Universitätsspital Basel

Medizinische Genetik
Labor Molekulargenetik

Schönbeinstrasse 40
CH-4031 Basel
Telefon +41 61 265 3620
Telefax +41 61 265 3621

www.unispital-basel.ch/medizinische-genetik

Genpanel Schilddrüsen / Nebenschilddrüsen-Erkrankungen

Kongenitale Hypothyreose

30 Gene: *DUOX2, DUOXA2, FOXE1, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, LHX3, LHX4, NKX2-1, OTX2, PAX8, POU1F1, PRKAR1A, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, TBL1X, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR*.

Referenz: https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/31/ (panel version 3.1; access date: 03.05.2025)

Familiärer Hyperparathyreoidismus

8 Gene: *AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, GCM2, GNA11, MEN1, RET*.

Referenz: https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/480/ (panel version 3.6; access date: 03.05.2025)

Familiäre hypocalziurische Hyperkalzämie

3 Gene: *AP2S1, CASR, GNA11*.

Referenz: https://nhsgms-panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/481/v2.2 (version 2.2; access date: 03.05.2025)

Genpanel Familiäre Hypophysenadenome

4-14 Gene: Isoliert: *AIP*
Syndromal: *CDKN1B, MEN1, PRKAR1A; ggfs. SDHx, MAX, CDC73, DICER1, MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, NF1, TSC2*

Referenz: Endotext: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK278949/ (v. March 7, 2024; access date: 03.05.2025)

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.