

## Paneller för genetisk analys från exomsekvensering - genlista

### Innehållsförteckning

Indikation.....	1
<b>Kardiogenetiska paneller.....</b>	<b>2</b>
1. Aorta/Bindvävssjukdomar (Marfan, EDS, Loeys-Diets, TAAD etc.).....	2
2. Kardiomyopater (HCM, DCM, ARVC, RCM, Infiltrativ kardiomyopati, LVNC).....	2
3. Arytmier/rytmrubbningar (Brugada, CPVT, ERS, LQTS, SQTS, PCCD, Wolff-Parkinson-White Syndrome, Idiopathic ventricular fibrillation, Atrial fibrillation, Ventricular Tachycardia, Sick sinus syndrome, Atrial Standstill, Heart Block).....	2
4. Plötslig hjärtdöd (gäller även FFPE analys).....	2
5. Utökad analys för plötslig död (gäller även FFPE analys).....	2
6. Muskulära dystrofier med hjärtproblematik.....	3
7. Lipidrubbningar (triglyceridrubbningar och FH).....	3
8. Syndrom och medfödda hjärtsjukdomar (inkl. CHD, heterotaxy, laterality disorders).....	3
<b>Monogen diabetes (MODY) paneller.....</b>	<b>3</b>
1. MODY - primär panel.....	3
2. Monogen diabetes - sekundär panel.....	3

### Indikation

Vid exomsekvensering sekvenseras alla de regioner i genomet som kodar för proteiner. För en viss sjukdom/tillstånd kan det vara en specifik gen, eller ett antal specifika gener som är lämpliga för analys. Man kan då bioinformatiskt filtrera så att man endast ser varianter i denna gen/grupp av gener. Detta kallas genpanelanalys.

**Gener för analys väljs av inremitterande utifrån lista nedan, eller utifrån klinisk diagnos/frågeställning av Klinisk genetik vid mottagande av remiss. Det är därför viktigt att beskriva patientens sjukdomsbild utförligt på remissen.**

### Analys av specifik gen:

Ange på remissen den gen för vilken önskas analys.

### Riktad analys, familjeuppföljning:

Ange på remissen den/de varianter för vilken/vilka önskas analys (bifoga eventuellt tidigare genetiskt svar).

**Även riktade analyser, analys av enstaka gener och andra frågeställningar än de som har fastställda genpaneler kan utföras, ange detta på remissen.**

## Kardiogenetiska paneller

### 1. Aorta/Bindvävssjukdomar (Marfan, EDS, Loeys-Diets, TAAD etc.)

*ACTA2, ARIHI1, BGN, COL3A1, EFEMP2, ELN, FBNI, FBN2, FLNA, FOXE3, HCN4, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2*

### 2. Kardiomyopati (HCM, DCM, ARVC, RCM, Infiltrativ kardiomyopati, LVNC)

*ACTC1, ACTN2, ALPK3, BAG3, CACNA1C, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FHL1, FLNC, FLNC, GAA, GBA, GLA, HFE, ILK, JPH2, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, NEXN, PKP2, PLN, PRKAG2, PSEN2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN5A, SGCD, TAFAZZIN (TAZ), TCAP, TGFB3, TMEM43, TNNC1, TNNT2, TNNI3, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL*

### 3. Arytmier/rytmrubbningar (Brugada, CPVT, ERS, LQTS, SQTS, PCCD, Wolff-Parkinson-White Syndrome, Idiopathic ventricular fibrillation, Atrial fibrillation, Ventricular Tachycardia, Sick sinus syndrome, Atrial Standstill, Heart Block)

*ABCC9, ANK2, CACN2B, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2b, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, DPP6, DSP, GJA5, GNAI2, HCN4, IRX3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, MYL4, NPPA, PRKAG2, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SLC22A5, SLC4A3, SNTA1, TBX5, TRDN, TRPM4*

### 4. Plötslig hjärtdöd (gäller även FFPE analys)

*ABCC9, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ANK2, ANKRD1, APOB, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CASQ2, CAV3, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FBNI, FBN2, FHL1, FHL2, GLA, GPD1L, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMNA, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYOZ2, NEBL, NEXN, PCSK9, PKP2, PLN, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SLC2A10, SMAD3, SNTA1, TAZ, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL*

### 5. Utökad analys för plötslig död (gäller även FFPE analys)

*AARS2, ABCC6, ACAD9, ACADVL, ACTA1, AGK, AGL, AGPAT2, ALMS1, ALPK3, ANO5, APOA1, ATPAF2, BRAF, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CAPN3, CASZ1, CBL, CDH2, CHRM2, COX15, CPT2, CRYAB, CTNNA3, DBH, DNAJC19, DOLK, DPM3, DTNA, DYSF, EEF1A2, ELAC2, ENPPI, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, FAH, FBXL4, FBXO32, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXD4, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA5, GATA6, GATAD1, GATC, GBE1, GFMI, GLB1, GMPPB, GSK3B, GTPBP3, GUSB, HADHA, HAND1, HAND2, HCN4, HFE, HRAS, IDUA, ILK, CRPPA, JPH2, KCNA5, KLHL24, KRAS, LAMA2, LARGE1, LEMD2, LMOD2, LRRC10, LZTRI, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K8, MIPEP, MLYCD, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTO1, MYBPHL, MYL4, MYO18B, MYOT, MYPN, MYRF, NDUFAF2, NF1, NKX2-5, NONO, NOSIAP, NRAP, NRAS, NUP155, PARS2, PCCA, PCCB, PLEC, PLEKHM2, PNPLA2, POMT1, PPA2, PPCS, PPP1CB, PRDM16, PTPN11, QRS1, RAF1, RASA2, RBCK1, RIT1, RMND1, RRAS, SALL4, SCN10A, SCNN1B, SCNN1G, SCO1, SCO2, SDHA, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A4, SMCHD1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, STAG2, TAB2, TBX20, TBX5, TECRL, TMEM70, TNNI3K, TORIAIP1, TRDN, TRIM32, TRPM4, TSFM, VARS2, VCP, VPS13A, XK, CLCA2, SLC4A3, GLRA1, PHOX2B*

## 6. Muskulära dystrofier med hjärtproblematik

*DMD, CAPN3, DYSF, EMD, FHL1, LMNA*

## 7. Lipidrubbingar (triglyceridrubbingar och FH)

*ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, CETP, CREB3L3, CYP27A1, GPD1, GPIHBP1, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPG, LMF1, LPL, LRP6, MTTP, PCSK9, PNPLA2, SAR1B*

## 8. Syndrom och medfödda hjärtsjukdomar (inkl. CHD, heterotaxy, laterality disorders)

*ABL1, ACTC1, ACTG2, ACVR2B, ADAMTS19, ALDH1A2, ALMS1, ANKS6, ARMC4, BBS10, BCOR, BRAF, C11orf70, C21orf59, CBL, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC32, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CEP290, CFAP298, CFAP53, CFC1, CHD7, CITED2, CRELD1, CRKL, CTNND1, DISP1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH6, DNAH8, DNAH9, DNAA1, DNAA2, DNAAJB13, DNAL1, DRC1, ELN, FANCB, FLNA, FLT4, FOXH1, FOXJ1, FOXL1, GAS8, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJAI, GPC3, HAND2, HRAS, HYAL2, HYDIN, INVS, IRX4, JAG1, KRAS, LEFTY2, LETM1, LRRC56, LRRC6, LZTFL1, MAP2K1, MAP2K2, MCIDAS, MED13L, MEIS2, MKS1, MMP21, MNS1, MYH6, MYOM2, NEK8, NF1, NFATC1, NKX2-5, NKX2-6, NME8, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NPHP3, NPHP4, NR2F2, NRAS, NSD1, NSD2, OFD1, PIH1D3, PKD1L1, PLXND1, PTPN11, RAF1, RIT1, RPGR, RPSA, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SEMA3D, SHOC2, SHROOM3, SMAD6, SOS1, SPAG1, TAB2, TBX1, TBX20, TBX5, TLL1, TRAF7, TTC25, TTC8, ZFPM2, ZIC3, ZMYND10, ZNF423*

## Monogen diabetes (MODY) paneler

### 1. MODY - primär panel

*ABCC8, APPL1, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PDX1*

### 2. Monogen diabetes - sekundär panel

*AKT2, BLK, CISD2, DCAF17, DNAJC3, DYRK1B, GATA4, GATA6, INSR, LMNA, MT-TL1, PAX4, PAX6, PCBD1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PPP1R15B, RFX6, SLC29A3, TRMT10A, WFS1, ZBTB20, ZFP57, ZMPSTE24*