



## Genpanel Mikrozephalie

**198 Gene:** AARS, ACBD6, ADARB1, ANKLE2, AP4E1, ARF3, ARPC4, ASPM, ATP1A2, ATP6V0A1, ATP6V0C, ATR, ATRX, BLM, BPTF, BRCA2, BRIP1, BUB1, BUB1B, CAMK2B, CAMSAP1, CASK, CCDC88A, CCND2, CDK5RAP2, CDT1, CENPF, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP55, CEP57, CHAMP1, CHKA, CIT, CKAP2L, COASY, CREBBP, CSNK2A1, CTCF, CTNNB1, CTU2, DDX11, DHCR7, DIAPH1, DNA2, DNMT3A, DOHH, DONSON, DPM1, DROSHA, DYNC112, DYRK1A, EFTUD2, EIF2S3, EIF5A, ERCC4, ERCC6, ERCC8, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FBRSL1, FOXG1, FRA10AC1, GINS3, GMNN, GPT2, GRM7, GTF2E2, HDAC8, HHAT, HIST1H4C, HMGB1, HPDL, IARS, IER3IP1, IGF1, IGF1R, INTS11, KIF11, KIF14, KIF1BP, KMT2B, KNL1, LAGE3, LARP7, LIG4, LMNB1, LMNB2, MCPH1, MECP2, METTL5, MFSD2A, MINPP1, MORC2, MSMO1, MYCN, NAPB, NARS, NBN, NCAPD2, NCAPD3, NDE1, NHEJ1, NIPBL, NSD2, NSRP1, NUP107, NUP188, NUP214, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, PCDH12, PCNT, PDHA1, PLK4, PNKP, POC1A, POGZ, PPFIBP1, PPIL1, PQBP1, PRIM1, PRUNE1, PTPN23, PUF60, PUS7, RAD21, RAD50, RAD51, RBBP8, RNU4-2, RNU4ATAC, RPL10, RTTN, SARS, SASS6, SLC1A4, SLC25A19, SLC38A3, SLC4A10, SLC9A6, SLF2, SLX4, SMARCA5, SMC1A, SMC3, SMC5, SMG8, SPATA5L1, STAMPB, STIL, SVBP, TMX2, TNPO2, TOP3A, TP53RK, TRAIIP, TRAPPC10, TRAPPC12, TRAPPC6B, TRAPPC9, TRIO, TRMT10A, TSEN15, TSEN54, TTC5, TTI1, TUBG1, TUBGCP2, TUBGCP4, TUBGCP6, UBA5, UFC1, UFM1, UGP2, UNC80, VRK1, WDR11, WDR37, WDR4, WDR62, WDR73, WLS, XRCC4, YIPF5, ZEB2, ZNF335, ZNF526.

**Referenz:** <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/162/> (Version 8.2 access date: 09.06.2025)

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.