

## **Panel Niepełnosprawność Intelektualna – GEN66A**

### **Niepełnosprawność intelektualna o dziedziczeniu autosomalnym recesywnym**

ANK3, ALG6, ALDH5A1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARFGEF2 CA8, CC2D1A, CNTNAP2, CRADD, CRBN, D2HGDH, ERLIN2, FMN2, GRIK2, KCNJ10, KIAA1033, LINS, MAN1B1, MED23, NDST1, NSUN2, NRXN1, NSUN2, PCNT, PIGV, PRSS12, ST3GAL3, SOBP, TAF2, TECR, TRAPPC9, TTI2, TUSC3, VLDLR, VPS13B, ZC3H14, ZNF526

### **Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X**

ABCD1, ACSL4, AFF2, AGTR2, AIFM1, AP1S2, ARHGEF6, ARHGEF9, ARX, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, BCOR, BRWD3, CASK, CCDC22, CDKL5, CLIC2, CUL4B, DCX, DKC1, EBP, DLG3, DMD, FAAH2, FANCB, FGD1, FLNA, FMR1, FRMPD4, FTSJ1, GDI1, GPC3, GRIA3, GSPT2, HCCS, HDAC8, HPRT1, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, KIAA2022, LAMP2, L1CAM, MAGT1, MAOA, MBTPS2, MECP2, MED12, MID1, MTM1, NAA10, NDUFA1, NDP, NHS, NLGN3, NLGN4X, NSDHL, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PAK3, PGK1, PCDH19, PHF6, PHF8, PLP1, PORCN, PQBP1, PRPS1, PTCHD1, RAB39B, RAB40AL, RBM10, RPL10, RPS6KA3, SHROOM4, SLC16A2, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SRPX2, SYN1, SYP, TIMM8A, TSPAN7, UBE2A, UPF3B, USP9X, WDR13, ZDHHC9, ZDHHC15, ZNF41, ZNF674, ZNF711, ZNF81

### **Niepełnosprawność intelektualna o dziedziczeniu autosomalnym dominującym**

CDH15, FOXP1, GRIN2A, GRIN2B, KIRREL3, MEF2C, RAI1, STXBP1, SYNGAP1, TCF4, UBE3A, ZEB2

## **Panel Encefalopatie padaczkowe – GEN66B**

ALDH7A1, ALG13, ARX, CACNA1A, CASK, CDKL5, CHD2, DNM1, FOXG1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HCN1, HNRNPU, IQSEC2, KCNQ2, KCNQ3, MBD5, MECP2, MEF2C, PCDH19, PNPO, POLG, PRRT2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC25A22, SLC2A1, SLC9A6, SPTAN1, STXBP1, SYNGAP1, TBC1D24, TBL1XR1, TCF4, UBE3A, ZEB2

## **Panel Dystonia/choroba Parkinsona – GEN66C**

TOR1A, TAF1, GCH1, TH, SPR, THAP1, MR1, PRRT2, SGCE, ATP1A3, PRKRA, SLC2A1, SNCA, LRRK2, VPS35, PARK2, PINK1, PARK7, ATP13A2, FBXO7, SLC6A3

## **Panel RASopatie – GEN66D**

PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, BRAF, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, SHOC2 (ekson 1), NF1, SPRED1, CBL

## **Panel Genodermatozy – GEN66E**

COL7A1, GJB4, DST, GJA1, CDSN, ATP2C1, KRT14, KRT5, CLDN1, LAMC2, CSTA, ABCA12, PHYH, ATP2A2, PKP1, LAMA3, LAMB3, KRT6A, COL17A1, CTSC, KRT16, GBA, SLC27A4, TGM5, DSG1, ENPP1, ITGB4, DSP, ALDH3A2, FERMT1, SUMF1, ABHD5, KRT17, ITGA6, JUP, EBP, NSDHL, KRT9, KRT10, MBTPS2, PLEC

## **Panel Niedosłuch – GEN66F**

### **Niedosłuch niesyndromiczny**

ACTG1, CCDC50, CDH23, CEACAM16, CLDN14, COCH, COL11A2, COL4A6, COL9A3, CRYM, DFNA5, DFNB31, DIABLO, DIAPH1, ESPN, ESRRB, FOXI1, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GJC3, GPSM2, GRHL2, HGF, KARS, KCNQ4, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO1A, MYO1C, MYO1F, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, POU3F4, POU4F3, PTPRQ, RDX, SERPINB6, SLC26A4, SLC26A5, STRC, TECTA, TIMM8A, TMC1, TMPRSS3, TMPRSS5, TNC, TRIOBP, USH1C, WFS1

### **Niedosłuch syndromiczny**

ABHD12, ACTB, ACTG1, AIFM1, ALMS1, BCS1L, BMP5, CACNA1D, CDH23, CISD2, CLCNKA, CLCNKB, CLRN1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COQ6, DFNB31, DIAPH3, DSPP, EDNRB, EYA1, FGF3, FOXI1, GATA3, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GPSM2, HARS, HOXA1, HOXA2, HSD17B4, JAG1, KARS, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, LARS2, LHX3, MYH14, MYH9, MYO6, MYO7A, NOG, PAX3, PCDH15, PMP22, POLR1C, POLR1D, SEMA3E, SLC26A4, SLC4A11, SOD2, SOX10, TBC1D24, TCOF1, TIMM8A, TRPV4, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1

Zestaw TruSight One (Illumina), który wykorzystywany jest w badaniach eksomu klinicznego (procedura: GEN66) umożliwia jednoczesną analizę około 4800 genów. Możliwa jest zatem analiza dowolnie wybranego panelu genów związanych z określonym rozpoznaniem klinicznym. Pełna lista genów znajduje się na stronie:

[http://www.illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/gene\\_lists/gene\\_list\\_trusight\\_one.zip](http://www.illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/gene_lists/gene_list_trusight_one.zip)

Przykładowe panele genów:

Zespół Bardet-Biedl

BBS1, BBS2, ARL6, BBS4, BBS5, MKKS, BBS7, TTC8, BBS9, BBS10, TRIM32, BBS12, MKS1, CEP290 (niepełne pokrycie), WDPCP, SDCCAG8, LZTFL1, BBIP1, TMEM67, AH1, NPHP1, COH1, PHF6, PHG6, ALMS1, SIM1

Kardiomiopatia

ABCC9, ACADVL, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, BMPR2, BRAF, CALR3, CAV3, CBL, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTF1, DES, DMD, DNAJC19, DSC2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FKTN, GBE1, GLA, HMBS, HRAS, ILK, JPH2, JUP, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MAP2K1, MAP2K2, MMACHC, MUT, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NRAS, PCCA, PCCB, PDLIM3, PKP2, PLN, PNPLA2, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, SGCD, SLC22A5, SLC25A20, SOS1, STK4, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL

Zespół Jouberta

AHI1, ARL13B, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, INPP5E, KIF7, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67 (MKS3)

Zespół Coffin-Siris/Nicolaides Baraister

ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMARCA2

Dystrofia obręczowo-kończynowa

Dziedziczenie autosomalne recesywne: ANO5, CAPN3, DYSF, FKRP, FKTN, PLEC, POMGNT1, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32, TTN

Dziedziczenie autosomalne dominujące: CAV3, DES, DNAJB6, LMNA, MYOT

Rodzinna migrena hemiplegiczna:

CACNA1A, ATP1A2, SCN1A

Zaburzenia migracji neuronalnej

ACTB, ACTG1, ARX (bez eksonu 2), ASPM, B3GNT1, CDK5RAP2, CENPJ, CEP152, COL4A1, DCX, DYNC1H1, EMX2, EOMES, FH, FKRP, FKTN, FLNA, GPR56, IER3IP1, ISPD, LAMA2, LAMC3, LARGE, MCPH1, MED12, MEF2C, NDE1, PAFAH1B1, PAX6, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMT1, POMT2, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RELN, SNAP29, SRPX2, STIL, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, VLDLR, WDR62, YWHAE