



Genpanel Hirnfehlbildungen

130 Gene: ACTB, ACTG1, ADGRG1, AKT1, AKT3, AKT3, APC2, ARF1, ARFGEF2, ARX, ASPM, ATP1A2, ATP1A3, B3GALNT2, B4GAT1, CASK, CASP2, CCND2, CCND2, CDH2, CDK13, CDON, CEP85L, CNOT1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, CRADD, CSNK2A1, CTNNA2, DAG1, DCHS1, DCX, DEPDC5, DHCR7, DPYSL5, DYNC1H1, EML1, FGF8, FGFR1, FKRP, FKTN, FLNA, GLI2, GPSM2, GRIN1, GRIN2B, H3F3A, HECTD4, ISPD, KATNB1, KIF1BP, KIF2A, KIF5C, KMT2D, LAMA2, LAMB1, LAMC3, LARGE1, MACF1, MAP1B, MAPK8IP3, MAX, MN1, MTOR, NDE1, NEDD4L, NPRL2, NPRL3, NSRP1, OCLN, OSGEP, PAFAH1B1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PI4KA, PIDD1, PIK3CA, PIK3CA, PIK3R2, PIK3R2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PPP1R12A, PTCH1, PTEN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAC3, RAD21, RELN, RTTN, SCN3A, SHH, SIX3, SLC35A2, SMC1A, SMO, SNAP29, SOX11, STAG2, TBC1D32, TGIF1, TMEM5, TMX2, TP73, TUBA1A, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, TUBGCP2, VLDLR, WDR62, ZIC2

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/491/> (Version 15.7; access date: 09.06.2025)

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.

