

Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des cardiomyopathies hypertrophiques (60 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
A2ML1	Syndrome de Noonan	CACNA1C	Syndrome de Brugada 3; Syndrome du QT long 8; Syndrome de Timothy
ACADVL	Déficit en VLCAD	CALR3	Cardiomyopathie, hypertrophique
ACTC1	Communication inter-auriculaire 5; Cardiomyopathie, dilatée, 1R; Cardiomyopathie, hypertrophique, 11; Non-compactation ventriculaire gauche 4	CAV3	Cardiomyopathie, hypertrophique familiale; Créatine phosphokinase, élévation du taux sérique; Syndrome du QT long 9; Myopathie, distale, type Tateyama; Maladie des muscles ondulants 2
ACTN2	Cardiomyopathie, dilatée, 1AA, avec ou sans NCVG; Cardiomyopathie, hypertrophique, 23, avec ou sans NCVG; Myopathie, congénitale, avec noyaux structurés et anomalies de la ligne Z; Myopathie, distale, 6, d'apparition chez l'adulte	CBL	Maladie de type syndrome de Noonan avec ou sans leucémie myélonocyttaire juvénile
AGL	Glycogénose IIIa; Glycogénose IIIb	CPT2	Déficit en CPT II, infantile; Déficit en CPT II, néonatal léta; Déficit en CPT II, myopathique, induit par le stress
ANKRD1	Syndrome KBG, cardiomyopathie, dilatée; Cardiomyopathie, hypertrophique	CSRP3	Cardiomyopathie, hypertrophique, 12
BAG3	Cardiomyopathie, dilatée, 1HH; Myopathie, myofibrillaire, 6	DES	Cardiomyopathie, dilatée, 11; Myopathie, myofibrillaire, 1; Syndrome scapulo-péronier, neurogène, type Kaeser
BRAF	Adénocarcinome du poumon, somatique; Syndrome cardio-facio-cutané; Cancer colorectal, somatique; syndrome LEOPARD 3; Mélanome, malin, somatique; Cancer du poumon non à petites cellules, somatique; Syndrome de Noonan 7	ELAC2	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative 17

Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des cardiomyopathies hypertrophiques (60 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
FHL1	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss 6, liée à l'X, Myopathie, liée à l'X, avec atrophie musculaire posturale; Myopathie à corps réducteurs, liée à l'X 1a, sévère, apparition au cours de la petite enfance ou de la jeune enfance; Myopathie à corps réducteurs, liée à l'X 1b, avec apparition au cours de l'enfance avancée ou à l'âge adulte; Myopathie scapulo-péronière, liée à l'X dominante	HRAS	Cancer de la vessie, somatique; Myopathie congénitale avec excès de fuseaux neuromusculaires; syndrome de Costello; Nævus sébacé ou cheveux laineux sur nævus, somatique; Syndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims, mosaïque somatique; Nævus de Spitz ou nævus spilus, somatique; Carcinome thyroïdien, folliculaire, somatique
FLNC	Cardiomyopathie, hypertrophique familiale, 26; Cardiomyopathie, familiale restrictive 5; Myopathie, distale, 4; Myopathie, myofibrillaire, 5	JPH2	Cardiomyopathie, dilatée, 2E; Cardiomyopathie, hypertrophique, 17
GAA	Maladie de Pompe; Glycogénose II	KRAS	Malformation artérioveineuse du cerveau, somatique; Cancer de la vessie, somatique; Cancer du sein, somatique; Syndrome cardio-facio-cutané 2; Cancer gastrique, somatique; Leucémie, myéloïde aiguë, somatique; Cancer du poumon, somatique; Syndrome de Noonan 3; Syndrome oculo-ectodermique; somatique; Carcinome pancréatique, somatique; Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS; Syndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims, mosaïque somatique
GATA4	Communication inter-auriculaire 2; Communication auriculo-ventriculaire 4; Tétralogie de Fallot; Communication interventriculaire 1		
GLA	Maladie de Fabry; Maladie de Fabry, variante cardiaque		
		LAMP2	Maladie de Danon

Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des cardiomyopathies hypertrophiques (60 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
LDB3	Cardiomyopathie, dilatée, 1C, avec ou sans NCVG; Cardiomyopathie, hypertrophique, 24; Non-compaction ventriculaire gauche 3; Myopathie, myofibrillaire, 4	MYL2	Cardiomyopathie, hypertrophique, 10; Myopathie, myofibrillaire, 12, apparition infantile, avec cardiomyopathie
MAP2K1	Syndrome cardio-facio-cutané 3; Mélorhéostose, isolée, mosaïque somatique	MYL3	Cardiomyopathie, hypertrophique, 8
MAP2K2	Syndrome cardio-facio-cutané 4	MYLK2	Cardiomyopathie, hypertrophique, 1, digénique
MTO1	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative 10	MYOM1	Cardiomyopathie, hypertrophique
MYBPC3	Cardiomyopathie, dilatée, 1MM; Cardiomyopathie, hypertrophique, 4; Non-compaction ventriculaire gauche 10	MYOZ2	Cardiomyopathie, hypertrophique, 16
MYH6	Communication inter-auriculaire 3; Cardiomyopathie, dilatée, 1EE; Cardiomyopathie, hypertrophique, 14	MYPN	Cardiomyopathie, dilatée, 1KK; Cardiomyopathie, familiale restrictive, 4; Cardiomyopathie, hypertrophique, 22; Myopathie à némaline 11, autosomique récessive
MYH7	Cardiomyopathie, dilatée, 1S; Cardiomyopathie, hypertrophique, 1; Myopathie distale de Laing; Non-compaction ventriculaire gauche 5; Myopathie, stockage de la myosine, autosomique dominante; Myopathie, stockage de la myosine, autosomique récessive; Syndrome scapulo-péronier, type myopathique	NEXN	Cardiomyopathie, dilatée, 1CC; Cardiomyopathie, hypertrophique, 20
		NF1	Leucémie, myélomonocytaire juvénile; Neurofibromatose, spinale familiale; Neurofibromatose, type 1; Neurofibromatose-syndrome de Noonan; Syndrome de Watson

Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des cardiomyopathies hypertrophiques (60 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
NRAS	Cancer colorectal, somatique; Nævus épidermique, somatique; Syndrome de nævus mélanocytaire, congénital, somatique; Mélanose neurocutanée, somatique; Syndrome de Noonan 6; Syndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims, mosaïque somatique; Carcinome thyroïdien, folliculaire, somatique	SHOC2	Syndrome associé de Noonan avec cheveux anagènes caducs 1
		SOS1	Syndrome de Noonan 4
		SOS2	Syndrome de Noonan 9
		SPRED1	Syndrome de Legius
		TCAP	Cardiomyopathie, hypertrophique, 25; Dystrophie musculaire, des ceintures, autosomique récessive 7
PDLIM3	Cardiomyopathie, dilatée; Cardiomyopathie, hypertrophique	TNNC1	Cardiomyopathie, dilatée, 1Z; Cardiomyopathie, hypertrophique, 13
PLN	Cardiomyopathie, dilatée, 1P; Cardiomyopathie, hypertrophique, 18	TNNI3	Cardiomyopathie, dilatée, 1FF; Cardiomyopathie, familiale restrictive, 1; Cardiomyopathie, hypertrophique, 7
PRKAG2	Cardiomyopathie, hypertrophique 6; Glycogénose cardiaque, congénitale létale; Syndrome de Wolff-Parkinson-White	TNNT2	Cardiomyopathie, dilatée, 1D; Cardiomyopathie, familiale restrictive, 3; Cardiomyopathie, hypertrophique, 2; Non-compaction ventriculaire gauche 6
PTPN11	Syndrome LEOPARD 1; Leucémie, myélomonocytaire juvénile, somatique; Métachondromatose; Syndrome de Noonan 1	TPM1	Cardiomyopathie, dilatée, 1Y; Cardiomyopathie, hypertrophique, 3; Non-compaction ventriculaire gauche 9
RAF1	Cardiomyopathie, dilatée, 1NN; syndrome LEOPARD 2; Syndrome de Noonan 5	TTR	Amyloïdose, héréditaire, liée à la transthyréline; Syndrome du canal carpien, familial
RASA1	Carcinome basocellulaire, somatique; Malformation capillaire-malformation artérioveineuse 1	VCL	Cardiomyopathie, dilatée, 1W; Cardiomyopathie, hypertrophique, 15
RIT1	Syndrome de Noonan 8		
RRAS	Syndrome de Noonan		