



Genpanel «Overgrowth»-Erkrankungen/Syndrome

Kongenital

26 Gene: AKT2, ASXL2, BRWD3, CDKN1C, CHD8, DIS3L2, DNMT3A, EED, EZH2, GPC3, HIST1H1E, MTOR, NFIB, NFIX, NSD1, OFD1, PDGFRB, PIK3CA, PTEN, RNF125, SETD2, SUZ12, ZBTB7A, AKT3, H19, KCNQ1OT1

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/38/> (Version 1.120; access date: 28.01.2025)

Segmental

14 Gene: AKT1, AKT2, AKT3, ARAF, CCND2, CDKN1C, GJA4, PADI6, PIK3CA, PIK3R1, PIK3R2, PTEN, RASA1, SUZ12

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/98/> (Version 3.19; access date: 29.01.2025)

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.