	1,4
			Muskeldystrophie Dystroglycanopathie, Typ B4 MDDGB4 ar	613152	
			Muskeldystrophie Dystroglycanopathie, Typ C4 MDDGC4 ar	611588	
			dilatative Kardiomyopathie 1X (CMD1X)	611615	
46	<i>FLNC</i>	<i>Filamin C</i>	Myofibrilläre Myopathie	609524	8,2
47	<i>GNE</i>	<i>UDP-N-acetylglucosamine 2-epimerase/N-acetylmannosamine kinase</i>	Nonaka distale-Einschlußkörperchenmyopathie, ar	605820	2,4
48	<i>HINT1</i>	<i>Histidine Triad Nucleotide Binding Protein 1</i>	Neuromyotonie und axonale Neuropathie, ar	137200	0,4
49	<i>ISCU</i>	<i>Iron-Sulfur (Fe-S) Cluster-Scaffold</i>	Myopathie mit Laktat-Azidose, ar	255125	0,5
50	<i>ISPD</i>	<i>Isoprenoid-Synthase-Domäne-Protein</i>	Muskeldystrophie Dystroglycanopathie, Typ A7 MDDGA7 ar	614643	1,4
			Muskeldystrophie Dystroglycanopathie, Typ C7 MDDGC7 ar	616052	
51	<i>ITGA7</i>	<i>Alpha-Integrin 7</i>	Kongenitale Muskeldystrophie mit Alpha-Integrin 7 – Mangel, ar	613204	3,4
52	<i>KBTBD13</i>	<i>Kelch Repeat and BTB/POZ Domains-Containing Protein</i>	Nemaline Myopathie 6, ad	609273	1,4
53	<i>KCNA1</i>	<i>Kalium-Volt-abhängiger Kanal</i>	Episodisches Ataxie-Myokymie Syndrom, ar	160120	1,5
54	<i>KLHL40</i>	<i>Kelch-Like 40</i>	Nemaline Myopathie 8, ar	615348	1,9
55	<i>KLHL41</i>	<i>Kelch-Like 41</i>	Nemaline Myopathie 9, ar	615731	1,8

	<i>Gensymbol</i>	<i>Genname</i>	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
56	LAMA2	Alpha-2-Laminin	Kongenitale Muskeldystrophie durch LAMA2-Mangel bzw. Merosin-Defizienz, ar	607855	9,4
57	<i>LARGE1</i>	<i>Homo sapiens like-glycosyltransferase</i>	Muskeldystrophie Dystroglycanopathie, Typ A6 MDDGA6 ar Muskeldystrophie Dystroglycanopathie, Typ B6 MDDGB6 ar	613154 608840	2,3
58	<i>LDB3</i>	<i>ZASP</i>	Myofibrilläre Myopathie, ad	609452	1,9
59	<i>LMOD3</i>	<i>Leimodin3</i>	Nemaline Myopathie 10, ar	616165	1,7
60	LMNA	Lamin A/C	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, Typ2, ad	181350	2
61	<i>MATR3</i>	<i>Matrin 3</i>	Amyotrophe Lateralsclerose 21, ad	606070	2,4
62	MEGF10	multiple epidermal growth factor-like domains 10	frühe Myopathie mit Areflexie, respiratorischer Defizienz, Dysphagie, ar	614399	3,4
63	<i>MSTN</i>	<i>Myostatin</i>	Muskel Hypertrophie	614160	1,1
64	MTM1	Myotubularin	Myotubuläre Myopathie (XLR)	310400	1,8
65	<i>MUSK</i>	<i>muskelspezifische Rezeptor-Tyrosinkinase</i>	Kongenitales Myasthenie Syndrom mit Acetylcholin-Rezeptormangel, ar	616325	2,6
66	<i>MYBPC1</i>	<i>myosin binding protein C, slow</i>	letales Kontrakturen Syndrom Typ 4, ar	614915	3,5
67	MYF6	Myogenic Factor 6	Centronucleare Myopathie 3	614408	0,7
68	<i>MYH2</i>	<i>Myosin heavy chain 2, adult</i>	Proximale Myopathie mit Ophthalmoplegie, ad /ar	605637	5,8
69	MYH7	Myosin heavy chain 7	Distale Myopathie, ad /ar	608358 / 160760	5,8
70	MYOT	Myotilin	Myofibrilläre Myopathie, ad	609200	1,5

Gen-Panel-Muskelerkrankungen 07. 2016

	<i>Gensymbol</i>	<i>Genname</i>	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
71	NEB	Nebulin	Nemaline Myopathie 2, autosomal recessiv	256030	25,7
72	<i>PGK1</i>	<i>Phosphoglyceratkinase-1</i>	Phosphoglyceratkinase-Mangel, XLR	300653	1,3
73	<i>PGM1</i>	<i>Phosphoglucomutase</i>	Kongenitale Glycosylation, Typ 1T, ar	614921	1,7
74	<i>PLEC</i>	<i>Plectin</i>	Gliedergürtel-Muskeldystrophie 2Q, ar	613723	14,1
75	<i>PLEKHG5</i>	<i>Pleckstrin Homology domain-containing</i>	distale Spinale Muskelatrophie 4, ar	611067	3,3
76	<i>PNPLA2</i>	<i>(Patatin-like) Phospholipase A2</i>	Neutrale Fettspeicher-Krankheit mit Myopathie, ar	610717	1,5
77	POMGNT1	Protein-O-Mannose-beta-1,2-N-Acetylglucosaminyl-Transferase	Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ A3 (MDDGA3), ar	253280	2,2
			Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ B3 (MDDGB3), ar	615351	
			Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ C3 (MDDGC3), ar	613157	
78	<i>POMK</i>	<i>Protein-O-Mannose-Kinase</i>	Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ A12 (MDDGA12), ar	615249	1,1
			Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ C12 (MDDGC12), ar	616094	
79	POMT1	Protein-O-Mannosyl-Transferase 1	Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ A1 (MDDGA1), ar	236670	2,2
			Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ B1 (MDDGB1), ar	613155	
			Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ C1 (MDDGC1), ar	609308	

	<i>Gensymbol</i>	<i>Gename</i>	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
80	POMT2	Protein-O-Mannosyl-Transferase 2	Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ A2 (MDDGA2), ar	613150	2,3
			Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ B2 (MDDGB2), ar	613156	
			Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ C2 (MDDGC2), ar	613158	
81	RYR1	Ryanodin Rezeptor	Central Core Disease, ad & ar	117000	15,1
			Maligne Hyperthermie, ad	145600	
82	SECISBP2	Selenocystein-Insertionssequenz-bindendes Protein 2	Thyroidhormon-Stoffwechsel-Störung	609698	2,6
83	SEPN1	Selenoprotein N1	Rigid Spine Syndrom, Multi-Minicore Disease, ar	602771	1,8
84	SGCA	Alpha-Sarkoglykan	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2D, ar	608099	1,2
85	SGCB	Beta-Sarkoglykan	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2E, ar	604286	1
86	SGCD	Delta-Sarkoglykan	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2F, ar	601287	1
87	SGCE	Epsilon-Sarkoglykan	Myoklonus-Dystonie-Syndrom, ad	604149	1,3
88	SGCG	Gamma-Sarkoglykan	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2C, ar	253700	0,9
89	SIL1	SIL1 nucleotide exchange factor	Marinesco-Sjogren-Syndrom, ar	248800	1,4
90	SMCHD1	Structural maintenance of chromosomes flexible hinge domain containing 1	Fazio-skapulo-humerale Muskeldystrophie, Typ 2 (FSHD2)	158901	6
91	STIM1	Stromal interaction molecule 1	Myopathie, tubulär aggregated 1, ad	160565	2,4
92	SYNE1	Synaptic nuclear envelope protein 1	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie 4, ad	612998	20,7

	<i>Gensymbol</i>	<i>Genname</i>	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
93	<i>SYNE2</i>	<i>Synaptic nuclear envelope protein 2</i>	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie 5,ad	612999	26,4
94	<i>TCAP</i>	<i>Telethonin</i>	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2G, ar	601954	0,5
95	<i>TIA1</i>	<i>TIA1 cytotoxic granule-associated RNA binding protein</i>	Distale Myopathie (Typ Welander), ad, ar	604454	1,2
96	<i>TMEM5</i>	<i>Transmembranprotein 5</i>	Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ A10 (MDDGA10), ar	615041	1,3
97	<i>TNNT1</i>	<i>Troponin T1 (Skelettmuskel)</i>	Nemaline Myopathie 5 (Amish type), ar	605355	0,8
98	<i>TNPO3</i>	<i>Transportin 3</i>	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 1F (autosomal-dominant)	608423	2,8
99	<i>TPM2</i>	<i>Tropomyosin 2</i>	Nemaline Myopathie 4, CAP-Myopathie 2, ad	609285	1
100	<i>TPM3</i>	<i>Tropomyosin 3</i>	Nemaline Myopathie 1, CAP-Myopathie 1, ar & ad	609284	1,2
101	<i>TRIM32</i>	<i>TAT-interacting Protein</i>	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2H (autosomal-rezessiv), Bardet-Biedl-Syndrom 11, ar	254110 615988	2
102	<i>TTN</i>	<i>Titin</i>	Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2J, ar	608807	108
103	<i>VCP</i>	<i>Valosin-Containing Protein</i>	inclusion body myopathy with Paget disease and frontotemporal dementia (IBMPFD1) ad	167320	2,4

grau unterlegte Bereiche sind in den verschiedenen Standardpanels (<25kb) enthalten!

Braune Schrift: Sequenzierung nur nach Antrag bei der Krankenkasse möglich