

Liste des gènes du panel dédiés aux syndromes myasthéniques congénitaux, aux paralysies périodiques et aux myotonies non dystrophiques

Panel Canaux-JNM version 3 mis en place en novembre 2017

Gènes de syndromes myasthéniques congénitaux :

Chromosome	Gène
chr1	<i>AGRN</i>
chr1	<i>ALG14</i>
chr9	<i>ALG2</i>
chr10	<i>CHAT</i>
chr2	<i>CHRNA1</i>
chr17	<i>CHRNA1</i>
chr2	<i>CHRND</i>
chr17	<i>CHRNE</i>
chr2	<i>CHRNA1</i>
chr10	<i>COL13A1</i>
chr3	<i>COLQ</i>
chr4	<i>DOK7</i>
chr11	<i>DPAGT1</i>
chr2	<i>GFPT1</i>
chr3	<i>GMPPB</i>
chr20	<i>LAMA5</i>
chr3	<i>LAMB2</i>
chr11	<i>LRP4</i>
chr9	<i>MUSK</i>
chr15	<i>MYO9A</i>
chr8	<i>PLEC</i>
chr2	<i>PREPL</i>
chr11	<i>RAPSN</i>
chr17	<i>SCN4A</i>
chr10	<i>SLC18A3</i>
chr22	<i>SLC25A1</i>
chr2	<i>SLC5A7</i>
chr20	<i>SNAP25</i>
chr1	<i>SYT2</i>
chr19	<i>UNC13A</i>
chr12	<i>VAMP1</i>

Gènes des paralysies périodiques :

Chromosome	Gène
chr1	<i>CACNA1S</i>
chr17	<i>KCNJ2</i>
chr17	<i>SCN4A</i>

Gènes des mytonies non dystrophiques :

Chromosome	Gène
chr7	<i>CLCN1</i>
chr17	<i>SCN4A</i>

Gènes de diagnostics différentiels ou gènes candidats :

Chromosome	Gène
chr7	<i>ACHE</i>
chr1	<i>ATP1A2</i>
chr19	<i>ATP1A3</i>
chr16	<i>ATP2A1</i>
chr3	<i>BCHE</i>
chr19	<i>CACNA1A</i>
chr3	<i>CAV3</i>
chr19	<i>DNM2</i>
chr2	<i>ECEL1</i>
chr1	<i>HSPG2</i>
chr12	<i>KCNA1</i>
chr20	<i>KCNQ2</i>
chr6	<i>KCNQ5</i>
chrX	<i>MTM1</i>
chr19	<i>RYR1</i>
chr6	<i>SLC22A2</i>
chr22	<i>SLC25A1</i>
chr12	<i>STAC3</i>
chr12	<i>SYT1</i>
chr9	<i>TPM2</i>
chr1	<i>TPM3</i>