



Genpanel Ziliopathien

(Rare multisystem ciliopathy disorders, Version 1.130)

79 Gene: AHI1, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL6, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C21orf2, C2CD3, C5orf42, CC2D2A, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CRB2, CSPP1, DDX59, DHCR7, DYNC2H1, EVC, EVC2, GLI3, HNF1B, HYLS1, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT80, INVS, IQCB1, KIF7, LZTFL1, MKKS, MKS1, NEK1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, RPGRIP1L, SBDS, SCLT1, SDCCAG8, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM2371, TMEM67, TRAF3IP1, TTC21B, TTC8, VPS13B, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, ZSWIM6.

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/150/> (Version 1.130 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.