



Sisätautien Geenidiagnostiikkalaboratorio

Kohdennettu sekvensointi kattaa geenien RefSeq-geenien koodaavat alueet (UCSC hg19). Joidenkin geenien analyysiä vaikeuttavat vaikeasti sekvensoitavat tai samankaltaiset sekvenssialueet muualla genomissa (esim. pseudogeenit, yleiset toistojaksot).

Geeni	Kromosomi	Aloituskohhta	Lopetuskohhta	Geenin pituus (bp)	Teoreettinen kattavuus (%)	Phenotyyppi	Periytyvyys
ABCC9	chr12	21950298	22089653	139355	100.00	DCM	AD
ACTC1	chr15	35080271	35087952	7681	100.00	HCM/DCM	AD
ACTN2	chr1	236849744	236927583	77839	100.00	HCM/DCM	AD
ANKRD1	chr10	92671831	92681057	9226	100.00	HCM/DCM	AD/AR
BAG3	chr10	121410856	121437354	26498	100.00	DCM	AD
CALR3	chr19	16589842	16607028	17186	100.00	HCM	AD
CASQ2	chr1	116242600	116311451	68851	100.00	HCM	AD
CAV3	chr3	8775460	8788476	13016	100.00	HCM	AD
CRYAB	chr11	111779324	111782498	3174	100.00	DCM/HCM	AD
CSRP3	chr11	19203551	19232143	28592	100.00	HCM/DCM	AD
DES	chr2	220283073	220291486	8413	100.00	DCM	AD
DMD	chrX	31137319	33357751	2220432	100.00	DCM	X
DOLK	chr9	131707783	131710037	2254	100.00	DCM	AR
DSG2	chr18	29078001	29128839	50838	100.00	DCM	AD
DSP	chr6	7541844	7586971	45127	100.00	DCM	AR
EMD	chrX	153607571	153609908	2337	100.00	DCM	X
EYA4	chr6	133562469	133853283	290814	100.00	DCM	AD
FHL1	chrX	135228835	135293543	64708	100.00	HCM	X
FHL2	chr2	105977257	106055255	77998	100.00	DCM	AD
FHOD3	chr18	33877676	34360043	482367	100.00	HCM	AD
FKTN	chr9	108320385	108403424	83039	100.00	HCM	AR
GATAD1	chr7	92076736	92089406	12670	100.00	DCM	AR
GLA	chrX	100652753	100663026	10273	100.00	HCM	X
ILK	chr11	6624938	6632124	7186	100.00	DCM	AD
JPH2	chr20	42740311	42816243	75932	100.00	HCM	AD
JUP	chr17	39910833	39942989	32156	100.00	DCM	AR/AD
LAMA4	chr6	112429108	112575942	146834	100.00	DCM	AD
LAMP2	chrX	119559977	119603229	43252	100.00	HCM/DCM	X
LDB3	chr10	88428180	88495849	67669	100.00	DCM	AD
LMNA	chr1	156052343	156109905	57562	100.00	DCM	AD
MYBPC3	chr11	47352931	47374278	21347	100.00	HCM/DCM	AD
MYH6	chr14	23851173	23877511	26338	100.00	HCM/DCM	AD
MYH7	chr14	23881921	23904895	22974	100.00	HCM/DCM	AD
MYL2	chr12	111348598	111358429	9831	100.00	HCM/RCM	AD
MYL3	chr3	46899331	46904998	5667	100.00	HCM/RCM	AD
MYLK2	chr20	30407152	30422525	15373	100.00	HCM	AD
MYOZ2	chr4	120056913	120108969	52056	100.00	HCM/DCM	AD
MYPN	chr10	69865848	69971798	105950	100.00	DCM/HCM	AD
NEBL	chr10	21068877	21463141	394264	100.00	DCM	AD
NEXN	chr1	78354174	78409603	55429	100.00	DCM/HCM	AD
PLEKHM2	chr1	16010801	16061289	50488	100.00	DCM	AD
PLN	chr6	118869416	118881612	12196	100.00	DCM/HCM	AD
PRDM16	chr1	2985716	3355210	369494	100.00	DCM	AD
PRKAG2	chr7	151253175	151574341	321166	100.00	HCM	AD
PSEN1	chr14	73603117	73690424	87307	100.00	DCM	AD
PSEN2	chr1	227058247	227083829	25582	100.00	DCM	AD



Sisätautien Geenidiagnostiikkalaboratorio

RAF1	chr3	12625074	12705725	80651	100.00	DCM	AD
RBM20	chr10	112404129	112599252	195123	100.00	DCM	AD
RYR2	chr1	237205676	237997313	791637	100.00	DCM	AD
SCN5A	chr3	38589527	38691189	101662	100.00	DCM	AD
SDHA	chr5	218330	256839	38509	100.00	DCM	AR
SGCD	chr5	155753741	156194823	441082	100.00	DCM	AD
TAZ	chrX	153639851	153650088	10237	100.00	DCM	X
TCAP	chr17	37821573	37822832	1259	100.00	HCM/DCM	AD
TMPO	chr12	98909325	98944182	34857	100.00	DCM	AD
TNNC1	chr3	52485081	52488082	3001	100.00	HCM/DCM	AD
TNNI3	chr19	55663110	55669125	6015	100.00	HCM/DCM	AD
TNNI3K	chr1	74701045	75010141	309096	100.00	DCM	AD
TNNT2	chr1	201328110	201346853	18743	100.00	HCM/DCM	AD
TPM1	chr15	63334812	63364138	29326	100.00	HCM/DCM	AD
TTN	chr2	179390691	179672175	281484	100.00	HCM/DCM	AD
VCL	chr10	75757846	75879939	122093	100.00	HCM/DCM	AD

DCM, dilatoiva kardiomyopatia; HCM, hypertrofinen kardiomyopatia; AD, autosomaalinen dominantti; AR, autosomaalinen resessiivinen; X, X-kromosomiin liittyvä periytyminen.