



Genpanel Schilddrüsen / Nebenschilddrüsen-Erkrankungen

Kongenitale Hypothyreose

30 Gene: DUOX2, DUOX2A2, FOXE1, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, LHX3, LHX4, NKX2-1, NKX2-5, OTX2, PAX8, POU1F1, PRKAR1A, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC5A5, TBL1X, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR.

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/31/> (panel version 2.4; access date: 30.12.2020)

Familiärer Hyperparathyreoidismus

6 Gene: AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, MEN1, RET.

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/480/> (panel version 2.5; access date: 30.12.2020)

Familiäre hypocalziurische Hyperkalzämie

3 Gene: AP2S1, CASR, GNA11.

Referenz: Cormier C: Joint Bone Spine 86 (2019) 459–466

Genpanel Familiäre Hypophysenadenome

4-10 Gene: Isoliert: AIP
Syndromal: CDKN1B, MEN1, PRKAR1A; *ggfs.* SDHx, CDC73, DICER1, ...

Referenz: Stiles CE et al, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK278949/> (v. May 28, 2020 ; access date: 07.01.2021)

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.