



Genpanel Kleinwuchs-Syndrome

(Wachstumsstörungen in der frühen Kindheit)

66 Gene: ACAN, ANAPC1, ANKRD11, BLM, BRAF, BRCA2, BRIP1, CBL, CCDC8, CDKN1C, CEP57, COG4, CUL7, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FGFR3, GHR, HMGA2, HRAS, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, INTS1, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MSTO1, MTX2, NBAS, NBN, NHLRC2, NPR2, NRAS, OSL1, PALB2, PIK3R1, PLAG1, PLK4, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RNPC3, RRAS2, SHOC2, SHOX, SLX4, SOS1, SOS2, SPRED2, SRCAP, STAT5B, TOP3A, TRIM37, UBE2T, ZFP57.

Referenz: <https://nhsgms-panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/473/v3.0> (Version 3.0; 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.