



Genpanel «Overgrowth»-Erkrankungen/Syndrome

Kongenital

15 Gene: AKT2, BRWD3, CDKN1C, CHD8, DIS3L2, DNMT3A, EZH2, GPC3, MTOR, NFIB, NFIX, NSD1, OFD1, PTEN, SUZ12

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/38/> (Version 1.101; access date: 31.12.2020)

Segmental

8 Gene: AKT1, AKT3, CCND2, CDKN1C, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, RASA1

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/98/> (Version 2.8; access date: 31.12.2020)

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.