Gen-Panel-Muskelerkrankungen 07. 2016

	Gensymbol	*Genname*	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
1	***ACTA1***	***Alpha-Actin***	**Nemaline Myopathie 3, ar & ad**	**161800**	**1,1**
2	*ACTG1*	*Gamma Actin 1*	Baraitser-Winter syndrome 2, ad	614583	1,1
3	*AGRN*	*Agrin*	Kongenitales Myasthenie-Syndrom 8 mit prä- und postsynaptischen Defekten, ar	615120	6,1
4	*AMPD1*	*Adenosin Monophosphat Deaminase*	Myopathie mit Myoadenylat-Deaminasemangel, ar	615511	2,3
5	***ANO5***	***Anoctamin 5***	**Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ 2L, ar**	**611307**	**2,7**
6	*ATP2A1*	*Calcium-transportierende ATPase*	Brody Myopathie, ar	601003	3
7	*B3GALNT2*	*Beta-1,3-N-Acetyl-glucosaminyl-Transferase 2*	Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ A11 (MDDGA11) auch MDC1B, ar	615181	**1,6**
8	*B3GNT1 / B4GAT1*	*Beta-1,4-Glucuronyltransferase 1*	Muskeldystrophie - Dystroglycanopathie, Typ A13 (MDDGA13), ar	605517	1,2
9	*BAG3*	*BCL2-associated athanogene*	Myofibrilläre Myopathie, ad	612954	1,7
10	***BIN1***	***Amphiphysin 2***	**Myotubuläre Myopathie, ar**	**255200**	**1,8**
11	*CAPN3*	*Calpain 3*	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***	***Cofiln 2***	**Nemaline Myopathie 7, ar**	**610687**	**0,5**
15	*CHAT*	*Cholin Acetyltransferase*	presynaptic Kongenitales Myasthenie-Syndrom 6, prätsynaptisch, ar	254210	2

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

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

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

	Gensymbol	*Genname*	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
56	***LAMA2***	***Alpha-2-Laminin***	**Kongenitale Muskeldystrophie durch LAMA2-Mangel bzw. Merosin-Defizienz, ar**	**607855**	9,4
57	*LARGE1*	*Homo sapiens like-glycosyltransferase*	Muskeldystrophie Dystroglycanopathie, Typ A6 MDDGA6 ar	613154	2,3
			Muskeldystrophie Dystroglycanopathie, Typ B6 MDDGB6 ar	608840	
58	*LDB3*	*ZASP*	Myofibrilläre Myopathie, ad	609452	1,9
59	*LMOD3*	*Leimodin3*	Nemaline Myopathie 10, ar	616165	1,7
60	***LMNA***	***Lamin A/C***	**Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, Typ2, ad**	**181350**	**2**
61	*MATR3*	*Matrin 3*	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	*MSTN*	*Myostatin*	Muskel Hypertrophie	614160	1,1
64	***MTM1***	***Myotubularin***	**Myotubuläre Myopathie (XLR)**	**310400**	**1,8**
65	*MUSK*	*muskelspezifische Rezeptor-Tyrosinkinase*	Kongenitales Myasthenie Syndrom mit Acetylcholin-Rezeptormangel, ar	616325	2,6
66	*MYBPC1*	*myosin binding protein C, slow*	letales Kontrakturen Syndrom Typ 4, ar	614915	3,5
67	***MYF6***	***Myogenic Factor 6***	**Centronucleare Myopathie 3**	**614408**	0,7
68	*MYH2*	*Myosin heavy chain 2, adult*	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**

	Gensymbol	*Genname*	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
71	***NEB***	***Nebulin***	**Nemaline Myopathie 2, autosomal recessiv**	**256030**	**25,7**
72	*PGK1*	*Phosphoglyceratkinase-1*	Phosphoglyceratkinase-Mangel, XLR	300653	1,3
73	*PGM1*	*Phosphoglucomutase*	Kongenitale Glycosylation, Typ 1T, ar	614921	1,7
74	*PLEC*	*Plectin*	Gliedergürtel-Muskeldystrophie 2Q, ar	613723	14,1
75	*PLEKHG5*	*Pleckstrin Homology domain-containing*	distale Spinale Muskelatrophie 4, ar	611067	3,3
76	*PNPLA2*	*(Patatin-like) Phospholipase A2*	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	*POMK*	*Protein-O-Mannose-Kinase*	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**	

	Gensymbol	*Genname*	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

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