



## Genpanel Hirnfehlbildungen

(beinhaltet: Fehlbildungen der kortikalen Entwicklung v2.22, Holoprosencephalie v2.12, neurologische segmentale «Overgrowth» v1.6)

**79 Gene:** ACTB, ACTG1, ADGRG1, AKT1, AKT3, ARFGEF2, ARX, ASPM, B3GALNT2, CCND2, CDON, DAG1, DCX, DHCR7, DISP1, DYNC1H1, EMX2, FGF8, FGFR1, FKRP, FKTN, FLNA, GLI2, GPSM2, ISPD, KATNB1, KIF1BP, KIF2A, KIF5C, LAMB1, LAMC3, LARGE1, MACF1, MTOR, NDE1, NEDD4L, OCLN, PAFAH1B1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PTCH1, PTEN, RELN, RTTN, SHH, SIX3, SMO, TGIF1, TMEM5, TUBA1A, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, WDR62, ZIC2

**Referenz:** <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/491/> (Version 5.42; access date: 22.12.2020)

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.