



## Genpanel Hirnfehlbildungen

(beinhaltet: Fehlbildungen der kortikalen Entwicklung v2.149, Holoprosencephalie v2.30, neurologische segmentale «Overgrowth» v1.15)

**97 Gene:** ACTB, ACTG1, ADGRG1, AKT1, AKT3, APC2, ARFGEF2, ARX, ASPM, ATP1A2, B3GALNT2, CASK, CCND2, CDH2, CDK13, CDON, CEP85L, CRADD, CSNK2A1, DAG1, DCX, DHCR7, DISP1, DYNC1H1, EMX2, FGF8, FGFR1, FKRP, FKTN, FLNA, GLI2, GPSM2, H3-3A, ISPD, KATNB1, KIF1BP, KIF2A, KIF5C, KMT2D, LAMA2, LAMB1, LAMC3, LARGE1, MACF1, MAP1B, MN1, MTOR, NDE1, NEDD4L, OCLN, OSGEP, PAFAH1B1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PPP1R12A, PTCH1, PTEN, RAD21, RELN, RTTN, SHH, SIX3, SMC1A, SMO, SNAP29, STAG2, TGIF1, TMEM5, TMX2, TUBA1A, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, TUBGCP2, VLDLR, WDR62, ZIC2

**Referenz:** <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/491/> (Version 5.196; access date: 07.11.2022)

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.