



Genpanel Ziliopathien

(Rare multisystem ciliopathy Super panel, Version 17.6)

124 Gene:

ADAMTS9, AHI1, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C2CD3, CBY1, CC2D2A, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CFAP410, CFAP418, CILK1, CPLANE1, CRB2, CSPP1, CYS1, DCDC2, DDX59, DHCR7, DLG5, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EVC, EVC2, EXOC3L2, FAM149B1, GLI3, GLIS2, GRK2, HNF1B, HYLS1, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT74, IFT80, IFT81, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, IQCE, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF3B, KIF7, LAMA1, LBR, LZTFL1, MAPKBP1, MKKS, MKS1, NEK1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PDIA6, PIBF1, PIK3C2A, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, POC1B, PRKACA, PRKACB, PSKH1, RPGRIP1L, SBDS, SCLT1, SDCCAG8, SUFU, TBC1D32, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOGARAM1, TRAF3IP1, TTC21B, TTC8, TXNDC15, VPS13B, WDPCP, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZNF423, ZSWIM6

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/728/> (Version 17.6 access date: 28.01.2025)

Die aufgeführten Gene entsprechen den der jeweiligen Referenz zugrundeliegenden Empfehlungen. Die gemäss Genomics England PanelApp aufgeführten Gene entsprechen den als «diagnostic-grade» (green) sowie den grenzwertig (amber) gewerteten Genen (s.a. <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/#!/Guidelines>).

Die Auswertung weiterer Gene ist nach Rücksprache mit unserem Labor möglich.