



Genpanel «Overgrowth»-Erkrankungen/Syndrome

Kongenital

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

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/38/> (Version 1.119; access date: December 2022)

Segmental

10 Gene: AKT1, AKT3, CCND2, CDKN1C, PADI6, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, RASA1, SUZ12

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/98/> (Version 3.1; access date: December 2022)

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.