



Genpanel Kleinwuchs-Syndrome

(Wachstumsstörungen in der frühen Kindheit)

48 Gene: ACAN, ANKRD11, BLM, BRAF, BRCA2, BRIP1, CBL, CCDC8, CDKN1C, CUL7, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FGFR3, HMGA2, HRAS, IGF1, IGF1R, IGF2, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NBN, NRAS, OBSL1, PALB2, PIK3R1, PLAG1, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SLX4, SOS1, SOS2, SRCAP, TOP3A, TRIM37, UBE2T

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/473/> (Version 1.4; 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.