



Genpanel Mikrozephalie

89 Gene: ASPM, ATR, ATRX, BLM, BRCA2, BRIP1, CASK, CDK5RAP2, CDT1, CENPF, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, CIT, CKAP2L, CREBBP, CTNNB1, DDX11, DHCR7, DIAPH1, DONSON, DPP6, DYRK1A, EFTUD2, ERCC4, ERCC6, ERCC8, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, GMNN, HDAC8, IARS, IER3IP1, IGF1, IGF1R, KIF11, KIF1BP, KNL1, LARP7, LIG4, MCPH1, MFSD2A, MSMO1, MYCN, NBN, NDE1, NHEJ1, NIPBL, ORC1, ORC4, ORC6, PCNT, PDHA1, PLK4, PNKP, POC1A, PQBP1, PRUNE1, RAD21, RBBP8, RNU4ATAC, RPL10, RTTN, SLC9A6, SLX4, SMC1A, SMC3, STAMBP, STIL, TOP3A, TRAIP, TRMT10A, TUBGCP4, TUBGCP6, UBA5, UFC1, UFM1, WDR62, WDR73, XRCC4, ZEB2

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/162/> (Version 2.321 access date: 08.11.2022)

Die aufgeführten Gene entsprechen den der jeweiligen Referenz zugrundeliegenden Empfehlungen. Die gemäss Genomics England PanelApp aufgeführten Gene entsprechen den als «diagnostic-grade», also diagnostisch gewerteten Genen (s.a. <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/#!Guidelines>).

Die Auswertung weiterer Gene ist nach Rücksprache mit unserem Labor möglich.