CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE

Lista genów

Panele pediatryczne

CentoCard

Krew pełna na EDTA

DNA gotowe do użycia

Wymaz z policzka

Ślina

Metody

NGS z analizą CNV

TAT

25 dni roboczych
15 dni roboczych (onkologia)

CentoPediatric Neuro
Comprehensive
2398 genów

- **Ataksja i anomalie móżdżku** | 193 geny
  Ataxia and cerebellar anomalies
- **Dystonia, pląsawica i pokrewne zaburzenia ruchowe** | 205 genów
  Dystonia, chorea and related movement disorders
- **Padaczka** | 1059 genów
  Epilepsy
- **Leukodystrofia/ leukoencefalopatia** | 163 geny
  Leukodystrophy/leukoencephalopathy
- **NDD i ASD** | 2016 genów
  NDD and ASD
- **Choroby nerwowo-mięśniowe** | 347 genów
  Neuromuscular
- **Paraplegia spastyczna** | 136 genów
  Spastic paraplegia
- **Strukturalne wady OUN** | 18 genów
  Structural CNS abnormalities

CentoPediatric Dysmorph
Comprehensive
858 genów

- **Artrogrypoza** | 186 genów
  Arthrogryposis
- **Ciliopatie** | 131 genów
  Ciliopathies
- **Choroby tkanki łącznej** | 87 genów
  Connective tissue disorders
- **Lipodystrofie** | 34 geny
  Lipodystrophies
- **Zespoły nadmiernego wzrostu** | 41 genów
  Overgrowth
- **RASopatie** | 29 genów
  RASopathy
- **VACTERL i zaburzenia podobne do VACTERL** | 30 genów
  VACTERL and VACTERL-like

CentoPediatric Hem/Imm
Comprehensive
578 genów

- **Zaburzenia krzepnięcia krwi** | 107 genów
  Blood coagulation
- **Niewydolność szpiku kostnego** | 156 genów
  Bone marrow failure
- **Wrodzona neutropenia** | 41 genów
  Congenital neutropenia
- **Cytopenie i wrodzone niedokrwistości** | 145 genów
  Cytopenias and congenital anemias
- **Niedokrwistość Fanconiego** | 27 genów
  Fanconi anemia
- **Niedokrwistość hemolityczna** | 48 genów
  Hemolytic anemia
- **Immunologia** | 472 geny
  Immunology
- **Wrodzone błędy odporności (IEI; pierwotne niedobory odporności) i dyskineza rzęsek** | 366 genów
  Primary immunodeficiency and ciliary dyskinesia

CentoPediatric Bone
Comprehensive
608 genów

- **Zaburzenia mineralizacji** | 89 genów
  Abnormal mineralization
- **Kraniosynostoza** | 102 geny
  Craniosynostosis
- **Niezespołowy niski wzrost** | 16 genów
  Non-syndromic short stature
- **Wrodzona łamliwość kości** | 54 geny
  Osteogenesis imperfecta
- **Zespół krótkich żeber/asfiksyjna dysplazja klatki piersiowej** | 31 genów
  Short-rib/Asphyxiating thoracic dysplasia
- **Dysplazje szkieletowe** | 558 genów
  Skeletal dysplasias

CentoPediatric Cardio
Comprehensive
412 genów

- **Zaburzenia rytmu serca** | 43 geny
  Abnormalities of cardiac rhythm
- **Kardiomiopatie** | 104 geny
  Cardiomyopathies
- **Strukturalne choroby serca** | 121 genów
  Structural heart disease
- **Choroby naczyń** | 207 genów
  Vascular disorders

CentoPediatric Metabol
Comprehensive
797 genów

- **Cukrzyca** | 41 genów
  Diabetes
- **Hiperinsulinemia, hipoglikemia** | 69 genów
  Hyperinsulinemia, hypoglycemia
- **Wrodzone wady metabolizmu** | 766 genów
  IEM

CentoPediatric GI
Comprehensive
190 genów

- **Cholestaza** | 79 genów
  Cholestasis
- **Wrodzona biegunka, niemowlęce zapalenie jelit** | 69 genów
  Congenital diarrhea, infantile enterocolitis
- **Atrezje przewodu pokarmowego, wady anorektalne** | 33 geny
  Gastrointestinal atresias, anorectal malformations

CentoPediatric Derma
Comprehensive
295 genów

- **Dysplazja ektodermalna** | 77 genów
  Ectodermal dysplasia
- **Pęcherzowe oddzielanie się naskórka** | 45 genów
  Epidermolysis bullosa
- **Rybia łuska** | 78 genów
  Ichthyosis
- **Albinizm oczno-skórny/ hipopigmentacja** | 36 genów
  Oculocutaneous albinism/hypopigmentation
- **Zaburzenia pigmentacji skóry** | 140 genów
  Pigmentary skin disorders
- **Skóra pergaminowata barwnikowa** | 15 genów
  Xeroderma pigmentosum

CentoPediatric Eye
Comprehensive
633 geny

- **Zaćma** | 209 genów
  Cataracts
- **Wrodzona ślepota Lebera** | 31 genów
  Leber congenital amaurosis
- **Małoocze, bezocze i dysgenezja przedniego odcinka oka** | 119 genów
  Microphthalmia, anophthalmia and anterior dysgenesis
- **Dystrofia siatkówki** | 377 genów
  Retinal dystrophy

CentoPediatric Ear
Comprehensive
311 genów

CentoPediatric DSD
Comprehensive
149 genów

- **CAH** | 11 genów

CentoCancerHereditary Pediatric
136 genów

CentoPediatric Mito
Comprehensive
447 genów

CentoPediatric Nephro
Comprehensive
502 geny

- **aHUS** | 10 genów
- **Wady rozwojowe nerek** | 23 geny
  Kidney malformations
- **Wielotorbielowatość nerek** | 39 genów
  Polycystic kidney

***Wersja genomowa** dostępna

CentoPediatric Eye Comprehensive | 633 geny **5**
CentoPediatric Eye Comprehensive Genome | 635 genów **5**
CentoPediatric Eye – Cataracts (zaćma) | 209 genów 6
CentoPediatric Eye – Cataracts Genome (zaćma) | 210 genów 7
CentoPediatric Eye – Leber congenital amaurosis (wrodzona ślepota Lebera) | 31 genów 7
CentoPediatric Eye – Microphthalmia, anophthalmia and anterior dysgenesis (małoocze, bezocze, dysgenezja) | 119 genów 7
CentoPediatric Eye – Retinal dystrophy (dystrofia siatkówki) | 377 genów 8
CentoPediatric Eye – Retinal dystrophy Genome (dystrofia siatkówki) | 378 genów 8
CentoPediatric Dysmorph Comprehensive | 858 genów **10**
CentoPediatric Dysmorph Comprehensive Genome | 860 genów **11**
CentoPediatric Dysmorph – Arthrogryposis (artrogrypoza) | 186 genów 12
CentoPediatric Dysmorph – Arthrogryposis Genome (artrogrypoza) | 186 genów 12
CentoPediatric Dysmorph – Ciliopathies (ciliopatie) | 131 genów 13
CentoPediatric Dysmorph – Connective tissue disorders (choroby tkanki łącznej) | 87 genów 13
CentoPediatric Dysmorph – Lipodystrophies (lipodystrofie) | 34 geny 13
CentoPediatric Dysmorph – Overgrowth (zespoły nadmiernego wzrostu) | 41 genów 13
CentoPediatric Dysmorph – RASopathy (RASopatie) | 29 genów 14
CentoPediatric Dysmorph – VACTERL and VACTERL-like (asocjacja VACTERL i zaburzenia podobne do VACTERL) | 30 genów 14
CentoPediatric Hem/Imm Comprehensive | 578 genów **15**
CentoPediatric Hem/Imm Comprehensive Genome | 579 genów **15**
CentoPediatric Hem/Imm – Blood coagulation (zaburzenia krzepnięcia krwi) | 107 genów 16
CentoPediatric Hem/Imm – Bone marrow failure (niewydolność szpiku kostnego) | 156 genów 17
CentoPediatric Hem/Imm – Congenital neutropenia (wrodzona neutropenia) | 41 genów 17
CentoPediatric Hem/Imm – Cytopenias and congenital anemias (cytopenie i wrodzone niedokrwistości) | 145 genów 17
CentoPediatric Hem/Imm – Fanconi anemia (niedokrwistość Fanconiego) | 27 genów 18
CentoPediatric Hem/Imm – Hemolytic anemia (niedokrwistość hemolityczna) | 48 genów 18
CentoPediatric Hem/Imm – Immunology (immunologia) | 472 geny 18
CentoPediatric Hem/Imm – Immunology Genome (immunologia) | 473 geny 19
CentoPediatric Hem/Imm – Primary immunodeficiency and ciliary dyskinesia (IEI i dyskineza rzęsek) | 366 genów 20
CentoPediatric Hem/Imm – Primary immunodeficiency and ciliary dyskinesia Genome (IEI i dyskineza rzęsek) | 367 genów 20
CentoPediatric Mito Comprehensive | 447 genów **22**
CentoPediatric Metabol Comprehensive | 797 genów **23**
CentoPediatric Metabol – Diabetes (cukrzyca) | 41 genów 24
CentoPediatric Metabol – Hyperinsulinemia, hypoglycemia (hiperinsulinemia, hipoglikemia) | 69 genów 24
CentoPediatric Metabol – IEM (wrodzone wady metabolizmu) | 766 genów 24
CentoPediatric Cardio Comprehensive | 412 genów **26**
CentoPediatric Cardio Comprehensive Genome | 413 genów **26**
CentoPediatric Cardio – Abnormalities of cardiac rhythm (zaburzenia rytmu serca) | 43 geny 27
CentoPediatric Cardio – Cardiomyopathies (kardiomiopatie) | 104 geny 27
CentoPediatric Cardio – Cardiomyopathies Genome (kardiomiopatie) | 104 geny 27
CentoPediatric Cardio – Structural heart disease (strukturalne choroby serca) | 121 genów 28
CentoPediatric Cardio – Vascular disorders (choroby naczyń) | 207 genów 28

CentoPediatric Cardio – Vascular disorders Genome (choroby naczyń) | 208 genów ... 29
CentoPediatric Neuro Comprehensive | 2398 genów ... 30
CentoPediatric Neuro Comprehensive Genome | 2404 geny ... 32
CentoPediatric Neuro – Ataxia and cerebellar anomalies (ataksja i anomalie móżdżku) | 193 geny ... 35
CentoPediatric Neuro – Ataxia and cerebellar anomalies Genome (ataksja i anomalie móżdżku) | 193 geny ... 35
CentoPediatric Neuro – Dystonia, chorea and related movement disorders (dystonia, pląsawica i pokrewne) | 205 genów ... 36
CentoPediatric Neuro – Dystonia, chorea and related movement disorders Genome (dystonia, pląsawica i pokrewne) | 207 genów ... 36
CentoPediatric Neuro – Epilepsy (padaczka) | 1059 genów ... 37
CentoPediatric Neuro – Epilepsy Genome (padaczka) | 1062 geny ... 38
CentoPediatric Neuro – Leukodystrophy/leukoencephalopathy (leukodystrofia/leukoencefalopatia) | 163 geny ... 39
CentoPediatric Neuro – Leukodystrophy/leukoencephalopathy Genome (leukodystrofia/leukoencefalopatia) | 164 geny ... 39
CentoPediatric Neuro – NDD and ASD (opóźnienie neurorozwojowe i zaburzenia ze spektrum autyzmu) | 2016 genów ... 40
CentoPediatric Neuro – NDD and ASD Genome (opóźnienie neurorozwojowe i zaburzenia ze spektrum autyzmu) | 2021 genów ... 42
CentoPediatric Neuro – Neuromuscular (choroby nerwowo-mięśniowe) | 347 genów ... 44
CentoPediatric Neuro – Neuromuscular Genome (choroby nerwowo-mięśniowe) | 347 genów ... 45
CentoPediatric Neuro – Spastic paraplegia (paraplegia spastyczna) | 136 genów ... 45
CentoPediatric Neuro – Spastic paraplegia Genome (paraplegia spastyczna) | 137 genów ... 46
CentoPediatric Neuro – Structural CNS abnormalities (strukturalne wady OUN) | 18 genów ... 46
CentoPediatric GI Comprehensive | 190 genów ... 47
CentoPediatric GI – Cholestasis (cholestaza) | 79 genów ... 47
CentoPediatric GI – Congenital diarrhea, infantile enterocolitis (wrodzona biegunka, niemowlęce zapalenie jelit) | 69 genów ... 47
CentoPediatric GI – Gastrointestinal atresias, anorectal malformations (atrezje przewodu pokarm., wady anorektalne) | 33 geny ... 48
CentoPediatric Derma Comprehensive | 295 genów ... 49
CentoPediatric Derma – Ectodermal dysplasia (dysplazja ektodermalna) | 77 genów ... 49
CentoPediatric Derma – Epidermolysis bullosa (pęcherzowe oddzielanie się naskórka) | 45 genów ... 49
CentoPediatric Derma – Ichthyosis (rybia łuska) | 78 genów ... 50
CentoPediatric Derma – Oculocutaneous albinism/hypopigmentation (albinizm oczno-skórny/hipopigmentacja) | 36 genów ... 50
CentoPediatric Derma – Pigmentary skin disorders (zaburzenia pigmentacji skóry) | 140 genów ... 50
CentoPediatric Derma – Xeroderma pigmentosum (skóra pergaminowata barwnikowa) | 15 genów ... 51
CentoPediatric Nephro Comprehensive | 502 geny ... 52
CentoPediatric Nephro – aHUS (atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy) | 10 genów ... 52
CentoPediatric Nephro – Kidney malformations (wady rozwojowe nerek) | 23 geny ... 53
CentoPediatric Nephro – Polycystic kidney (wielotorbielowatość nerek) | 39 genów ... 53
CentoPediatric Bone Comprehensive | 608 genów ... 54
CentoPediatric Bone Comprehensive Genome | 609 genów ... 54
CentoPediatric Bone – Abnormal mineralization (zaburzenia mineralizacji) | 89 genów ... 55
CentoPediatric Bone – Craniosynostosis (kraniosynostoza) | 102 geny ... 56
CentoPediatric Bone – Non-syndromic short stature (niezespołowy niski wzrost) | 16 genów ... 56
CentoPediatric Bone – Osteogenesis imperfecta (wrodzona łamliwość kości) | 54 geny ... 56
CentoPediatric Bone – Short-rib/Asphyxiating thoracic dysplasia (dysplazje z krótkimi żebrami) | 31 genów ... 56
CentoPediatric Bone – Skeletal dysplasias (dysplazje szkieletowe) | 558 genów ... 57
CentoPediatric Bone – Skeletal dysplasias Genome (dysplazje szkieletowe) | 559 genów ... 57

CentoPediatric DSD Comprehensive | 149 genów **59**

CentoPediatric DSD – CAH (wrodzony przerost nadnerczy) | 11 genów 59

CentoPediatric Ear Comprehensive | 311 genów **60**

CentoCancerHereditary Pediatric | 136 genów **61**

Oko

CentoPediatric Eye Comprehensive | 633 geny

Panel CentoPediatric Eye Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób w okulistyce dziecięcej, w tym m.in. z dystrofiami siatkówki, zaćmą, wrodzoną ślepotą Lebera, małocznością, bezocznością i dysgenezją przedniego odcinka oka. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, ukierunkowanie postępowania oraz ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCA4, ABCB6, ABCC6, ABHD12, ACBD5, ACO2, ACVR1, ADAM9, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS18, ADAMTSL4, ADGRV1, ADIPOR1, AFG3L2, AGBL5, AGK, AGPS, AHI1, AHR, AIPL1, ALDH18A1, ALDH1A3, ALDH3A2, ALMS1, ALPK1, ALX1, AMACR, ANAPC1, AP3B1, APTX, ARHGAP35, ARL13B, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARMC9, ARPC4, ARR3, ASPH, ATAD3A, ATF6, ATOH7, AUH, B3GALNT2, B3GLCT, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, BLOC1S3, BLOC1S6, BMP4, BMP7, C2CD3, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CANT1, CAPN15, CAPN5, CAV1, CC2D2A, CDH2, CDH23, CDH3, CDHR1, CDK9, CDON, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP250, CEP290, CEP41, CEP78, CEP83, CERKL, CFAP410, CFAP418, CHD7, CHM, CHMP4B, CHRDL1, CIB2, CISD2, CLCC1, CLCN7, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COG4, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL8A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COQ2, COQ5, COX7B, CPAMD8, CPLANE1, CRB1, CRPPA, CRX, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CSPP1, CTC1, CTDP1, CTNNB1, CTSD, CWC27, CYP1B1, CYP27A1, CYP4V2, CYP51A1, DAG1, DCT, DGUOK, DHCR7, DHDDS, DHX38, DKC1, DNA2, DNAJC19, DNM1L, DNMBP, DPAGT1, DRAM2, DTNBP1, DYNC2I2, DYRK1A, EDN3, EDNRB, EIF2B2, ELOVL1, ELOVL4, ELP4, EMC1, ENPP1, EPG5, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ESPN, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC2, EYA1, EYS, FAM111A, FAM161A, FAR1, FAT1, FBXL4, FDXR, FKRP, FKTN, FLVCR1, FOSL2, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, FRMD7, FTL, FYCO1, FZD4, FZD5, GALE, GALK1, GALM, GALT, GBA1, GCNT2, GDF6, GEMIN4, GFER, GJA1, GJA3, GJA8, GLI2, GLS, GNAT1, GNAT2, GNB3, GNPAT, GPR143, GPR179, GRIP1, GRK1, GRM6, GRN, GTF2H5, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS1, HCCS, HESX1, HEXA, HGSNAT, HK1, HMX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HSF4, HSPG2, HTRA2, HYCC1, IARS2, IDH3A, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT54, IFT74, IKBKG, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INPP5K, INTS1, INVS, IQCB1, JAG1, JAM3, KATNIP, KCNJ13, KCNV2, KCTD1, KIAA0586, KIAA0753, KIAA1549, KIF11, KIF3B, KIF7, KIZ, KLHL7, KMT2D, LAMA1, LAMP2, LCA5, LCAT, LEMD2, LETM1, LIM2, LMX1B, LONP1, LRAT, LRIT3, LRMDA, LRP2, LRP5, LRRC32, LSS, LTBP2, LYST, LZTFL1, MAB21L2, MAF, MAK, MAN2B1, MAPRE2, MCOLN1, MECR, MED12, MED25, MED27, MERTK, MFN2, MFRP, MIP, MITF, MKKS, MKS1, MMACHC, MPDZ, MSMO1, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTRFR, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MTTP, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MVK, MYH9, MYO7A, MYOC, MYRF, NAA10, NACC1, NAGLU, NBAS, NDP, NEK2, NEU1, NF2, NHS, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NR2F1, NRL, NTF4, NUP188, NYX, OAT, OCA2, OCLN, OCRL, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW, OSTM1, OTX2, P3H2, PANK2, PANK4, PAX2, PAX3, PAX6, PCARE, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6D, PDE6G, PDE6H, PDSS1, PDSS2, PDZD7, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGRMC1, PHF6, PHGDH, PHYH, PIGY, PIK3C2A, PISD, PITPNM3, PITX2, PITX3, PLK4, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POC1B, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PPT1, PQBP1, PRCD, PRDM13, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, PRR12, PRSS56, PSMC3, PXDN, RAB18, RAB28, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, RECQL4, REEP6, RERE, RGS9, RGS9BP, RHO, RIC1, RIMS1, RIMS2, RIPK4, RLBP1, RNU4ATAC, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRM2B, RS1, RTN4IP1, SAG, SAMD7, SBF2, SC5D, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SEC31A, SEMA4A, SERAC1, SETX, SGSH, SHH, SIL1, SIPA1L3, SIX3, SIX6, SLC16A12, SLC24A1, SLC24A5, SLC25A46, SLC2A1, SLC33A1, SLC37A3, SLC38A8, SLC45A2, SLC52A2, SLC66A1, SLC6A6, SLC9A6, SMCHD1, SMG8, SMG9, SMO, SMOC1, SNAI2, SNRNP200, SNX10, SOX10, SOX2, SPATA7, SRD5A3, SREBF1, SSBP1, STN1, STRA6, STX3, SUMF1, TBC1D20, TCIRG1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDRD7, TEAD1, TEK, TENM3, TFAP2A, TIMM50, TIMM8A, TINF2, TK2, TKFC, TLCD3B, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM70, TNFRSF11A, TNFSF11, TOGARAM1, TOPORS, TPP1, TRAPPC11, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TRPM3, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTLL5, TTPA, TUB, TUBB, TUBB4B, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TWNK, TYMP, TYR, TYRP1, UNC119, UNC45B, USH1C, USH1G, USH2A, USP45, VCAN, VIM, VPS13B, VPS35L, VPS4A, VSX1, VSX2, VWA8, WDPCP, WDR19, WDR37, WFS1, WHRN, WRN, XYLT2, YAP1, ZEB2, ZFYVE26, ZIC2, ZNF408, ZNF423, ZNF513, ZNF526

CentoPediatric Eye Comprehensive Genome | 635 genów

Panel CentoPediatric Eye Comprehensive Genome obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób w okulistyce dziecięcej, w tym m.in. z dystrofiami siatkówki, zaćmą, wrodzoną ślepotą Lebera, małocznością, bezocznością i dysgenezją przedniego odcinka oka. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, ukierunkowanie postępowania oraz ocenę ryzyka w rodzinie.

Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

> Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujące geny *MIR184* i *MIR204* oraz analizę konwersji genowej między *GBA1* a jego pseudogenem.

Uwzględnione geny

ABCA4, ABCB6, ABCC6, ABHD12, ACBD5, ACO2, ACVR1, ADAM9, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS18, ADAMTSL4, ADGRV1, ADIPOR1, AFG3L2, AGBL5, AGK, AGPS, AHI1, AHR, AIPL1, ALDH18A1, ALDH1A3, ALDH3A2, ALMS1, ALPK1, ALX1, AMACR, ANAPC1, AP3B1, APTX, ARHGAP35, ARL13B, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARMC9, ARPC4, ARR3, ASPH, ATAD3A, ATF6, ATOH7, AUH, B3GALNT2, B3GLCT, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, BLOC1S3, BLOC1S6, BMP4, BMP7, C2CD3, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CANT1, CAPN15, CAPN5, CAV1, CC2D2A, CDH2, CDH23, CDH3, CDHR1, CDK9, CDON, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP250, CEP290, CEP41, CEP78, CEP83, CERKL, CFAP410, CFAP418, CHD7, CHM, CHMP4B, CHRDL1, CIB2, CISD2, CLCC1, CLCN7, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COG4, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL8A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COQ2, COQ5, COX7B, CPAMD8, CPLANE1, CRB1, CRPPA, CRX, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CSPP1, CTC1, CTDP1, CTNNB1, CTSD, CWC27, CYP1B1, CYP27A1, CYP4V2, CYP51A1, DAG1, DCT, DGUOK, DHCR7, DHDDS, DHX38, DKC1, DNA2, DNAJC19, DNM1L, DNMBP, DPAGT1, DRAM2, DTNBP1, DYNC2I2, DYRK1A, EDN3, EDNRB, EIF2B2, ELOVL1, ELOVL4, ELP4, EMC1, ENPP1, EPG5, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ESPN, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC2, EYA1, EYS, FAM111A, FAM161A, FAR1, FAT1, FBXL4, FDXR, FKRP, FKTN, FLVCR1, FOSL2, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, FRMD7, FTL, FYCO1, FZD4, FZD5, GALE, GALK1, GALM, GALT, GBA1, GCNT2, GDF6, GEMIN4, GFER, GJA1, GJA3, GJA8, GLI2, GLS, GNAT1, GNAT2, GNB3, GNPAT, GPR143, GPR179, GRIP1, GRK1, GRM6, GRN, GTF2H5, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS1, HCCS, HESX1, HEXA, HGSNAT, HK1, HMX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HSF4, HSPG2, HTRA2, HYCC1, IARS2, IDH3A, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT54, IFT74, IKBKG, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INPP5K, INTS1, INVS, IQCB1, JAG1, JAM3, KATNIP, KCNJ13, KCNV2, KCTD1, KIAA0586, KIAA0753, KIAA1549, KIF11, KIF3B, KIF7, KIZ, KLHL7, KMT2D, LAMA1, LAMP2, LCA5, LCAT, LEMD2, LETM1, LIM2, LMX1B, LONP1, LRAT, LRIT3, LRMDA, LRP2, LRP5, LRRC32, LSS, LTBP2, LYST, LZTFL1, MAB21L2, MAF, MAK, MAN2B1, MAPRE2, MCOLN1, MECR, MED12, MED25, MED27, MERTK, MFN2, MFRP, MIP, MIR184, MIR204, MITF, MKKS, MKS1, MMACHC, MPDZ, MSMO1, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTRFR, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MTTP, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MVK, MYH9, MYO7A, MYOC, MYRF, NAA10, NACC1, NAGLU, NBAS, NDP, NEK2, NEU1, NF2, NHS, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NR2F1, NRL, NTF4, NUP188, NYX, OAT, OCA2, OCLN, OCRL, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW, OSTM1, OTX2, P3H2, PANK2, PANK4, PAX2, PAX3, PAX6, PCARE, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6D, PDE6G, PDE6H, PDSS1, PDSS2, PDZD7, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGRMC1, PHF6, PHGDH, PHYH, PIGY, PIK3C2A, PISD, PITPNM3, PITX2, PITX3, PLK4, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POC1B, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PPT1, PQBP1, PRCD, PRDM13, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, PRR12, PRSS56, PSMC3, PXDN, RAB18, RAB28, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, RECQL4, REEP6, RERE, RGS9, RGS9BP, RHO, RIC1, RIMS1, RIMS2, RIPK4, RLBP1, RNU4ATAC, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRM2B, RS1, RTN4IP1, SAG, SAMD7, SBF2, SC5D, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SEC31A, SEMA4A, SERAC1, SETX, SGSH, SHH, SIL1, SIPA1L3, SIX3, SIX6, SLC16A12, SLC24A1, SLC24A5, SLC25A46, SLC2A1, SLC33A1, SLC37A3, SLC38A8, SLC45A2, SLC52A2, SLC66A1, SLC6A6, SLC9A6, SMCHD1, SMG8, SMG9, SMO, SMOC1, SNAI2, SNRNP200, SNX10, SOX10, SOX2, SPATA7, SRD5A3, SREBF1, SSBP1, STN1, STRA6, STX3, SUMF1, TBC1D20, TCIRG1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDRD7, TEAD1, TEK, TENM3, TFAP2A, TIMM50, TIMM8A, TINF2, TK2, TKFC, TLCD3B, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM70, TNFRSF11A, TNFSF11, TOGARAM1, TOPORS, TPP1, TRAPPC11, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TRPM3, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTLL5, TTPA, TUB, TUBB, TUBB4B, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TWNK, TYMP, TYR, TYRP1, UNC119, UNC45B, USH1C, USH1G, USH2A, USP45, VCAN, VIM, VPS13B, VPS35L, VPS4A, VSX1, VSX2, VWA8, WDPCP, WDR19, WDR37, WFS1, WHRN, WRN, XYLT2, YAP1, ZEB2, ZFYVE26, ZIC2, ZNF408, ZNF423, ZNF513, ZNF526

CentoPediatric Eye – Cataracts (zaćma) | 209 genów

Panel CentoPediatric Eye – Cataracts obejmuje geny związane z zaćmą. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z cechami klinicznymi wskazującymi na zaćmę i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCB6, ABHD12, ADAMTS10, ADAMTS18, ADAMTSL4, AGK, AGPS, ALDH18A1, ANAPC1, ARPC4, ATAD3A, B3GLCT, BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, CAV1, CDH2, CDK9, CHMP4B, CLN3, COG4, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDP1, CYP27A1, CYP51A1, DHCR7, DNMBP, DPAGT1, DYRK1A, EIF2B2, ELP4, EPG5, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC3,

ERCC5, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, EYA1, FAM111A, FAR1, FBXL4, FKTN, FOSL2, FOXE3, FTL, FYCO1, FZD4, GALE, GALK1, GALM, GALT, GCNT2, GEMIN4, GFER, GJA1, GJA3, GJA8, GLS, GNPAT, GTF2H5, HMX1, HSF4, HSPG2, HTRA2, HYCC1, IARS2, INPP5K, INTS1, JAM3, KCTD1, LCAT, LEMD2, LETM1, LIM2, LONP1, LSS, MAF, MAN2B1, MED25, MED27, MIP, MSMO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYH9, NACC1, NDP, NEU1, NF2, NHS, NUP188, OCLN, OCRL, OPA3, P3H2, PANK4, PAX6, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGRMC1, PHGDH, PIGY, PIK3C2A, PISD, PITX3, PNPT1, POLG, POMGNT1, POMT1, POMT2, PSMC3, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RDH11, RECQL4, RIC1, SC5D, SEC31A, SIL1, SIPA1L3, SLC16A12, SLC2A1, SLC33A1, SMG8, SRD5A3, SREBF1, TBC1D20, TDRD7, TFAP2A, TKFC, TMEM70, TRAPPC11, TRPM3, UNC45B, VIM, VPS4A, VSX2, WFS1, WRN, XYLT2, ZNF526

CentoPediatric Eye – Cataracts Genome (zaćma) | 210 genów

Panel CentoPediatric Eye – Cataracts Genome obejmuje geny związane z zaćmą. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z cechami klinicznymi wskazującymi na zaćmę i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujący gen *MIR184*.

Uwzględnione geny

ABCB6, ABHD12, ADAMTS10, ADAMTS18, ADAMTSL4, AGK, AGPS, ALDH18A1, ANAPC1, ARPC4, ATAD3A, B3GLCT, BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, CAV1, CDH2, CDK9, CHMP4B, CLN3, COG4, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDP1, CYP27A1, CYP51A1, DHCR7, DNMBP, DPAGT1, DYRK1A, EIF2B2, ELP4, EPG5, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, EYA1, FAM111A, FAR1, FBXL4, FKTN, FOSL2, FOXE3, FTL, FYCO1, FZD4, GALE, GALK1, GALM, GALT, GCNT2, GEMIN4, GFER, GJA1, GJA3, GJA8, GLS, GNPAT, GTF2H5, HMX1, HSF4, HSPG2, HTRA2, HYCC1, IARS2, INPP5K, INTS1, JAM3, KCTD1, LCAT, LEMD2, LETM1, LIM2, LONP1, LSS, MAF, MAN2B1, MED25, MED27, MIP, MIR184, MSMO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYH9, NACC1, NDP, NEU1, NF2, NHS, NUP188, OCLN, OCRL, OPA3, P3H2, PANK4, PAX6, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGRMC1, PHGDH, PIGY, PIK3C2A, PISD, PITX3, PNPT1, POLG, POMGNT1, POMT1, POMT2, PSMC3, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RDH11, RECQL4, RIC1, SC5D, SEC31A, SIL1, SIPA1L3, SLC16A12, SLC2A1, SLC33A1, SMG8, SRD5A3, SREBF1, TBC1D20, TDRD7, TFAP2A, TKFC, TMEM70, TRAPPC11, TRPM3, UNC45B, VIM, VPS4A, VSX2, WFS1, WRN, XYLT2, ZNF526

CentoPediatric Eye – Leber congenital amaurosis (wrodzona ślepota Lebera) | 31 genów

Panel CentoPediatric Eye – Leber congenital amaurosis obejmuje geny związane z wrodzoną ślepotą Lebera. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z cechami klinicznymi wskazującymi na wrodzoną ślepotę Lebera i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AIPL1, ALMS1, BBS4, CABP4, CEP290, CNGA3, CRB1, CRX, CWC27, GUCY2D, IDH3A, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERTK, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6, MYO7A, NMNAT1, PRPH2, RD3, RDH12, RDH5, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TUBB4B, TULP1

CentoPediatric Eye – Microphthalmia, anophthalmia and anterior dysgenesis (małoocze, bezocze i dysgenezja przedniego odcinka oka) | 119 genów

Panel CentoPediatric Eye – Microphthalmia, anophthalmia and anterior dysgenesis obejmuje geny związane z małooczności, bezocznością i dysgenezją przedniego odcinka oka. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z cechami klinicznymi wskazującymi na małoocze, bezocze i dysgenezję przedniego odcinka oka i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo

genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCB6, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS18, ADAMTSL4, ALDH1A3, ALX1, ARHGAP35, ASPH, ATOH7, B3GALNT2, B3GLCT, BCOR, BEST1, BMP4, BMP7, CAPN15, CDK9, CDON, CENPF, CHD7, CHRDL1, COL18A1, COL4A1, COL8A2, COX7B, CPAMD8, CRPPA, CRYAA, CRYBA4, CYP1B1, DAG1, ELP4, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, EYA1, FAT1, FKRP, FKTN, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, FZD5, GDF6, GJA1, GLI2, GRIP1, HCCS, HESX1, HMX1, KIF11, KMT2D, LRP5, MAB21L2, MAPRE2, MFRP, MITF, MYRF, NAA10, NDP, NHS, NUP188, OCRL, OTX2, PAX2, PAX6, PDE6D, PITX2, PITX3, PLK4, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PQBP1, PRR12, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RBP4, RECQL4, RERE, RIPK4, RPGRIP1L, SHH, SIX3, SIX6, SLC38A8, SMCHD1, SMG9, SMO, SMOC1, SOX2, STRA6, TBC1D20, TENM3, TFAP2A, TMEM216, TMEM237, TOGARAM1, TUBB, TUBGCP4, VPS13B, VPS35L, VSX1, VSX2, WDR37, YAP1, ZEB2, ZIC2

CentoPediatric Eye – Retinal dystrophy (dystrofia siatkówki) | 377 genów

Panel CentoPediatric Eye – Retinal dystrophy obejmuje geny związane z dystrofiami siatkówki, zarówno zespołowymi, jak i niezespołowymi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z cechami klinicznymi wskazującymi na dystrofię siatkówki i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCA4, ABCC6, ABHD12, ACBD5, ACO2, ADAM9, ADAMTS18, ADGRV1, ADIPOR1, AFG3L2, AGBL5, AHI1, AHR, AIPL1, ALDH3A2, ALMS1, ALPK1, AMACR, ARL13B, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARMC9, ARR3, ATF6, ATOH7, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CAPN5, CC2D2A, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP104, CEP120, CEP164, CEP250, CEP290, CEP41, CEP78, CEP83, CERKL, CFAP410, CFAP418, CHM, CIB2, CISD2, CLCC1, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COQ2, COQ5, CPLANE1, CRB1, CRPPA, CRX, CSPP1, CTC1, CTNNB1, CTSD, CWC27, CYP4V2, DCT, DHDDS, DHX38, DRAM2, DYNC2I2, ELOVL1, ELOVL4, EMC1, ERCC6, ERCC8, ESPN, EXOSC2, EYS, FAM161A, FDXR, FLVCR1, FRMD7, FZD4, GNAT1, GNAT2, GNB3, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GRN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS1, HCCS, HGSNAT, HK1, HMX1, IDH3A, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT54, IFT74, IKBKG, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCB1, JAG1, KATNIP, KCNJ13, KCNV2, KIAA0586, KIAA0753, KIAA1549, KIF11, KIF3B, KIF7, KIZ, KLHL7, LAMA1, LAMP2, LCA5, LRAT, LRIT3, LRP2, LRP5, LRRC32, LZTFL1, MAK, MCOLN1, MED12, MERTK, MFRP, MKKS, MKS1, MMACHC, MPDZ, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTRFR, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MTTP, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MVK, MYO7A, NAGLU, NBAS, NDP, NEK2, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NR2F1, NRL, NYX, OAT, OCA2, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW, OTX2, P3H2, PANK2, PAX2, PCARE, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6D, PDE6G, PDE6H, PDSS1, PDSS2, PDZD7, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, PISD, PITPNM3, PLK4, PNPLA6, POC1B, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, PPT1, PRCD, PRDM13, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, REEP6, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RIMS2, RLBP1, RNU4ATAC, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RS1, RTN4IP1, SAG, SAMD7, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SEMA4A, SGSH, SIX6, SLC24A1, SLC25A46, SLC37A3, SLC38A8, SLC45A2, SLC66A1, SLC6A6, SNRNP200, SPATA7, SRD5A3, SSBP1, STN1, STX3, SUMF1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TEAD1, TIMM8A, TINF2, TLCD3B, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOPORS, TPP1, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTLL5, TTPA, TUB, TUBB4B, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TYR, TYRP1, UNC119, USH1C, USH1G, USH2A, USP45, VCAN, VPS13B, VWA8, WDPCP, WDR19, WFS1, WHRN, ZFYVE26, ZNF408, ZNF423, ZNF513

CentoPediatric Eye – Retinal dystrophy Genome (dystrofia siatkówki) | 378 genów

Panel CentoPediatric Eye – Retinal dystrophy Genome obejmuje geny związane z dystrofiami siatkówki, zarówno zespołowymi, jak i niezespołowymi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z cechami klinicznymi wskazującymi na dystrofię siatkówki i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujący gen *MIR204*.

Uwzględnione geny

ABCA4, ABCC6, ABHD12, ACBD5, ACO2, ADAM9, ADAMTS18, ADGRV1, ADIPOR1, AFG3L2, AGBL5, AHI1, AHR, AIPL1, ALDH3A2, ALMS1, ALPK1, AMACR, ARL13B, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARMC9, ARR3, ATF6, ATOH7, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CAPN5, CC2D2A, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP104, CEP120, CEP164, CEP250, CEP290, CEP41, CEP78, CEP83, CERKL, CFAP410, CFAP418, CHM, CIB2, CISD2, CLCC1, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COQ2, COQ5, CPLANE1, CRB1, CRPPA, CRX, CSPP1, CTC1, CTNNB1, CTSD, CWC27, CYP4V2, DCT, DHDDS, DHX38, DRAM2, DYNC2I2, ELOVL1, ELOVL4, EMC1, ERCC6, ERCC8, ESPN, EXOSC2, EYS, FAM161A, FDXR, FLVCR1, FRMD7, FZD4, GNAT1, GNAT2, GNB3, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GRN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS1, HCCS, HGSNAT, HK1, HMX1, IDH3A, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT54, IFT74, IKBKG, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCB1, JAG1, KATNIP, KCNJ13, KCNV2, KIAA0586, KIAA0753, KIAA1549, KIF11, KIF3B, KIF7, KIZ, KLHL7, LAMA1, LAMP2, LCA5, LRAT, LRIT3, LRP2, LRP5, LRRC32, LZTFL1, MAK, MCOLN1, MED12, MERTK, MFRP, MIR204, MKKS, MKS1, MMACHC, MPDZ, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTRFR, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MTTP, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MVK, MYO7A, NAGLU, NBAS, NDP, NEK2, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NR2F1, NRL, NYX, OAT, OCA2, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW, OTX2, P3H2, PANK2, PAX2, PCARE, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6D, PDE6G, PDE6H, PDSS1, PDSS2, PDZD7, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, PISD, PITPNM3, PLK4, PNPLA6, POC1B, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, PPT1, PRCD, PRDM13, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, REEP6, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RIMS2, RLBP1, RNU4ATAC, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RS1, RTN4IP1, SAG, SAMD7, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SEMA4A, SGSH, SIX6, SLC24A1, SLC25A46, SLC37A3, SLC38A8, SLC45A2, SLC66A1, SLC6A6, SNRNP200, SPATA7, SRD5A3, SSBP1, STN1, STX3, SUMF1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TEAD1, TIMM8A, TINF2, TLCD3B, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOPORS, TPP1, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTLL5, TTPA, TUB, TUBB4B, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TYR, TYRP1, UNC119, USH1C, USH1G, USH2A, USP45, VCAN, VPS13B, VWA8, WDPCP, WDR19, WFS1, WHRN, ZFYVE26, ZNF408, ZNF423, ZNF513

Dysmorfologia

CentoPediatric Dysmorph Comprehensive | 858 genów

Panel CentoPediatric Dysmorph Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób w dysmorfologii dziecięcej, w tym m.in. z zespołami nadmiernego wzrostu, RASopatiami, chorobami tkanki łącznej, asocjacją VACTERL i zaburzeniami podobnymi do VACTERL, lipodystrofiami, ciliopatiami i artrogrypozą. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, ukierunkowanie postępowania oraz ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCC6, ABL1, ACTA1, ACTA2, ACTB, ACTG1, ADAMTS10, ADAMTS15, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTS9, ADAMTSL2, ADAMTSL4, ADCY6, ADGRG6, AEBP1, AGPAT2, AGRN, AHDC1, AHI1, AKT1, AKT2, AKT3, ALDH18A1, ALG3, ALMS1, ALPL, ALX3, ALX4, AMER1, AMH, AMHR2, ANKH, ANKLE2, ANKRD11, ANKS6, ANTXR2, ARFGEF2, ARHGAP29, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARSB, ARSL, ARX, ASCC1, ASPA, ASPM, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATAD1, ATP1A2, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, ATR, AXIN1, AXIN2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, B4GAT1, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCL11A, BCL11B, BCOR, BGN, BICD2, BIN1, BLTP1, BMP1, BMP2, BMP4, BMPR1B, BRAF, BRWD3, BSCL2, BUD13, C1R, C1S, C2CD3, CACNA1E, CANT1, CASK, CAV1, CAVIN1, CBL, CBS, CBY1, CC2D2A, CCN6, CCND2, CCNQ, CDC42, CDC45, CDH1, CDK13, CDK5RAP2, CDKN1C, CDON, CDT1, CDX2, CENPF, CEP104, CEP120, CEP135, CEP152, CEP164, CEP19, CEP290, CEP41, CEP55, CEP63, CEP83, CFAP410, CFAP418, CFL2, CHAT, CHD4, CHD5, CHD7, CHD8, CHMP1A, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CHST3, CHSY1, CHUK, CILK1, CIT, CNOT1, CNTN1, CNTNAP1, COASY, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL13A1, COL1A1, COL1A2, COL25A1, COL2A1, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COLQ, COMP, COX7B, CPAP, CPE, CPLANE1, CRB2, CREB3L1, CREBBP, CRELD1, CRLF1, CRPPA, CRTAP, CSGALNACT1, CSPP1, CTNND1, CTSK, CUL4B, CUL7, CYB5A, CYP19A1, CYP1B1, CYP26B1, DACT1, DAG1, DCDC2, DCHS1, DDR2, DDX3X, DDX59, DEAF1, DHCR24, DHCR7, DHODH, DIS3L2, DLG4, DLG5, DLL3, DLL4, DMP1, DNM2, DNMT3A, DOCK6, DOK7, DPAGT1, DPF2, DPH1, DPM2, DSE, DVL3, DYM, DYNC1H1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, DYRK1A, EBP, ECEL1, EDN3, EDNRB, EED, EFEMP2, EFNB1, EFTUD2, EGR2, EIF2AK3, EIF2S3, ELN, ENPP1, EOGT, EPG5, EPHB4, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERF, ERGIC1, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC3L2, EXOSC3, EXOSC9, EYA1, EZH2, FAM20C, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FAT4, FBLN5, FBN1, FBN2, FBXO11, FBXW11, FGD1, FGF10, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FHL1, FILIP1, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNA, FLNB, FLNC, FLVCR2, FOXC1, FOXE1, FOXE3, FOXF1, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA4, GBA1, GBE1, GDF5, GDF6, GFAP, GFPT1, GJA1, GLDN, GLE1, GLI2, GLI3, GLIS2, GMPPB, GNPAT, GNPTAB, GORAB, GPC3, GPC6, GPSM2, GRHL3, GRIA3, GRIP1, GRK2, GRM7, H1-4, HCCS, HDAC8, HEPACAM, HES7, HMX1, HNF1B, HNRNPK, HOXA13, HOXD13, HRAS, HSPG2, HUWE1, HYLS1, IDS, IDUA, IER3IP1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT54, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, IGF1R, IHH, IKBKG, IL11RA, IL6ST, INPP5E, INPPL1, INSR, INTU, INVS, IPO8, IQCB1, IQCE, IRF6, IRX5, ITGB4, JAG1, KAT6A, KAT6B, KATNB1, KATNIP, KBTBD13, KCNJ6, KCNK3, KDM1A, KDM5C, KDM6A, KIAA0586, KIAA0753, KIDINS220, KIF11, KIF14, KIF21A, KIF22, KIF3B, KIF5C, KIF7, KIFBP, KIT, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KMT2A, KMT2D, KNL1, KPTN, KRAS, L1CAM, LAMA2, LAMA3, LAMB1, LAMB3, LAMC2, LARGE1, LBR, LFNG, LGI3, LGI4, LIFR, LIPE, LMNA, LMNB2, LMOD3, LMX1B, LOX, LRP2, LRP4, LTBP1, LTBP3, LZTFL1, LZTR1, MAB21L2, MAFB, MAGEL2, MAN2B1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MAPKBP1, MASP1, MAT2A, MATN3, MBTPS2, MCPH1, MED12, MED13L, MED17, MEGF8, MEIS2, MEOX1, MESP2, MET, MFAP5, MFN2, MFSD2A, MID1, MITF, MKKS, MKS1, MLC1, MMP13, MMP9, MPDZ, MPZ, MRAS, MSMO1, MSX1, MSX2, MTM1, MTOR, MTX2, MUSK, MYBPC1, MYCN, MYH11, MYH2, MYH3, MYH8, MYL11, MYLK, MYMK, MYO18B, MYOD1, NAA10, NALCN, NBAS, NCAPD3, NDE1, NDP, NEB, NECTIN1, NEK1, NEK8, NEK9, NF1, NF2, NFIA, NFIB, NFIX, NHEJ1, NIPBL, NKX3-2, NODAL, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPR2, NR2F2, NRAS, NRG1, NSD1, NSDHL, NSUN2, NUP88, OBSL1, OCRL, OFD1, OGT, OPHN1, ORAI1, ORC1, ORC4, ORC6, OTULIN, OTX2, P3H1, P4HB, PAPSS2, PAX3, PAX6, PAX7, PCNT, PCYT1A, PDE4D, PDE6D, PDGFRB, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGM1, PHEX, PHF6, PHF8, PHYH, PIBF1, PIEZO2, PIGA, PIGV, PIK3C2A, PIK3CA, PIK3R1, PIK3R2, PIP5K1C, PITX2, PJA1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLAAT3, PLIN1, PLK4, PLOD1, PLOD2, PLP1, PMM2, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLA1, POLD1, POLR1C, POLR1D, POLR3A, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PORCN, PPARG, PPIB, PPP1CB, PPP3CA, PQBP1, PRDM5, PREPL, PRG4, PRIM1, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRKG1, PRRX1, PRSS56, PSKH1, PSMB8, PTCH1, PTEN, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PUF60, PXDN, PYCR1, PYCR2, QARS1, RAB18, RAB23, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAD21, RAF1, RAPSN, RARB, RARS2, RASA1, RASA2, RAX, RBBP8, RBP4, RBPJ, RECQL4, RELN, RIN2, RIPK4, RIPPLY2, RIT1, RMP64, RNF125, ROR2, RPGRIP1L, RPL10, RPS6KA3, RRAS, RRAS2, RSPRY1, RTTN, RUNX2, RXYLT1, RYR1, SALL1, SALL4, SASS6, SATB2, SBDS, SCAPER, SCARF2, SCLT1, SCN1A, SCN4A, SCO2, SCYL2, SDCCAG8, SEC24D, SELENON, SEMA3E, SEPSECS, SERPINF1, SERPINH1, SETD2, SF3B4, SH3PXD2B, SHH, SHOC2, SHROOM4, SIX1, SIX3, SKI, SLC18A3, SLC25A19, SLC25A24, SLC26A2, SLC29A3, SLC2A10, SLC35A3, SLC35D1, SLC38A8, SLC39A13, SLC5A7, SLC6A9, SLC9A6, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCC2, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMN1, SMO, SMOC1, SMPD4, SMS, SNAI2, SNAP29, SOS1, SOS2, SOX10, SOX11, SOX2, SOX6, SOX9, SP7, SPARC, SPECC1L, SPI1, SPRED1, SPRED2, SPRTN, STAC3, STAMBP, STIL, STIM1, STRA6, SUFU, SUZ12, SVIL, SYN1, SYNE1, SYNGAP1, TAF6, TBC1D20, TBC1D23, TBC1D32, TBX1, TBX15, TBX2, TBX22, TBX3, TBX5, TBX6, TCF12, TCF4, TCOF1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TENM3, TENT5A, TFAP2A, TFAP2B, TGDS, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TK2, TLK2, TMCO1, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM70, TMEM94, TMTC3, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TNXB, TOE1, TOGARAM1, TOMM7, TOR1A, TOR1AIP1, TP63, TPM2, TPM3, TRAF7, TRAP1, TRIM32, TRIP11, TRIP4, TRMT10A, TRPS1, TRPV4, TSC1, TSC2, TSEN2, TSEN54, TTC21B, TTC8, TTN, TUBA1A, TUBB, TUBB3, TUBGCP4, TUBGCP6, TWIST1, TXNL4A, TYR, UBA1, UPF3B, USP9X, VAMP1, VCAN, VIPAS39, VPS13B, VPS33B,

VPS53, VRK1, VSX2, WASHC5, WBP4, WDPCP, WDR19, WDR35, WDR62, WNT1, WNT5A, WNT7A, XPNPEP3, XYLT1, YWHAE, ZBTB20, ZBTB24, ZBTB42, ZBTB7A, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFPM2, ZIC1, ZIC2, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF335, ZNF423, ZNF462, ZNF469, ZNF699, ZSWIM6

CentoPediatric Dysmorph Comprehensive Genome | 860 genów

Panel CentoPediatric Dysmorph Comprehensive Genome obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób w dysmorfologii dziecięcej, w tym m.in. z zespołami nadmiernego wzrostu, RASopatiami, chorobami tkanki łącznej, asocjacją VACTERL i zaburzeniami podobnymi do VACTERL, lipodystrofiami, ciliopatiami i artrogrypozą. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, ukierunkowanie postępowania oraz ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie. Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujące geny *CHASERR* i *RNU4-2*, analizę CNV genu *SMN1* oraz analizę konwersji genowej między *GBA1* a jego pseudogenem.

Uwzględnione geny

ABCC6, ABL1, ACTA1, ACTA2, ACTB, ACTG1, ADAMTS10, ADAMTS15, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTS9, ADAMTSL2, ADAMTSL4, ADCY6, ADGRG6, AEBP1, AGPAT2, AGRN, AHDC1, AHI1, AKT1, AKT2, AKT3, ALDH18A1, ALG3, ALMS1, ALPL, ALX3, ALX4, AMER1, AMH, AMHR2, ANKH, ANKLE2, ANKRD11, ANKS6, ANTXR2, ARFGEF2, ARHGAP29, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARSB, ARSL, ARX, ASCC1, ASPA, ASPM, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATAD1, ATP1A2, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, ATR, AXIN1, AXIN2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, B4GAT1, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCL11A, BCL11B, BCOR, BGN, BICD2, BIN1, BLTP1, BMP1, BMP2, BMP4, BMPR1B, BRAF, BRWD3, BSCL2, BUD13, C1R, C1S, C2CD3, CACNA1E, CANT1, CASK, CAV1, CAVIN1, CBL, CBS, CBY1, CC2D2A, CCN6, CCND2, CCNQ, CDC42, CDC45, CDH1, CDK13, CDK5RAP2, CDKN1C, CDON, CDT1, CDX2, CENPF, CEP104, CEP120, CEP135, CEP152, CEP164, CEP19, CEP290, CEP41, CEP55, CEP63, CEP83, CFAP410, CFAP418, CFL2, CHASERR, CHAT, CHD4, CHD5, CHD7, CHD8, CHMP1A, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CHST3, CHSY1, CHUK, CILK1, CIT, CNOT1, CNTN1, CNTNAP1, COASY, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL13A1, COL1A1, COL1A2, COL25A1, COL2A1, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COLQ, COMP, COX7B, CPAP, CPE, CPLANE1, CRB2, CREB3L1, CREBBP, CRELD1, CRLF1, CRPPA, CRTAP, CSGALNACT1, CSPP1, CTNND1, CTSK, CUL4B, CUL7, CYB5A, CYP19A1, CYP1B1, CYP26B1, DACT1, DAG1, DCDC2, DCHS1, DDR2, DDX3X, DDX59, DEAF1, DHCR24, DHCR7, DHODH, DIS3L2, DLG4, DLG5, DLL3, DLL4, DMP1, DNM2, DNMT3A, DOCK6, DOK7, DPAGT1, DPF2, DPH1, DPM2, DSE, DVL3, DYM, DYNC1H1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, DYRK1A, EBP, ECEL1, EDN3, EDNRB, EED, EFEMP2, EFNB1, EFTUD2, EGR2, EIF2AK3, EIF2S3, ELN, ENPP1, EOGT, EPG5, EPHB4, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERF, ERGIC1, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC3L2, EXOSC3, EXOSC9, EYA1, EZH2, FAM20C, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FAT4, FBLN5, FBN1, FBN2, FBXO11, FBXW11, FGD1, FGF10, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FHL1, FILIP1, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNA, FLNB, FLNC, FLVCR2, FOXC1, FOXE1, FOXE3, FOXF1, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA4, GBA1, GBE1, GDF5, GDF6, GFAP, GFPT1, GJA1, GLDN, GLE1, GLI2, GLI3, GLIS2, GMPPB, GNPAT, GNPTAB, GORAB, GPC3, GPC6, GPSM2, GRHL3, GRIA3, GRIP1, GRK2, GRM7, H1-4, HCCS, HDAC8, HEPACAM, HES7, HMX1, HNF1B, HNRNPK, HOXA13, HOXD13, HRAS, HSPG2, HUWE1, HYLS1, IDS, IDUA, IER3IP1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT54, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, IGF1R, IHH, IKBKG, IL11RA, IL6ST, INPP5E, INPPL1, INSR, INTU, INVS, IPO8, IQCB1, IQCE, IRF6, IRX5, ITGB4, JAG1, KAT6A, KAT6B, KATNB1, KATNIP, KBTBD13, KCNJ6, KCNK3, KDM1A, KDM5C, KDM6A, KIAA0586, KIAA0753, KIDINS220, KIF11, KIF14, KIF21A, KIF22, KIF3B, KIF5C, KIF7, KIFBP, KIT, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KMT2A, KMT2D, KNL1, KPTN, KRAS, L1CAM, LAMA2, LAMA3, LAMB1, LAMB3, LAMC2, LARGE1, LBR, LFNG, LGI3, LGI4, LIFR, LIPE, LMNA, LMNB2, LMOD3, LMX1B, LOX, LRP2, LRP4, LTBP1, LTBP3, LZTFL1, LZTR1, MAB21L2, MAFB, MAGEL2, MAN2B1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MAPKBP1, MASP1, MAT2A, MATN3, MBTPS2, MCPH1, MED12, MED13L, MED17, MEGF8, MEIS2, MEOX1, MESP2, MET, MFAP5, MFN2, MFSD2A, MID1, MITF, MKKS, MKS1, MLC1, MMP13, MMP9, MPDZ, MPZ, MRAS, MSMO1, MSX1, MSX2, MTM1, MTOR, MTX2, MUSK, MYBPC1, MYCN, MYH11, MYH2, MYH3, MYH8, MYL11, MYLK, MYMK, MYO18B, MYOD1, NAA10, NALCN, NBAS, NCAPD3, NDE1, NDP, NEB, NECTIN1, NEK1, NEK8, NEK9, NF1, NF2, NFIA, NFIB, NFIX, NHEJ1, NIPBL, NKX3-2, NODAL, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPR2, NR2F2, NRAS, NRG1, NSD1, NSDHL, NSUN2, NUP88, OBSL1, OCRL, OFD1, OGT, OPHN1, ORAI1, ORC1, ORC4, ORC6, OTULIN, OTX2, P3H1, P4HB, PAPSS2, PAX3, PAX6, PAX7, PCNT, PCYT1A, PDE4D, PDE6D, PDGFRB, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGM1, PHEX, PHF6, PHF8, PHYH, PIBF1, PIEZO2, PIGA, PIGV, PIK3C2A, PIK3CA, PIK3R1, PIK3R2, PIP5K1C, PITX2, PJA1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLAAT3, PLIN1, PLK4, PLOD1, PLOD2, PLP1, PMM2, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLA1, POLD1, POLR1C, POLR1D, POLR3A, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PORCN, PPARG, PPIB, PPP1CB, PPP3CA, PQBP1, PRDM5, PREPL, PRG4, PRIM1, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRKG1, PRRX1, PRSS56, PSKH1, PSMB8, PTCH1, PTEN, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PUF60, PXDN, PYCR1, PYCR2, QARS1, RAB18, RAB23, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAD21, RAF1, RAPSN, RARB, RARS2, RASA1, RASA2, RAX, RBBP8, RBP4, RBPJ, RECQL4, RELN, RIN2, RIPK4, RIPPLY2, RIT1, RMP64, RNF125, RNU4-2, ROR2, RPGRIP1L, RPL10, RPS6KA3, RRAS, RRAS2, RSPRY1, RTTN, RUNX2, RXYLT1, RYR1, SALL1, SALL4, SASS6, SATB2, SBDS, SCAPER, SCARF2, SCLT1, SCN1A, SCN4A, SCO2, SCYL2, SDCCAG8, SEC24D, SELENON, SEMA3E, SEPSECS, SERPINF1, SERPINH1, SETD2, SF3B4, SH3PXD2B, SHH, SHOC2, SHROOM4, SIX1, SIX3, SKI, SLC18A3, SLC25A19, SLC25A24, SLC26A2, SLC29A3, SLC2A10, SLC35A3, SLC35D1, SLC38A8, SLC39A13, SLC5A7, SLC6A9, SLC9A6, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCC2, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMN1, SMO, SMOC1, SMPD4, SMS, SNAI2, SNAP29, SOS1, SOS2, SOX10, SOX11, SOX2, SOX6, SOX9, SP7, SPARC, SPECC1L, SPI1, SPRED1, SPRED2, SPRTN, STAC3, STAMBP, STIL, STIM1, STRA6,

SUFU, SUZ12, SVIL, SYN1, SYNE1, SYNGAP1, TAF6, TBC1D20, TBC1D23, TBC1D32, TBX1, TBX15, TBX2, TBX22, TBX3, TBX5, TBX6, TCF12, TCF4, TCOF1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TENM3, TENT5A, TFAP2A, TFAP2B, TGDS, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TK2, TLK2, TMCO1, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM70, TMEM94, TMTC3, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TNXB, TOE1, TOGARAM1, TOMM7, TOR1A, TOR1AIP1, TP63, TPM2, TPM3, TRAF7, TRAP1, TRIM32, TRIP11, TRIP4, TRMT10A, TRPS1, TRPV4, TSC1, TSC2, TSEN2, TSEN54, TTC21B, TTC8, TTN, TUBA1A, TUBB, TUBB3, TUBGCP4, TUBGCP6, TWIST1, TXNL4A, TYR, UBA1, UPF3B, USP9X, VAMP1, VCAN, VIPAS39, VPS13B, VPS33B, VPS53, VRK1, VSX2, WASHC5, WBP4, WDPCP, WDR19, WDR35, WDR62, WNT1, WNT5A, WNT7A, XPNPEP3, XYLT1, YWHAE, ZBTB20, ZBTB24, ZBTB42, ZBTB7A, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFPM2, ZIC1, ZIC2, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF335, ZNF423, ZNF462, ZNF469, ZNF699, ZSWIM6

CentoPediatric Dysmorph – Arthrogryposis (artrogrypoza) | 186 genów

Panel CentoPediatric Dysmorph – Arthrogryposis obejmuje geny związane z artrogrypozą. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z cechami klinicznymi wskazującymi na artrogrypozę i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ACTA1, ADAMTS10, ADAMTS15, ADCY6, ADGRG6, AGRN, ALG3, ANTXR2, ASCC1, ASXL1, ATAD1, ATP1A2, B3GALNT2, B4GAT1, BICD2, BIN1, BLTP1, CACNA1E, CASK, CFL2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CHUK, CNTN1, CNTNAP1, COASY, COL12A1, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CRLF1, CRPPA, DAG1, DHCR24, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM2, DYNC1H1, EBP, ECEL1, EGR2, ERBB3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERGIC1, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FGFR3, FHL1, FILIP1, FKBP10, FKRP, FKTN, FLNA, FLNB, FLNC, FLVCR2, GBA1, GBE1, GFPT1, GLDN, GLE1, GMPPB, HSPG2, IRF6, KAT6B, KCNK3, KIDINS220, KIF21A, KLHL40, KLHL41, KLHL7, LAMA2, LARGE1, LGI3, LGI4, LMNA, LMOD3, LMX1B, MAGEL2, MED12, MET, MPZ, MTM1, MUSK, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH8, MYL11, MYMK, MYOD1, NALCN, NEB, NEK9, NUP88, ORAI1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD1, PLOD2, PMM2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PPP3CA, PRG4, RAPSN, RARS2, RIPK4, RXYLT1, RYR1, SCARF2, SCN1A, SCN4A, SCO2, SCYL2, SELENON, SKI, SLC18A3, SLC29A3, SLC35A3, SLC5A7, SLC6A9, SMAD3, SMAD4, SMN1, SMPD4, STAC3, STIM1, SVIL, SYNE1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TK2, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIP4, TRPV4, TSEN2, TSEN54, TTN, UBA1, VAMP1, VIPAS39, VPS33B, VRK1, ZBTB42, ZC4H2, ZMPSTE24

CentoPediatric Dysmorph – Arthrogryposis Genome (artrogrypoza) | 186 genów

Panel CentoPediatric Dysmorph – Arthrogryposis Genome obejmuje geny związane z artrogrypozą. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z cechami klinicznymi wskazującymi na artrogrypozę i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

> Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje analizę CNV genu *SMN1* oraz analizę konwersji genowej między *GBA1* a jego pseudogenem.

Uwzględnione geny

ACTA1, ADAMTS10, ADAMTS15, ADCY6, ADGRG6, AGRN, ALG3, ANTXR2, ASCC1, ASXL1, ATAD1, ATP1A2, B3GALNT2, B4GAT1, BICD2, BIN1, BLTP1, CACNA1E, CASK, CFL2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CHUK, CNTN1, CNTNAP1, COASY, COL12A1, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CRLF1, CRPPA, DAG1, DHCR24, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM2, DYNC1H1, EBP, ECEL1, EGR2, ERBB3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERGIC1, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FGFR3, FHL1, FILIP1, FKBP10, FKRP, FKTN, FLNA, FLNB, FLNC, FLVCR2, GBA1, GBE1, GFPT1, GLDN, GLE1, GMPPB, HSPG2, IRF6, KAT6B, KCNK3, KIDINS220, KIF21A, KLHL40, KLHL41, KLHL7, LAMA2, LARGE1, LGI3, LGI4, LMNA, LMOD3, LMX1B, MAGEL2, MED12, MET, MPZ, MTM1, MUSK, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH8, MYL11, MYMK, MYOD1, NALCN, NEB, NEK9, NUP88, ORAI1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD1, PLOD2, PMM2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PPP3CA, PRG4, RAPSN, RARS2, RIPK4, RXYLT1, RYR1, SCARF2, SCN1A, SCN4A, SCO2, SCYL2, SELENON, SKI, SLC18A3, SLC29A3, SLC35A3, SLC5A7, SLC6A9, SMAD3, SMAD4, SMN1, SMPD4, STAC3, STIM1, SVIL, SYNE1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TK2, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIP4, TRPV4, TSEN2, TSEN54, TTN, UBA1, VAMP1, VIPAS39, VPS33B, VRK1, ZBTB42, ZC4H2, ZMPSTE24

CentoPediatric Dysmorph – Ciliopathies (ciliopatie) | 131 genów

Panel CentoPediatric Dysmorph – Ciliopathies obejmuje geny związane z ciliopatiami. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na ciliopatię i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ADAMTS9, AHI1, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C2CD3, CBY1, CC2D2A, CCNQ, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP19, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CFAP410, CFAP418, CILK1, CPE, CPLANE1, CRB2, CSPP1, DCDC2, DDX59, DHCR7, DLG5, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EVC, EVC2, EXOC3L2, FAN1, GLI2, GLI3, GLIS2, GRK2, HNF1B, HYLS1, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT54, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, IQCE, KATNIP, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF3B, KIF7, LBR, LZTFL1, MAPKBP1, MKKS, MKS1, NEK1, NEK8, NODAL, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PDE6D, PIBF1, PIK3C2A, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, PNPLA6, POC1B, PRKACA, PRKACB, PSKH1, RPGRIP1L, SBDS, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SUFU, TBC1D32, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOGARAM1, TRIM32, TTC21B, TTC8, USP9X, WDPCP, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZIC3, ZNF423

CentoPediatric Dysmorph – Connective tissue disorders (choroby tkanki łącznej) | 87 genów

Panel CentoPediatric Dysmorph – Connective tissue disorders obejmuje geny związane z chorobami tkanki łącznej. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na chorobę tkanki łącznej i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCC6, ABL1, ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAMTSL4, AEBP1, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, CHST3, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CREB3L1, DLG4, DSE, EFEMP2, ELN, ENPP1, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, FLNB, FOXE3, GORAB, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LOX, LRP2, LTBP3, MAT2A, MBTPS2, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRDM5, PRKG1, PYCR1, RIN2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD6, SP7, SPARC, TENT5A, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TNXB, UPF3B, VCAN, WNT1, ZDHHC9, ZNF469

CentoPediatric Dysmorph – Lipodystrophies (lipodystrofie) | 34 geny

Panel CentoPediatric Dysmorph – Lipodystrophies obejmuje geny związane z lipodystrofiami. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na lipodystrofię i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABL1, AGPAT2, ATP6V0A2, BSCL2, BUD13, CAV1, CAVIN1, FBN1, GRM7, IGF1R, IKBKG, INSR, KCNJ6, LIPE, LMNA, LMNB2, MFN2, MTX2, OTULIN, PCYT1A, PDGFRB, PIK3R1, PLAAT3, PLIN1, PMM2, POLD1, POLR3A, PPARG, PRIM1, PSMB8, SPI1, SPRTN, TOMM7, ZMPSTE24

CentoPediatric Dysmorph – Overgrowth (zespoły nadmiernego wzrostu) | 41 genów

Panel CentoPediatric Dysmorph – Overgrowth obejmuje geny związane z zespołami nadmiernego wzrostu. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na nadmierny wzrost i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne,

ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Panel obejmuje analizę MS-MLPA w kierunku zespołu Beckwitha-Wiedemanna (11p15).

Uwzględnione geny

AKT1, AKT2, AKT3, ASPA, ASXL2, BRWD3, CCND2, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, EED, EZH2, GFAP, GPC3, H1-4, HEPACAM, KDM1A, KPTN, MED12, MLC1, MTOR, NFIB, NFIX, NSD1, PDGFRB, PIGA, PIK3CA, PIK3R2, PTCH1, PTEN, RAB39B, RNF125, SETD2, SPRED1, SUZ12, TMEM94, UPF3B, ZBTB20, ZBTB7A

CentoPediatric Dysmorph – RASopathy (RASopatie) | 29 genów

Panel CentoPediatric Dysmorph – RASopathy obejmuje geny związane z RASopatiami. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na RASopatię i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

BRAF, CBL, CDC42, EPHB4, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NF2, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2, STAMBP, SYNGAP1

CentoPediatric Dysmorph – VACTERL and VACTERL-like (asocjacja VACTERL i zaburzenia podobne do VACTERL) | 30 genów

Panel CentoPediatric Dysmorph – VACTERL and VACTERL-like obejmuje geny związane z asocjacją VACTERL i zaburzeniami podobnymi do VACTERL. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na asocjację VACTERL lub zaburzenia podobne do VACTERL i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AXIN1, B9D1, CDX2, CHD4, CHD7, DACT1, DYNC2H1, EFTUD2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FOXF1, FREM2, GLI3, HOXA13, IFT172, MID1, MYCN, PUF60, SALL1, SALL4, SOX2, TBX3, TBX5, TRAP1, WBP4, WDR35

Hem/Imm

CentoPediatric Hem/Imm Comprehensive | 578 genów

Panel CentoPediatric Hem/Imm Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób hematologicznych i immunologicznych wieku dziecięcego, w tym m.in. wrodzonych błędów odporności (IEI, pierwotnych niedoborów odporności) i dyskinezy rzęsek, chorób immunologicznych, zaburzeń krzepnięcia krwi, zespołów niewydolności szpiku kostnego, niedokrwistości Fanconiego, wrodzonej neutropenii, niedokrwistości hemolitycznej oraz cytopenii i wrodzonych niedokrwistości. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną, wspierając ustalenie rozpoznania, wybór postępowania i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCB7, ABCG5, ABCG8, ACD, ACP5, ACTB, ACTN1, ACVRL1, ADA, ADA2, ADAM17, ADAMTS13, ADAR, AGR2, AICDA, AIRE, AK1, AK2, ALAS2, ALDOA, ANK1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARHGEF1, ARPC1B, ARPC5, ATM, ATP6AP1, ATR, ATRX, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLM, BLNK, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, BPGM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C2orf69, C3, C4A, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD11, CARD9, CARMIL2, CASP8, CAVIN1, CBL, CCBE1, CCDC39, CCDC40, CCNO, CD19, CD247, CD27, CD36, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CDAN1, CDC42, CDIN1, CEBPA, CEBPE, CFAP298, CFAP300, CFAP74, CFB, CFP, CFTR, CHST14, CIB1, CIITA, CLPB, COG6, COL1A1, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, COPA, CORO1A, CR2, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTPS1, CXCR2, CXCR4, CYB5R3, CYBA, CYBB, CYBC1, CYCS, DAW1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX41, DEF6, DGAT1, DHFR, DIAPH1, DKC1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAJC21, DNAL1, DNASE2, DNMT3B, DOCK11, DOCK2, DOCK8, DRC1, DRC2, DRC4, DSG1, DTNBP1, DUT, EFL1, ELANE, ELF4, ENG, EPB41, EPB42, EPG5, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, EXTL3, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FNIP1, FOXJ1, FOXN1, FOXP3, FYB1, G6PC3, G6PD, GAS2L2, GATA1, GATA2, GBA1, GCLC, GFI1, GFI1B, GGCX, GIMAP5, GINS1, GLRX5, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, GPI, GSR, GSS, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HBD, HELLS, HK1, HMOX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HRG, HTRA2, HYDIN, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGKC, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IKZF5, IL10, IL12B, IL12RB1, IL17RA, IL17RC, IL1RN, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITGA2, ITGA2B, ITGB2, ITGB3, ITK, ITPR3, IVNS1ABP, JAGN1, JAK1, JAK2, JAK3, KCNN4, KDSR, KIF23, KLF1, KLKB1, KNG1, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LMAN1, LPIN2, LRBA, LRRC56, LYST, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MAP3K14, MCFD2, MCIDAS, MCM10, MCM4, MCTS1, MECOM, MPEG1, MPIG6B, MPL, MPO, MRE11, MRTFA, MS4A1, MSH6, MSN, MTHFD1, MYD88, MYH9, MYSM1, NAF1, NBEAL2, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NEK10, NF1, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NME5, NOP10, NSMCE3, NT5C3A, OAS1, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, ORAI1, OTULIN, P2RY12, PALB2, PARN, PAX1, PAX5, PC, PDCD1, PDHX, PEPD, PFKM, PGK1, PGM3, PI4KA, PIEZO1, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PKLR, PLA2G4A, PLAT, PLAU, PLCG2, PLG, PMS2, PNP, POLD1, POLD3, POLE, PRF1, PRIM1, PRKCD, PRKDC, PROC, PROS1, PSMB10, PSTPIP1, PTCRA, PTGS1, PTPN11, PTPRC, PUS1, RAB27A, RAC2, RAD51, RAD51C, RAG1, RAG2, RASGRP1, RASGRP2, RBCK1, RBM8A, RECQL4, REL, RELB, RFWD3, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHAG, RHOH, RIPK1, RIT1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF113A, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RORC, RPA1, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS28, RPS29, RPS7, RPSA, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SBDS, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC23B, SEC61A1, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, SERPINF2, SERPING1, SGPL1, SH2D1A, SH3KBP1, SKIC2, SKIC3, SLC19A2, SLC25A38, SLC2A1, SLC35A1, SLC37A4, SLC39A7, SLC45A2, SLC46A1, SLC4A1, SLFN14, SLX4, SMARCAL1, SMARCD2, SNORA31, SOCS1, SOS1, SP110, SPAG1, SPEF2, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SPTA1, SPTB, SRC, SRP54, SRP72, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK36, STK4, STN1, STX11, STXBP2, SYK, TAFAZZIN, TAP1, TAP2, TAPBP, TBX1, TBX2, TBX21, TBXA2R, TBXAS1, TCF3, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFRC, TGFB1, THBD, THPO, TICAM1, TINF2, TLR3, TLR7, TLR8, TNF, TNFAIP3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF9, TNXB, TOP2B, TOP3A, TP53, TPI1, TPM4, TPP2, TRAC, TRAF3, TREX1, TTC12, TTC7A, TUBB1, TYK2, UBE2T, UNC119, UNC13D, UNC93B1, UNG, UROS, USB1, VKORC1, VPS13B, VPS45, VWF, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, XRCC2, ZAP70, ZBTB24, ZCCHC8, ZMYND10, ZNF341, ZNF699, ZNFX1

CentoPediatric Hem/Imm Comprehensive Genome | 579 genów

Panel CentoPediatric Hem/Imm Comprehensive Genome obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób hematologicznych i immunologicznych wieku dziecięcego, w tym m.in. wrodzonych błędów odporności (IEI, pierwotnych niedoborów odporności) i dyskinezy rzęsek, chorób immunologicznych, zaburzeń krzepnięcia krwi, zespołów niewydolności szpiku kostnego, niedokrwistości Fanconiego, wrodzonej neutropenii, niedokrwistości hemolitycznej oraz cytopenii i wrodzonych niedokrwistości. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną, wspierając ustalenie rozpoznania, wybór postępowania i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujący gen *RNU7-1* oraz analizę konwersji genowej między *GBA1* a jego pseudogenem.

Uwzględnione geny

ABCB7, ABCG5, ABCG8, ACD, ACP5, ACTB, ACTN1, ACVRL1, ADA, ADA2, ADAM17, ADAMTS13, ADAR, AGR2, AICDA, AIRE, AK1, AK2, ALAS2, ALDOA, ANK1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARHGEF1, ARPC1B, ARPC5, ATM, ATP6AP1, ATR, ATRX, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLM, BLNK, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, BPGM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C2orf69, C3, C4A, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD11, CARD9, CARMIL2, CASP8, CAVIN1, CBL, CCBE1, CCDC39, CCDC40, CCNO, CD19, CD247, CD27, CD36, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CDAN1, CDC42, CDIN1, CEBPA, CEBPE, CFAP298, CFAP300, CFAP74, CFB, CFP, CFTR, CHST14, CIB1, CIITA, CLPB, COG6, COL1A1, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, COPA, CORO1A, CR2, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTPS1, CXCR2, CXCR4, CYB5R3, CYBA, CYBB, CYBC1, CYCS, DAW1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX41, DEF6, DGAT1, DHFR, DIAPH1, DKC1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAJC21, DNAL1, DNASE2, DNMT3B, DOCK11, DOCK2, DOCK8, DRC1, DRC2, DRC4, DSG1, DTNBP1, DUT, EFL1, ELANE, ELF4, ENG, EPB41, EPB42, EPG5, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, EXTL3, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FNIP1, FOXJ1, FOXN1, FOXP3, FYB1, G6PC3, G6PD, GAS2L2, GATA1, GATA2, GBA1, GCLC, GFI1, GFI1B, GGCX, GIMAP5, GINS1, GLRX5, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, GPI, GSR, GSS, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HBD, HELLS, HK1, HMOX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HRG, HTRA2, HYDIN, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGKC, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IKZF5, IL10, IL12B, IL12RB1, IL17RA, IL17RC, IL1RN, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITGA2, ITGA2B, ITGB2, ITGB3, ITK, ITPR3, IVNS1ABP, JAGN1, JAK1, JAK2, JAK3, KCNN4, KDSR, KIF23, KLF1, KLKB1, KNG1, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LMAN1, LPIN2, LRBA, LRRC56, LYST, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MAP3K14, MCFD2, MCIDAS, MCM10, MCM4, MCTS1, MECOM, MPEG1, MPIG6B, MPL, MPO, MRE11, MRTFA, MS4A1, MSH6, MSN, MTHFD1, MYD88, MYH9, MYSM1, NAF1, NBEAL2, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NEK10, NF1, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NME5, NOP10, NSMCE3, NT5C3A, OAS1, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, ORAI1, OTULIN, P2RY12, PALB2, PARN, PAX1, PAX5, PC, PDCD1, PDHX, PEPD, PFKM, PGK1, PGM3, PI4KA, PIEZO1, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PKLR, PLA2G4A, PLAT, PLAU, PLCG2, PLG, PMS2, PNP, POLD1, POLD3, POLE, PRF1, PRIM1, PRKCD, PRKDC, PROC, PROS1, PSMB10, PSTPIP1, PTCRA, PTGS1, PTPN11, PTPRC, PUS1, RAB27A, RAC2, RAD51, RAD51C, RAG1, RAG2, RASGRP1, RASGRP2, RBCK1, RBM8A, RECQL4, REL, RELB, RFWD3, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHAG, RHOH, RIPK1, RIT1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF113A, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RNU7-1, RORC, RPA1, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS28, RPS29, RPS7, RPSA, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SBDS, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC23B, SEC61A1, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, SERPINF2, SERPING1, SGPL1, SH2D1A, SH3KBP1, SKIC2, SKIC3, SLC19A2, SLC25A38, SLC2A1, SLC35A1, SLC37A4, SLC39A7, SLC45A2, SLC46A1, SLC4A1, SLFN14, SLX4, SMARCAL1, SMARCD2, SNORA31, SOCS1, SOS1, SP110, SPAG1, SPEF2, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SPTA1, SPTB, SRC, SRP54, SRP72, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK36, STK4, STN1, STX11, STXBP2, SYK, TAFAZZIN, TAP1, TAP2, TAPBP, TBX1, TBX2, TBX21, TBXA2R, TBXAS1, TCF3, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFRC, TGFB1, THBD, THPO, TICAM1, TINF2, TLR3, TLR7, TLR8, TNF, TNFAIP3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF9, TNXB, TOP2B, TOP3A, TP53, TPI1, TPM4, TPP2, TRAC, TRAF3, TREX1, TTC12, TTC7A, TUBB1, TYK2, UBE2T, UNC119, UNC13D, UNC93B1, UNG, UROS, USB1, VKORC1, VPS13B, VPS45, VWF, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, XRCC2, ZAP70, ZBTB24, ZCCHC8, ZMYND10, ZNF341, ZNF699, ZNFX1

CentoPediatric Hem/Imm – Blood coagulation (zaburzenia krzepnięcia krwi) | 107 genów

Panel CentoPediatric Hem/Imm – Blood coagulation obejmuje geny związane z zaburzeniami krzepnięcia krwi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na zaburzenia krzepnięcia krwi i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Panel obejmuje analizę inwersji intronu 1 i 22 genu *F8*.

Uwzględnione geny

ABCG5, ABCG8, ACTB, ACTN1, ACVRL1, ADAMTS13, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CD36, CDC42, CHST14, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, EFL1, ENG, ETV6, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FGA, FGB, FGG, FLI1, FYB1, GATA1, GBA1, GFI1B, GGCX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HRG, IKZF5, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, KDSR, KLKB1, KNG1, LMAN1, LYST, MCFD2, MECOM, MPIG6B, MPL, MYH9, NBEAL2, P2RY12, PLA2G4A, PLAT, PLAU, PLG, PROC, PROS1, PTGS1, PTPN11, RASGRP2, RBM8A, RNU4ATAC, RUNX1, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, SERPINF2, SLC35A1, SLC45A2, SLFN14, SRC, SRP54, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, THBD, THPO, TNXB, TPM4, TUBB1, VKORC1, VWF, WAS, WIPF1

CentoPediatric Hem/Imm – Bone marrow failure (niewydolność szpiku kostnego) | 156 genów

Panel CentoPediatric Hem/Imm – Bone marrow failure obejmuje geny związane z zespołami niewydolności szpiku kostnego. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na niewydolność szpiku kostnego i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCB7, ACD, ACTB, AK2, ALAS2, ANKRD26, AP3B1, ATR, BLM, BLOC1S3, BLOC1S6, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CBL, CDAN1, CDIN1, CEBPA, CEBPE, CLPB, CSF3R, CTC1, CXCR4, DDX41, DHFR, DKC1, DNAJC21, DNASE2, DTNBP1, DUT, EFL1, ELANE, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, G6PC3, GATA1, GATA2, GFI1, GINS1, GLRX5, GP1BA, HAX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, IFNGR2, IKZF1, ITGA2B, ITK, JAGN1, JAK2, KCNN4, KLF1, LAMTOR2, LIG4, LYST, MAGT1, MECOM, MPIG6B, MPL, MRTFA, MYH9, MYSM1, NAF1, NBN, NF1, NOP10, PALB2, PARN, PAX5, PGM3, PIEZO1, PRF1, PUS1, RAB27A, RAC2, RAD51, RAD51C, RBM8A, RECQL4, RFWD3, RIT1, RMRP, RPA1, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SEC23B, SH2D1A, SLC19A2, SLC25A38, SLC37A4, SLX4, SMARCD2, SOS1, SRP54, SRP72, STIM1, STN1, STX11, STXBP2, TBXAS1, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TET2, THPO, TINF2, TP53, TUBB1, UBE2T, UNC13D, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, XRCC2, ZCCHC8

CentoPediatric Hem/Imm – Congenital neutropenia (wrodzona neutropenia) | 41 genów

Panel CentoPediatric Hem/Imm – Congenital neutropenia obejmuje geny związane z wrodzoną neutropenią. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na wrodzoną neutropenię i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AK2, AP3B1, AP3D1, CD40LG, CEBPE, CLPB, CSF3R, CXCR2, CXCR4, DNAJC21, EFL1, ELANE, G6PC3, GATA1, GATA2, GFI1, GINS1, HAX1, HTRA2, IFNGR2, JAGN1, LAMTOR2, LYST, MRTFA, MSN, PGM3, RAC2, SBDS, SLC37A4, SMARCD2, SRP54, SRP72, TAFAZZIN, TCN2, TFRC, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1

CentoPediatric Hem/Imm – Cytopenias and congenital anemias (cytopenie i wrodzone niedokrwistości) | 145 genów

Panel CentoPediatric Hem/Imm – Cytopenias and congenital anemias obejmuje geny związane z cytopeniami i wrodzonymi niedokrwistościami. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na cytopenie i wrodzone niedokrwistości, w tym neutropenię, niewydolność szpiku kostnego, niedokrwistość hemolityczną i zaburzenia krzepnięcia krwi, i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Panel obejmuje analizę MLPA genów *HBA1* i *HBA2*.

Uwzględnione geny

ABCB7, ABCG5, ABCG8, ACD, ACTN1, ADA2, ADAMTS13, AK1, AK2, ALAS2, ALDOA, ANK1, ANKRD26, AP3B1, ATRX, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CBL, CD59, CDAN1, CDIN1, CEBPA, CLPB, CSF3R, CTC1, CXCR2, CXCR4, CYCS, DDX41, DHFR, DKC1, DNAJC21, DUT, EFL1, ELANE, EPB41, EPB42, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FLI1, FYB1, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GCLC, GFI1, GLRX5, GP1BA, GP1BB, GP9, GPI, GSS, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HBD, HK1, IKZF1, JAGN1, KIF23, KLF1, LAT, LPIN2, MECOM, MPL, MYH9, MYSM1, NBEAL2, NBN, NOP10, NT5C3A, PALB2, PARN, PFKM, PIEZO1, PKLR, PUS1, RAC2, RAD51C, RBM8A, RHAG, RMRP, RPA1, RPL11, RPL15, RPL18, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SEC23B, SEC61A1, SLC19A2, SLC25A38, SLC2A1, SLC4A1, SLFN14, SLX4, SPTA1, SPTB, SRC, SRP54, SRP72, STIM1, STN1, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, THPO, TINF2, TPI1, TUBB1, UBE2T, UROS, USB1, VPS45, WAS, WIPF1, WRAP53

CentoPediatric Hem/Imm – Fanconi anemia (niedokrwistość Fanconiego) | 27 genów

Panel CentoPediatric Hem/Imm – Fanconi anemia obejmuje geny związane z niedokrwistością Fanconiego. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na niedokrwistość Fanconiego i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ATR, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CXCR4, ERCC4, ERCC6L2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, NBN, PALB2, RAD51, RAD51C, RFWD3, SLX4, TOP3A, UBE2T, XRCC2

CentoPediatric Hem/Imm – Hemolytic anemia (niedokrwistość hemolityczna) | 48 genów

Panel CentoPediatric Hem/Imm – Hemolytic anemia obejmuje geny związane z niedokrwistością hemolityczną. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na niedokrwistość hemolityczną i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Panel obejmuje analizę MLPA genów *HBA1* i *HBA2*.

Uwzględnione geny

ABCG5, ABCG8, ADA, AK1, ALAS2, ALDOA, ANK1, ATRX, BPGM, CD59, CDAN1, CDIN1, COL4A1, CYB5R3, EPB41, EPB42, G6PD, GATA1, GCLC, GPI, GSR, GSS, HBA1, HBA2, HBB, HBD, HK1, HMOX1, KCNN4, KIF23, KLF1, LPIN2, NT5C3A, PC, PDHX, PFKM, PGK1, PIEZO1, PKLR, RHAG, SEC23B, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, THBD, TPI1, UROS

CentoPediatric Hem/Imm – Immunology (immunologia) | 472 geny

Panel CentoPediatric Hem/Imm – Immunology obejmuje geny związane z chorobami układu odpornościowego. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na chorobę układu odpornościowego, w tym wrodzone błędy odporności (IEI, pierwotne niedobory odporności), wrodzoną neutropenię i zespoły niewydolności szpiku kostnego, i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCB7, ACD, ACP5, ACTB, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AGR2, AICDA, AIRE, AK2, ALAS2, ANKRD26, AP3B1, AP3D1, ARHGEF1, ARPC1B, ARPC5, ATM, ATP6AP1, ATR, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLM, BLNK, BLOC1S3, BLOC1S6, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C2orf69, C3, C4A, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD11, CARD9, CARMIL2, CASP8, CAVIN1, CBL, CCBE1, CCDC39, CCDC40, CCNO, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD55, CD70, CD79A, CD79B, CDAN1, CDC42, CDIN1, CEBPA, CEBPE, CFAP298, CFAP300, CFAP74, CFB, CFP, CFTR, CIB1, CIITA, CLPB, COG6, COPA, CORO1A, CR2, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTPS1, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DAW1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX41, DEF6, DGAT1, DHFR, DKC1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAJC21, DNAL1, DNASE2, DNMT3B, DOCK11, DOCK2, DOCK8, DRC1, DRC2, DRC4, DSG1, DTNBP1, DUT, EFL1, ELANE, ELF4, EPG5, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, EXTL3, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT3, FNIP1, FOXJ1, FOXN1, FOXP3, G6PC3, GAS2L2, GATA1, GATA2, GFI1, GIMAP5, GINS1, GLRX5, GP1BA, HAX1, HELLS, HMOX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HTRA2, HYDIN, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGKC, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL12B, IL12RB1, IL17RA, IL17RC, IL1RN, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITGA2B, ITGB2, ITK, ITPR3, IVNS1ABP, JAGN1, JAK1, JAK2, JAK3, KCNN4, KLF1, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LRRC56, LYST, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MAP3K14, MCIDAS, MCM10, MCM4, MCTS1, MECOM, MPEG1, MPIG6B, MPL, MPO, MRE11, MRTFA, MS4A1, MSH6, MSN, MTHFD1, MYD88, MYH9, MYSM1, NAF1, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NEK10, NF1, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NME5, NOP10, NSMCE3, OAS1, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, ORAI1, OTULIN, PALB2, PARN, PAX1, PAX5, PDCD1, PEPD, PGM3, PI4KA, PIEZO1, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PMS2, PNP, POLD1, POLD3, POLE, PRF1, PRIM1,

PRKCD, PRKDC, PSMB10, PSTPIP1, PTCRA, PTPRC, PUS1, RAB27A, RAC2, RAD51, RAD51C, RAG1, RAG2, RASGRP1, RBCK1, RBM8A, RECQL4, REL, RELB, RFWD3, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOH, RIPK1, RIT1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF113A, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RORC, RPA1, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS28, RPS29, RPS7, RPSA, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SBDS, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC23B, SEC61A1, SERPING1, SGPL1, SH2D1A, SH3KBP1, SKIC2, SKIC3, SLC19A2, SLC25A38, SLC37A4, SLC39A7, SLC46A1, SLX4, SMARCAL1, SMARCD2, SNORA31, SOCS1, SOS1, SP110, SPAG1, SPEF2, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SRP54, SRP72, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK36, STK4, STN1, STX11, STXBP2, SYK, TAFAZZIN, TAP1, TAP2, TAPBP, TBX1, TBX2, TBX21, TBXAS1, TCF3, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFRC, TGFB1, THPO, TICAM1, TINF2, TLR3, TLR7, TLR8, TNF, TNFAIP3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF9, TOP2B, TOP3A, TP53, TPP2, TRAC, TRAF3, TREX1, TTC12, TTC7A, TUBB1, TYK2, UBE2T, UNC119, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, XRCC2, ZAP70, ZBTB24, ZCCHC8, ZMYND10, ZNF341, ZNF699, ZNFX1

CentoPediatric Hem/Imm – Immunology Genome (immunologia) | 473 geny

Panel CentoPediatric Hem/Imm – Immunology Genome obejmuje geny związane z chorobami układu odpornościowego. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na chorobę układu odpornościowego, w tym wrodzone błędy odporności (IEI, pierwotne niedobory odporności), wrodzoną neutropenię i zespoły niewydolności szpiku kostnego, i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujący gen *RNU7-1*.

Uwzględnione geny

ABCB7, ACD, ACP5, ACTB, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AGR2, AICDA, AIRE, AK2, ALAS2, ANKRD26, AP3B1, AP3D1, ARHGEF1, ARPC1B, ARPC5, ATM, ATP6AP1, ATR, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLM, BLNK, BLOC1S3, BLOC1S6, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C2orf69, C3, C4A, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD11, CARD9, CARMIL2, CASP8, CAVIN1, CBL, CCBE1, CCDC39, CCDC40, CCNO, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD55, CD70, CD79A, CD79B, CDAN1, CDC42, CDIN1, CEBPA, CEBPE, CFAP298, CFAP300, CFAP74, CFB, CFP, CFTR, CIB1, CIITA, CLPB, COG6, COPA, CORO1A, CR2, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTPS1, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DAW1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX41, DEF6, DGAT1, DHFR, DKC1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAJC21, DNAL1, DNASE2, DNMT3B, DOCK11, DOCK2, DOCK8, DRC1, DRC2, DRC4, DSG1, DTNBP1, DUT, EFL1, ELANE, ELF4, EPG5, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, EXTL3, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT3, FNIP1, FOXJ1, FOXN1, FOXP3, G6PC3, GAS2L2, GATA1, GATA2, GFI1, GIMAP5, GINS1, GLRX5, GP1BA, HAX1, HELLS, HMOX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HTRA2, HYDIN, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGKC, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL12B, IL12RB1, IL17RA, IL17RC, IL1RN, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITGA2B, ITGB2, ITK, ITPR3, IVNS1ABP, JAGN1, JAK1, JAK2, JAK3, KCNN4, KLF1, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LRRC56, LYST, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MAP3K14, MCIDAS, MCM10, MCM4, MCTS1, MECOM, MPEG1, MPIG6B, MPL, MPO, MRE11, MRTFA, MS4A1, MSH6, MSN, MTHFD1, MYD88, MYH9, MYSM1, NAF1, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NEK10, NF1, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NME5, NOP10, NSMCE3, OAS1, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, ORAI1, OTULIN, PALB2, PARN, PAX1, PAX5, PDCD1, PEPD, PGM3, PI4KA, PIEZO1, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PMS2, PNP, POLD1, POLD3, POLE, PRF1, PRIM1, PRKCD, PRKDC, PSMB10, PSTPIP1, PTCRA, PTPRC, PUS1, RAB27A, RAC2, RAD51, RAD51C, RAG1, RAG2, RASGRP1, RBCK1, RBM8A, RECQL4, REL, RELB, RFWD3, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOH, RIPK1, RIT1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF113A, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RNU7-1, RORC, RPA1, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS28, RPS29, RPS7, RPSA, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SBDS, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC23B, SEC61A1, SERPING1, SGPL1, SH2D1A, SH3KBP1, SKIC2, SKIC3, SLC19A2, SLC25A38, SLC37A4, SLC39A7, SLC46A1, SLX4, SMARCAL1, SMARCD2, SNORA31, SOCS1, SOS1, SP110, SPAG1, SPEF2, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SRP54, SRP72, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK36, STK4, STN1, STX11, STXBP2, SYK, TAFAZZIN, TAP1, TAP2, TAPBP, TBX1, TBX2, TBX21, TBXAS1, TCF3, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFRC, TGFB1, THPO, TICAM1, TINF2, TLR3, TLR7, TLR8, TNF, TNFAIP3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF9, TOP2B, TOP3A, TP53, TPP2, TRAC, TRAF3, TREX1, TTC12, TTC7A, TUBB1, TYK2, UBE2T, UNC119, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, XRCC2, ZAP70, ZBTB24, ZCCHC8, ZMYND10, ZNF341, ZNF699, ZNFX1

CentoPediatric Hem/Imm – Primary immunodeficiency and ciliary dyskinesia (wrodzone błędy odporności (IEI) i dyskineza rzęsek) | 366 genów

Panel CentoPediatric Hem/Imm – Primary immunodeficiency and ciliary dyskinesia obejmuje geny związane z wrodzonymi błędami odporności (IEI, pierwotnymi niedoborami odporności) i dyskinezą rzęsek. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na wrodzony błąd odporności i/lub dyskinezę rzęsek i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ACD, ACP5, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AGR2, AICDA, AIRE, AK2, AP3B1, AP3D1, ARHGEF1, ARPC1B, ARPC5, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C2orf69, C3, C4A, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD11, CARD9, CARMIL2, CASP8, CAVIN1, CCBE1, CCDC39, CCDC40, CCNO, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD55, CD70, CD79A, CD79B, CDC42, CEBPE, CFAP298, CFAP300, CFAP74, CFB, CFP, CFTR, CIB1, CIITA, COG6, COPA, CORO1A, CR2, CSF2RA, CSF2RB, CTC1, CTLA4, CTPS1, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DAW1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DEF6, DGAT1, DKC1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAJC21, DNAL1, DNASE2, DNMT3B, DOCK11, DOCK2, DOCK8, DRC1, DRC2, DRC4, DSG1, EFL1, ELANE, ELF4, EPG5, ERCC6L2, EXTL3, FADD, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT3, FNIP1, FOXJ1, FOXN1, FOXP3, GAS2L2, GATA2, GIMAP5, GINS1, HELLS, HMOX1, HPS1, HPS4, HPS6, HYDIN, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGKC, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL12B, IL12RB1, IL17RA, IL17RC, IL1RN, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITGB2, ITK, ITPR3, IVNS1ABP, JAK1, JAK3, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LPIN2, LRBA, LRRC56, LYST, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MAP3K14, MCIDAS, MCM10, MCM4, MCTS1, MPEG1, MPO, MRE11, MRTFA, MS4A1, MSH6, MSN, MTHFD1, MYD88, MYSM1, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NEK10, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NME5, NOP10, NSMCE3, OAS1, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, ORAI1, OTULIN, PARN, PAX1, PDCD1, PEPD, PGM3, PI4KA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PMS2, PNP, POLD1, POLD3, POLE, PRIM1, PRKCD, PRKDC, PSMB10, PSTPIP1, PTCRA, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RASGRP1, RBCK1, RECQL4, REL, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOH, RIPK1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF113A, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RORC, RPSA, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, SAMD9, SAMHD1, SASH3, SBDS, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC61A1, SERPING1, SGPL1, SH2D1A, SH3KBP1, SKIC2, SKIC3, SLC39A7, SLC46A1, SMARCAL1, SMARCD2, SNORA31, SOCS1, SP110, SPAG1, SPEF2, SPI1, SPINK5, SPPL2A, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK36, STK4, STX11, STXBP2, SYK, TAP1, TAP2, TAPBP, TBX1, TBX2, TBX21, TCF3, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFRC, TGFB1, TICAM1, TINF2, TLR3, TLR7, TLR8, TNF, TNFAIP3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF9, TOP2B, TPP2, TRAC, TRAF3, TREX1, TTC12, TTC7A, TYK2, UNC119, UNC93B1, UNG, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, ZAP70, ZBTB24, ZMYND10, ZNF341, ZNF699, ZNFX1

CentoPediatric Hem/Imm – Primary immunodeficiency and ciliary dyskinesia Genome (wrodzone błędy odporności (IEI) i dyskineza rzęsek) | 367 genów

Panel CentoPediatric Hem/Imm – Primary immunodeficiency and ciliary dyskinesia Genome obejmuje geny związane z wrodzonymi błędami odporności (IEI, pierwotnymi niedoborami odporności) i dyskinezą rzęsek. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na wrodzony błąd odporności i/lub dyskinezę rzęsek i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujący gen RNU7-1.

Uwzględnione geny

ACD, ACP5, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AGR2, AICDA, AIRE, AK2, AP3B1, AP3D1, ARHGEF1, ARPC1B, ARPC5, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C2orf69, C3, C4A, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD11, CARD9, CARMIL2, CASP8, CAVIN1, CCBE1, CCDC39, CCDC40, CCNO, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD55, CD70, CD79A, CD79B, CDC42, CEBPE, CFAP298, CFAP300, CFAP74, CFB, CFP, CFTR, CIB1, CIITA, COG6, COPA, CORO1A, CR2, CSF2RA, CSF2RB, CTC1, CTLA4, CTPS1, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DAW1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DEF6, DGAT1, DKC1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAJC21, DNAL1, DNASE2, DNMT3B, DOCK11, DOCK2, DOCK8, DRC1, DRC2, DRC4, DSG1, EFL1, ELANE, ELF4, EPG5, ERCC6L2, EXTL3, FADD, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT3, FNIP1, FOXJ1, FOXN1, FOXP3, GAS2L2, GATA2, GIMAP5, GINS1, HELLS, HMOX1, HPS1, HPS4, HPS6, HYDIN, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGKC, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL12B, IL12RB1, IL17RA, IL17RC, IL1RN, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITGB2, ITK, ITPR3, IVNS1ABP, JAK1, JAK3, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LPIN2, LRBA, LRRC56, LYST, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MAP3K14, MCIDAS, MCM10, MCM4, MCTS1, MPEG1, MPO, MRE11, MRTFA, MS4A1, MSH6, MSN, MTHFD1, MYD88, MYSM1, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NEK10, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NME5, NOP10, NSMCE3, OAS1, ODAD1, ODAD2, ODAD3,

ODAD4, ORAI1, OTULIN, PARN, PAX1, PDCD1, PEPD, PGM3, PI4KA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PMS2, PNP, POLD1, POLD3, POLE, PRIM1, PRKCD, PRKDC, PSMB10, PSTPIP1, PTCRA, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RASGRP1, RBCK1, RECQL4, REL, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOH, RIPK1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF113A, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RNU7-1, RORC, RPSA, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, SAMD9, SAMHD1, SASH3, SBDS, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC61A1, SERPING1, SGPL1, SH2D1A, SH3KBP1, SKIC2, SKIC3, SLC39A7, SLC46A1, SMARCAL1, SMARCD2, SNORA31, SOCS1, SP110, SPAG1, SPEF2, SPI1, SPINK5, SPPL2A, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK36, STK4, STX11, STXBP2, SYK, TAP1, TAP2, TAPBP, TBX1, TBX2, TBX21, TCF3, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFRC, TGFB1, TICAM1, TINF2, TLR3, TLR7, TLR8, TNF, TNFAIP3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF9, TOP2B, TPP2, TRAC, TRAF3, TREX1, TTC12, TTC7A, TYK2, UNC119, UNC93B1, UNG, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, ZAP70, ZBTB24, ZMYND10, ZNF341, ZNF699, ZNFX1

Mito

CentoPediatric Mito Comprehensive | 447 genów

Panel CentoPediatric Mito Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób mitochondrialnych wieku dziecięcego, w tym chorób związanych zarówno z DNA jądrowym, jak i mitochondrialnym. Do chorób objętych panelem należą m.in. zespół Leigha, dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera, zespół MERRF, zespół deplecji mitochondrialnego DNA oraz złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną, wspierając ustalenie rozpoznania, wybór postępowania i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AARS2, AASS, ABAT, ABCB6, ABCB7, ABCD1, ACACA, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ACOX1, ACSF3, ADAR, AFG3L2, AGK, AGXT, AIFM1, AK2, ALAS2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, AMACR, AMT, APTX, ATAD3A, ATIC, ATP5F1A, ATP5F1B, ATP5F1D, ATP5F1E, ATP5MC3, ATP5PO, AUH, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCS1L, BOLA3, BTD, C19orf12, C1QBP, C2orf69, CA5A, CARS2, CHCHD10, CISD2, CLPB, CLPP, COA6, COA7, COA8, COASY, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX15, COX16, COX20, COX4I2, COX5A, COX6A1, COX6A2, COX6B1, COX7B, COXFA4, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CRBN, CYB5A, CYB5R3, CYC1, CYCS, CYP11A1, CYP24A1, CYP27A1, CYP27B1, D2HGDH, DARS2, DBT, DGUOK, DHCR24, DHODH, DHTKD1, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC19, DNM1L, DNM2, EARS2, ECHS1, ELAC2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FAH, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FDX2, FDXR, FECH, FH, FKBP10, FLAD1, FOXRED1, FXN, GARS1, GCDH, GCSH, GDAP1, GFER, GFM1, GFM2, GK, GLDC, GLRX5, GLUD1, GLYCTK, GPI, GPT2, GRHPR, GSR, GTPBP3, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HARS2, HAX1, HCCS, HIBCH, HINT1, HK1, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HOGA1, HPDL, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B2, HSPA9, HSPD1, HTRA2, IARS2, IBA57, IDH2, IDH3A, IDH3B, IFIH1, ISCA1, ISCA2, ISCU, IVD, KARS1, L2HGDH, LAMP2, LARS2, LETM1, LIAS, LIG3, LIPT1, LIPT2, LMBRD1, LONP1, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MAOA, MARS2, MCCC1, MCCC2, MCEE, MDH2, MECR, MFF, MFN2, MGME1, MICOS13, MICU1, MIPEP, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MOCS1, MPC1, MPV17, MRM2, MRPL3, MRPL39, MRPL44, MRPS14, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MSRB3, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MTFMT, MTHFD1, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTO1, MTPAP, MTRFR, MT-RNR1, MT-RNR2, MTRR, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, NADK2, NAGS, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF8, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB7, NDUFB8, NDUFB9, NDUFC2, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFS1, NFU1, NGLY1, NNT, NR2F1, NSUN3, NUBPL, OAT, OGDH, OPA1, OPA3, OTC, OXA1L, OXCT1, PAM16, PANK2, PARS2, PC, PCCA, PCCB, PCK2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDK3, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PET100, PEX11B, PHYH, PITRM1, PKLR, PLA2G6, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNPLA8, PNPO, PNPT1, POLG, POLG2, POLRMT, POP1, PPA2, PPOX, PRODH, PRORP, PTCD3, PTPMT1, PTRH2, PTS, PUS1, PYCR1, PYCR2, QARS1, QDPR, QRSL1, RARS1, RARS2, RMND1, RRM2B, RTN4IP1, SACS, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SECISBP2, SERAC1, SFXN4, SLC13A3, SLC16A1, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A21, SLC25A22, SLC25A24, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A32, SLC25A36, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC39A8, SLC52A2, SLC52A3, SPG7, SSBP1, STAT2, SUCLA2, SUCLG1, SUOX, SURF1, TACO1, TAFAZZIN, TAMM41, TANGO2, TARS2, TEFM, TFAM, TIMM50, TIMM8A, TIMMDC1, TK2, TMEM126A, TMEM126B, TMEM65, TMEM70, TOMM70, TPK1, TRIT1, TRMT10C, TRMT5, TRMU, TRNT1, TSFM, TTC19, TUFM, TWNK, TYMP, UNG, UQCC2, UQCC3, UQCRB, UQCRC2, UQCRFS1, UQCRQ, VARS2, WARS2, WDR45, WFS1, XPNPEP3, YARS2

Choroby metaboliczne

CentoPediatric Metabol Comprehensive | 797 genów

Panel CentoPediatric Metabol Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób metabolicznych wieku dziecięcego, w tym m.in. wrodzonych wad metabolizmu (IEM), dziedzicznych postaci cukrzycy, hiperinsulinemii i hipoglikemii. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną, wspierając ustalenie rozpoznania, wybór postępowania i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AARS2, AASS, ABAT, ABCA1, ABCB11, ABCB4, ABCB7, ABCC2, ABCC8, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ABHD12, ABHD5, ACACA, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACY1, ADA, ADAR, ADK, ADSL, AFG3L2, AGA, AGK, AGL, AGPAT2, AGPS, AGXT, AHCY, AIFM1, AKR1D1, AKT2, ALAD, ALAS2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALPL, AMACR, AMN, AMT, APOA1, APOA2, APOB, APOC2, APRT, AQP2, ARG1, ARSA, ARSB, ARSK, ARSL, ASAH1, ASL, ASPA, ASS1, ATAD3A, ATIC, ATP5F1A, ATP5F1B, ATP5F1D, ATP5F1E, ATP5MC3, ATP5PO, ATP6AP1, ATP6V0A2, ATP7A, ATP7B, ATP8B1, AUH, AVP, AVPR2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, BAAT, BCAP31, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCS1L, BLK, BOLA3, BRAT1, BSCL2, BTD, C19orf12, C1QBP, CA5A, CACNA1C, CACNA1D, CARS2, CAT, CAV1, CAVIN1, CBLIF, CBS, CD320, CEL, CERS1, CHKB, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, CISD2, CLDN16, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLPP, CNNM2, CNOT1, COA3, COA6, COA7, COA8, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COLGALT1, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX15, COX20, COX4I2, COX5A, COX6A1, COX6B1, COX7B, COXFA4, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CREBBP, CRPPA, CTH, CTNS, CTSA, CTSD, CTSF, CTSK, CUBN, CYC1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP27A1, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DARS1, DARS2, DBH, DBT, DDC, DDOST, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHODH, DHRSX, DHTKD1, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC12, DNAJC19, DNM1L, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DPYS, EARS2, EBP, ECHS1, EDEM3, EHHADH, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, ELAC2, ENO3, ENPP1, EP300, EPG5, EPM2A, EPRS1, ERAL1, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAH, FARS2, FARSB, FASTKD2, FBP1, FBXL4, FCSK, FDX2, FDXR, FECH, FGF23, FH, FICD, FKRP, FKTN, FLAD1, FMO3, FOLR1, FOXA2, FOXP3, FOXRED1, FTCD, FUCA1, FUT8, G6PC1, G6PD, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALM, GALNS, GALNT2, GALNT3, GALT, GAMT, GATA4, GATA6, GATM, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCLC, GCSH, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLIS3, GLS, GLUD1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPPB, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC3, GPD1, GPHN, GRHPR, GRN, GSS, GSTZ1, GTPBP3, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HAAO, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HCFC1, HEXA, HEXB, HGSNAT, HIBCH, HJV, HK1, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HOGA1, HPD, HPRT1, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B2, HSD3B7, HTRA2, HYAL1, IBA57, IDH2, IDS, IDUA, IER3IP1, IL2RA, INS, INSR, ISCA1, ISCA2, ISCU, IVD, KARS1, KCNC1, KCNJ11, KCTD7, KDM6A, KHK, KMT2D, KYNU, L2HGDH, LARGE1, LARS1, LARS2, LCAT, LCT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LETM1, LIAS, LIPA, LIPE, LIPT1, LIPT2, LMBRD1, LMF1, LMNA, LONP1, LPIN1, LPL, LRBA, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MAFA, MAGEL2, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MAN2B2, MANBA, MAOA, MARS2, MAT1A, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCOLN1, MDH2, MECR, MFF, MFSD8, MGAT2, MGME1, MICOS13, MIPEP, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MNX1, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPC1, MPDU1, MPI, MPV17, MRM2, MRPL3, MRPL44, MRPS14, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MRPS7, MSMO1, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MTFMT, MTHFR, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTO1, MTR, MTRFR, MT-RNR1, MT-RNR2, MTRR, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MTTP, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MVK, NADK2, NAGA, NAGLU, NAGS, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF8, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB7, NDUFB8, NDUFB9, NDUFC2, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEU1, NEUROD1, NEUROG3, NFS1, NFU1, NGLY1, NHLRC1, NKX2-2, NNT, NPC1, NPC2, NSD1, NSDHL, NSUN3, NT5C3A, NUBPL, NUS1, OAT, OCLN, OCRL, ONECUT1, OPA1, OPA3, OPLAH, OTC, OXCT1, PAH, PANK2, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCK1, PCSK9, PDHA1, PDHB, PDHX, PDIA6, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PEPD, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM3, PHGDH, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHYH, PIGN, PIGO, PIGS, PIGV, PKLR, PLA2G6, PLIN1, PLPBP, PMM2, PMPCB, PNP, PNPLA2, PNPLA8, PNPO, PNPT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PPA2, PPARG, PPOX, PPT1, PRKAG2, PRKAG3, PRODH, PRPS1, PSAP, PSAT1, PSPH, PTCD3, PTF1A, PTS, PUS1, PYCR1, PYCR2, PYGL, PYGM, QARS1, QDPR, QRSL1, RARS1, RARS2, RBCK1, RFT1, RFX6, RMND1, RPIA, RRM2B, RTN4IP1, RXYLT1, SAR1B, SARS2, SC5D, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SERAC1, SFXN4, SGSH, SHMT2, SI, SLC12A3, SLC13A3, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A4, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A32, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC2A1, SLC2A2, SLC30A10, SLC31A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A14, SLC39A4, SLC39A8, SLC3A1, SLC40A1, SLC46A1, SLC4A1, SLC5A1, SLC5A6, SLC6A19, SLC6A3, SLC6A8, SLC6A9, SLC7A7, SLC7A9, SMPD1, SPR, SRD5A3, SSBP1, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STAT3, STS, STT3A, SUCLA2, SUCLG1, SUGCT, SUMF1, SUOX, SURF1, TACO1, TAFAZZIN, TALDO1, TANGO2, TARS2, TAT, TCN2, TFAM, TFR2, TH, TIMM50, TIMMDC1, TK2, TKFC, TMEM126B, TMEM165, TMEM65, TMEM70, TOP3A, TPK1, TRIM37, TRIT1, TRMT10A, TRMT10C, TRMT5, TRMU, TRPM6, TSFM, TTC19, TTPA, TUFM, TWNK, TYMP, UCP2, UGT1A1, UMPS, UPB1, UQCC2, UQCC3, UQCRB, UQCRC2, UQCRFS1, UQCRQ, UROD, UROS, VARS2, VIPAS39, VKORC1, VMA12, VMA22, VPS11, VPS16, VPS33A, VPS33B, WARS2, WFS1, XDH, YARS2, YIPF5, ZFP57, ZNF808

CentoPediatric Metabol – Diabetes (cukrzyca) | 41 genów

Panel CentoPediatric Metabol – Diabetes obejmuje geny związane z dziedzicznymi postaciami cukrzycy. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na dziedziczną postać cukrzycy i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Panel obejmuje analizy MS-MLPA w kierunku zespołu Pradera-Williego (15q11) i przemijającej cukrzycy noworodkowej (6q24).

Uwzględnione geny

ABCC8, BLK, BSCL2, CEL, CISD2, CNOT1, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2S3, FICD, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, IL2RA, INS, INSR, KCNJ11, LRBA, MNX1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, ONECUT1, PDIA6, PDX1, PPARG, PTF1A, RFX6, SLC19A2, SLC2A2, STAT3, WFS1, YIPF5, ZFP57, ZNF808

CentoPediatric Metabol – Hyperinsulinemia, hypoglycemia (hiperinsulinemia, hipoglikemia) | 69 genów

Panel CentoPediatric Metabol – Hyperinsulinemia, hypoglycemia obejmuje geny związane z hiperinsulinemią i hipoglikemią. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na hiperinsulinemię i hipoglikemię i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCC8, ACAT1, ACSF3, AGL, AKT2, ALDOA, ALDOB, BTD, CACNA1C, CACNA1D, CREBBP, ENO3, EP300, FBP1, FOXA2, G6PC1, GAA, GBE1, GCK, GLUD1, GPC3, GYG1, GYS1, GYS2, HADH, HK1, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HNF1A, HNF4A, INSR, IVD, KCNJ11, KDM6A, KMT2D, LDHA, MAFA, MAGEL2, MCEE, MMUT, MPV17, NSD1, OXCT1, PC, PCCA, PCCB, PCK1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PMM2, PRKAG2, PRKAG3, PTF1A, PYGL, PYGM, RBCK1, SLC16A1, SLC2A2, SLC37A4, TANGO2, TRMT10A, UCP2

CentoPediatric Metabol – IEM (wrodzone wady metabolizmu) | 766 genów

Panel CentoPediatric Metabol – IEM obejmuje geny związane z wrodzonymi wadami metabolizmu. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na wrodzone wady metabolizmu, w tym m.in. dziedziczne zaburzenia metabolizmu pośredniego, zaburzenia cyklu mocznikowego, lizosomalne choroby spichrzeniowe i glikogenozy, i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AARS2, AASS, ABAT, ABCA1, ABCB11, ABCB4, ABCB7, ABCC2, ABCC8, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ABHD12, ABHD5, ACACA, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACY1, ADA, ADAR, ADK, ADSL, AFG3L2, AGA, AGK, AGL, AGPAT2, AGPS, AGXT, AHCY, AIFM1, AKR1D1, AKT2, ALAD, ALAS2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALPL, AMACR, AMN, AMT, APOA1, APOA2, APOB, APOC2, APRT, AQP2, ARG1, ARSA, ARSB, ARSK, ARSL, ASAH1, ASL, ASPA, ASS1, ATAD3A, ATIC, ATP5F1A, ATP5F1B, ATP5F1D, ATP5F1E, ATP5MC3, ATP5PO, ATP6AP1, ATP6V0A2, ATP7A, ATP7B, ATP8B1, AUH, AVP, AVPR2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, BAAT, BCAP31, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCS1L, BOLA3, BRAT1, BSCL2, BTD, C19orf12, C1QBP, CA5A, CARS2, CAT, CAV1, CAVIN1, CBLIF, CBS, CD320, CEL, CERS1, CHKB, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, CISD2, CLDN16, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLPP, CNNM2, COA3, COA6, COA7, COA8, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COLGALT1, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX15, COX20, COX4I2, COX5A, COX6A1, COX6B1, COX7B, COXFA4, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CRPPA, CTH, CTNS, CTSA, CTSD, CTSF, CTSK, CUBN, CYC1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP27A1, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DARS1, DARS2, DBH, DBT, DDC, DDOST, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHODH, DHRSX, DHTKD1, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC12, DNAJC19, DNM1L, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DPYS, EARS2, EBP, ECHS1, EDEM3, EHHADH, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, ELAC2, ENPP1, EPG5, EPM2A, EPRS1, ERAL1, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAH, FARS2, FARSB, FASTKD2, FBP1, FBXL4, FCSK, FDX2, FDXR, FECH, FGF23, FH, FKRP, FKTN, FLAD1, FMO3, FOLR1, FOXA2, FOXRED1, FTCD, FUCA1,

FUT8, G6PC1, G6PD, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALM, GALNS, GALNT2, GALNT3, GALT, GAMT, GATM, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCLC, GCSH, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLIS3, GLS, GLUD1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPPB, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPD1, GPHN, GRHPR, GRN, GSS, GSTZ1, GTPBP3, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HAAO, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HCFC1, HEXA, HEXB, HGSNAT, HIBCH, HJV, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HOGA1, HPD, HPRT1, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B2, HSD3B7, HTRA2, HYAL1, IBA57, IDH2, IDS, IDUA, INS, INSR, ISCA1, ISCA2, ISCU, IVD, KARS1, KCNC1, KCNJ11, KCTD7, KHK, KYNU, L2HGDH, LARGE1, LARS1, LARS2, LCAT, LCT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LETM1, LIAS, LIPA, LIPE, LIPT1, LIPT2, LMBRD1, LMF1, LMNA, LONP1, LPIN1, LPL, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MAN2B2, MANBA, MAOA, MARS2, MAT1A, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCOLN1, MDH2, MECR, MFF, MFSD8, MGAT2, MGME1, MICOS13, MIPEP, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPC1, MPDU1, MPI, MPV17, MRM2, MRPL3, MRPL44, MRPS14, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MRPS7, MSMO1, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MTFMT, MTHFR, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTO1, MTR, MTRFR, MT-RNR1, MT-RNR2, MTRR, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MTTP, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MVK, NADK2, NAGA, NAGLU, NAGS, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF8, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB7, NDUFB8, NDUFB9, NDUFC2, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEU1, NEUROD1, NEUROG3, NFS1, NFU1, NGLY1, NHLRC1, NKX2-2, NNT, NPC1, NPC2, NSDHL, NSUN3, NT5C3A, NUBPL, NUS1, OAT, OCLN, OCRL, OPA1, OPA3, OPLAH, OTC, OXCT1, PAH, PANK2, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCK1, PCSK9, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PEPD, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM3, PHGDH, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHYH, PIGN, PIGO, PIGS, PIGV, PKLR, PLA2G6, PLIN1, PLPBP, PMM2, PMPCB, PNP, PNPLA2, PNPLA8, PNPO, PNPT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PPA2, PPOX, PPT1, PRKAG2, PRODH, PRPS1, PSAP, PSAT1, PSPH, PTCD3, PTF1A, PTS, PUS1, PYCR1, PYCR2, PYGL, QARS1, QDPR, QRSL1, RARS1, RARS2, RBCK1, RFT1, RFX6, RMND1, RPIA, RRM2B, RTN4IP1, RXYLT1, SAR1B, SARS2, SC5D, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SERAC1, SFXN4, SGSH, SHMT2, SI, SLC12A3, SLC13A3, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A4, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A32, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC2A1, SLC2A2, SLC30A10, SLC31A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A14, SLC39A4, SLC39A8, SLC3A1, SLC40A1, SLC46A1, SLC4A1, SLC5A1, SLC5A6, SLC6A19, SLC6A3, SLC6A8, SLC6A9, SLC7A7, SLC7A9, SMPD1, SPR, SRD5A3, SSBP1, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STS, STT3A, SUCLA2, SUCLG1, SUGCT, SUMF1, SUOX, SURF1, TACO1, TAFAZZIN, TALDO1, TANGO2, TARS2, TAT, TCN2, TFAM, TFR2, TH, TIMM50, TIMMDC1, TK2, TKFC, TMEM126B, TMEM165, TMEM65, TMEM70, TOP3A, TPK1, TRIM37, TRIT1, TRMT10A, TRMT10C, TRMT5, TRMU, TRPM6, TSFM, TTC19, TTPA, TUFM, TWNK, TYMP, UGT1A1, UMPS, UPB1, UQCC2, UQCC3, UQCRB, UQCRC2, UQCRFS1, UQCRQ, UROD, UROS, VARS2, VIPAS39, VKORC1, VMA12, VMA22, VPS11, VPS16, VPS33A, VPS33B, WARS2, WFS1, XDH, YARS2, ZFP57

Kardiologia

CentoPediatric Cardio Comprehensive | 412 genów

Panel CentoPediatric Cardio Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób sercowo-naczyniowych wieku dziecięcego, w tym m.in. chorób naczyń, kardiomiopatii, zaburzeń rytmu serca i strukturalnych chorób serca. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną, wspierając ustalenie rozpoznania, wybór postępowania i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCA1, ABCC6, ABCC9, ABCG5, ABCG8, ABL1, ACAD9, ACADVL, ACP5, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVRL1, ADA2, ADAMTS10, ADAMTS13, ADAMTS19, ADAMTS2, ADGRG1, AEBP1, AGL, AGXT, ALDH1A2, ALPK3, ANKS6, ANTXR1, APOA1, APOB, ARHGAP31, ARL2BP, ASS1, ATAD3A, ATP7A, ATR, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT1, BAG3, BCOR, BRAF, C1R, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1D, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CBL, CBS, CCDC39, CCDC40, CCM2, CD59, CDH2, CFAP298, CFAP300, CFAP53, CFC1, CHD4, CHD7, CIROZ, CISD2, CITED2, CNOT3, COG6, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL5A2, COLGALT1, COQ2, COQ8A, COX15, CPS1, CPT2, CREBBP, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTC1, CTNND1, CYP11B1, DAW1, DES, DLL4, DMD, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJC19, DNAL1, DOCK8, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, DRC4, DSC2, DSG2, DSP, EFEMP2, EHMT1, ELAC2, ELN, EMD, ENG, ENPP1, EOGT, EP300, EPAS1, EPG5, EPHB4, EPOR, ERCC6, ERCC8, ESCO2, EVC, EVC2, F10, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FASTKD2, FBLN5, FBN1, FBN2, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNA, FLNC, FLT4, FLVCR2, FOXC1, FOXF1, FOXJ1, FOXP1, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GCDH, GDF1, GDF2, GFI1B, GGCX, GJA5, GLA, GLB1, GLMN, GNAQ, GNB5, GP1BA, GPC3, GUCY1A1, GUSB, GYS1, HADHA, HAMP, HAND1, HAND2, HBB, HCCS, HFE, HJV, HRAS, HSD11B2, HTRA1, IDH2, IL1RN, IL6, ISL1, IVD, JAG1, JAK2, JAM3, JPH2, JUP, KANSL1, KCNA5, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KDM6A, KDR, KLHL24, KMT2D, KRAS, KRIT1, LAMP2, LARS2, LDB3, LDLR, LMAN1, LMBRD1, LMNA, LOX, LRPPRC, LRRC56, LTBP3, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MCCC1, MED12, MED13L, MEGF8, MEIS2, MFAP5, MGAT2, MGP, MMACHC, MMP21, MMUT, MPI, MRAS, MRPL3, MTHFR, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TW, MT-TY, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK, NBEAL2, NEK10, NEXN, NF1, NIPBL, NKX2-5, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NR2F2, NRAP, NRAS, OCLN, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, OTC, PARS2, PCCA, PCCB, PCNT, PCSK9, PDCD10, PDE3A, PDE4D, PGM1, PIK3C2A, PIK3CA, PKD1L1, PKP2, PLIN1, PLN, PLOD1, PMM2, PNP, POPDC1, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PRKAR1A, PRKG1, PROS1, PTEN, PTPN11, RAF1, RARB, RASA1, RASGRP2, RBM10, RBM20, RIT1, RNF213, ROBO4, RPL3L, RPSA, RRAS2, RYR2, SALL1, SAMHD1, SCN1B, SCN5A, SCNN1B, SCNN1G, SCO2, SDHA, SELENON, SERPINC1, SERPINE1, SETD5, SGCB, SGCG, SHOC2, SKI, SLC19A2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A10, SLC40A1, SLC4A3, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMAD9, SMARCAL1, SMC3, SOS1, SOS2, SOX2, SPAG1, SPARC, SPEG, SPRED1, SPRED2, STAMBP, STAT1, STAT2, STIM1, STING1, STRA6, TAB2, TAFAZZIN, TBX1, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TECRL, TEK, TFAP2B, TFR2, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THBD, THSD1, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TNXB, TPM1, TPP2, TRAF7, TRDN, TREX1, TRIM63, TSC1, TSC2, TSFM, TSPYL1, TTN, TTR, TULP3, USP18, VCL, VHL, VWF, WFS1, WNK4, WRN, YY1AP1, ZIC3

CentoPediatric Cardio Comprehensive Genome | 413 genów

Panel CentoPediatric Cardio Comprehensive Genome obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób sercowo-naczyniowych wieku dziecięcego, w tym m.in. chorób naczyń, kardiomiopatii, zaburzeń rytmu serca i strukturalnych chorób serca. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną, wspierając ustalenie rozpoznania, wybór postępowania i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujący gen *SNORD118* oraz przesiewową analizę ekspansji powtórzeń *FXN*.

Uwzględnione geny

ABCA1, ABCC6, ABCC9, ABCG5, ABCG8, ABL1, ACAD9, ACADVL, ACP5, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVRL1, ADA2, ADAMTS10, ADAMTS13, ADAMTS19, ADAMTS2, ADGRG1, AEBP1, AGL, AGXT, ALDH1A2, ALPK3, ANKS6, ANTXR1, APOA1, APOB, ARHGAP31, ARL2BP, ASS1, ATAD3A, ATP7A, ATR, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT1, BAG3, BCOR, BRAF, C1R, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1D, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CBL, CBS, CCDC39, CCDC40, CCM2, CD59, CDH2, CFAP298, CFAP300, CFAP53, CFC1, CHD4, CHD7, CIROZ, CISD2, CITED2, CNOT3, COG6, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL5A2, COLGALT1, COQ2, COQ8A, COX15, CPS1, CPT2, CREBBP, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTC1, CTNND1, CYP11B1, DAW1, DES, DLL4, DMD, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH11, DNAH5,

DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJC19, DNAL1, DOCK8, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, DRC4, DSC2, DSG2, DSP, EFEMP2, EHMT1, ELAC2, ELN, EMD, ENG, ENPP1, EOGT, EP300, EPAS1, EPG5, EPHB4, EPOR, ERCC6, ERCC8, ESCO2, EVC, EVC2, F10, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FASTKD2, FBLN5, FBN1, FBN2, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNA, FLNC, FLT4, FLVCR2, FOXC1, FOXF1, FOXJ1, FOXP1, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GCDH, GDF1, GDF2, GFI1B, GGCX, GJA5, GLA, GLB1, GLMN, GNAQ, GNB5, GP1BA, GPC3, GUCY1A1, GUSB, GYS1, HADHA, HAMP, HAND1, HAND2, HBB, HCCS, HFE, HJV, HRAS, HSD11B2, HTRA1, IDH2, IL1RN, IL6, ISL1, IVD, JAG1, JAK2, JAM3, JPH2, JUP, KANSL1, KCNA5, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KDM6A, KDR, KLHL24, KMT2D, KRAS, KRIT1, LAMP2, LARS2, LDB3, LDLR, LMAN1, LMBRD1, LMNA, LOX, LRPPRC, LRRC56, LTBP3, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MCCC1, MED12, MED13L, MEGF8, MEIS2, MFAP5, MGAT2, MGP, MMACHC, MMP21, MMUT, MPI, MRAS, MRPL3, MTHFR, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TW, MT-TY, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK, NBEAL2, NEK10, NEXN, NF1, NIPBL, NKX2-5, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NR2F2, NRAP, NRAS, OCLN, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, OTC, PARS2, PCCA, PCCB, PCNT, PCSK9, PDCD10, PDE3A, PDE4D, PGM1, PIK3C2A, PIK3CA, PKD1L1, PKP2, PLIN1, PLN, PLOD1, PMM2, PNP, POPDC1, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PRKAR1A, PRKG1, PROS1, PTEN, PTPN11, RAF1, RARB, RASA1, RASGRP2, RBM10, RBM20, RIT1, RNF213, ROBO4, RPL3L, RPSA, RRAS2, RYR2, SALL1, SAMHD1, SCN1B, SCN5A, SCNN1B, SCNN1G, SCO2, SDHA, SELENON, SERPINC1, SERPINE1, SETD5, SGCB, SGCG, SHOC2, SKI, SLC19A2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A10, SLC40A1, SLC4A3, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMAD9, SMARCAL1, SMC3, SNORD118, SOS1, SOS2, SOX2, SPAG1, SPARC, SPEG, SPRED1, SPRED2, STAMBP, STAT1, STAT2, STIM1, STING1, STRA6, TAB2, TAFAZZIN, TBX1, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TECRL, TEK, TFAP2B, TFR2, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THBD, THSD1, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TNXB, TPM1, TPP2, TRAF7, TRDN, TREX1, TRIM63, TSC1, TSC2, TSFM, TSPYL1, TTN, TTR, TULP3, USP18, VCL, VHL, VWF, WFS1, WNK4, WRN, YY1AP1, ZIC3

CentoPediatric Cardio – Abnormalities of cardiac rhythm (zaburzenia rytmu serca) | 43 geny

Panel CentoPediatric Cardio – Abnormalities of cardiac rhythm obejmuje geny związane z zaburzeniami rytmu serca. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na zaburzenia rytmu serca i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ACTC1, CACNA1C, CACNA1D, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, DES, DSC2, DSG2, DSP, EMD, GAA, GLA, GNB5, GPC3, HADHA, JUP, KCNA5, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LAMP2, LMNA, MT-ND5, MYH7, MYL4, NKX2-5, PKP2, POPDC1, PRKAG2, RYR2, SCN5A, SLC4A3, TBX3, TBX5, TECRL, TNNI3K, TRDN, TSPYL1, TTR

CentoPediatric Cardio – Cardiomyopathies (kardiomiopatie) | 104 geny

Panel CentoPediatric Cardio – Cardiomyopathies obejmuje geny związane z kardiomiopatiami dziedzicznymi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na kardiomiopatie dziedziczne i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, ALPK3, ATAD3A, BAG3, BRAF, CACNA1C, COX15, CPT2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, ELAC2, EPG5, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GLA, GLB1, GUSB, HADHA, HAMP, HFE, HJV, HRAS, IDH2, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LDB3, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRPL3, MT-ND6, MT-RNR1, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TW, MT-TY, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, NRAP, NRAS, PKP2, PLN, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RPL3L, SCN5A, SCO2, SDHA, SELENON, SGCB, SGCG, SHOC2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC40A1, SOS1, SPEG, TAFAZZIN, TCAP, TFR2, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, TULP3, VCL

CentoPediatric Cardio – Cardiomyopathies Genome (kardiomiopatie) | 104 geny

Panel CentoPediatric Cardio – Cardiomyopathies Genome obejmuje geny związane z kardiomiopatiami dziedzicznymi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na kardiomiopatie dziedziczne i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego

w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje przesiewową analizę ekspansji powtórzeń *FXN*.

Uwzględnione geny

ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, ALPK3, ATAD3A, BAG3, BRAF, CACNA1C, COX15, CPT2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, ELAC2, EPG5, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GLA, GLB1, GUSB, HADHA, HAMP, HFE, HJV, HRAS, IDH2, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LDB3, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRPL3, MT-ND6, MT-RNR1, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TW, MT-TY, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, NRAP, NRAS, PKP2, PLN, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RPL3L, SCN5A, SCO2, SDHA, SELENON, SGCB, SGCG, SHOC2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC40A1, SOS1, SPEG, TAFAZZIN, TCAP, TFR2, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, TULP3, VCL

CentoPediatric Cardio – Structural heart disease (strukturalne choroby serca) | 121 genów

Panel CentoPediatric Cardio – Structural heart disease obejmuje geny związane ze strukturalnymi chorobami serca. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na strukturalne choroby serca i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABL1, ADAMTS10, ADAMTS19, ALDH1A2, ANKS6, ARHGAP31, ARL2BP, B3GAT3, BCOR, BRAF, CBL, CCDC39, CCDC40, CDH2, CFAP298, CFAP300, CFAP53, CFC1, CHD7, CIROZ, CITED2, COL1A2, COL3A1, CREBBP, CRELD1, CTNND1, DAW1, DLL4, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DRC4, EHMT1, ELN, EOGT, EP300, EVC, EVC2, FBN1, FBN2, FLT4, FOXC1, FOXJ1, FOXP1, GATA4, GATA6, GDF1, GPC3, HAND1, HAND2, HCCS, HRAS, ISL1, JAG1, KANSL1, KDM6A, KMT2D, KRAS, LRRC56, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MED13L, MEGF8, MEIS2, MGP, MMP21, MRAS, MYH6, NEK10, NIPBL, NKX2-5, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NR2F2, NRAS, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, PKD1L1, PTPN11, RAF1, RARB, RBM10, RIT1, RPSA, SALL1, SHOC2, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD6, SMC3, SOS1, SOS2, SOX2, SPAG1, SPRED1, SPRED2, STRA6, TAB2, TBX1, TBX20, TBX3, TBX5, TFAP2B, TRAF7, ZIC3

CentoPediatric Cardio – Vascular disorders (choroby naczyń) | 207 genów

Panel CentoPediatric Cardio – Vascular disorders obejmuje geny związane z chorobami naczyń. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na choroby naczyń i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCA1, ABCC6, ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACAD9, ACP5, ACTA2, ACVRL1, ADA2, ADAMTS13, ADAMTS2, ADGRG1, AEBP1, AGXT, ANTXR1, APOA1, APOB, ASS1, ATP7A, ATR, B3GALT6, B4GALT1, BRAF, C1R, CACNA1A, CBL, CBS, CCM2, CD59, CHD4, CISD2, CNOT3, COG6, COL1A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL5A2, COLGALT1, COQ2, COQ8A, CPS1, CTC1, CYP11B1, DOCK8, DPAGT1, DPM1, DPM3, EFEMP2, ELN, ENG, ENPP1, EPAS1, EPHB4, EPOR, ERCC6, ERCC8, ESCO2, F10, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FASTKD2, FBLN5, FBN1, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLNA, FLT4, FLVCR2, FOXF1, GAA, GCDH, GDF2, GFI1B, GGCX, GJA5, GLA, GLMN, GNAQ, GP1BA, GUCY1A1, GYS1, HBB, HRAS, HSD11B2, HTRA1, IL1RN, IL6, IVD, JAG1, JAK2, JAM3, KANSL1, KCNA5, KCNJ2, KCNQ1, KDR, KRAS, KRIT1, LARS2, LDLR, LMAN1, LMBRD1, LMNA, LOX, LRPPRC, LTBP3, LZTR1, MAP2K1, MCCC1, MFAP5, MGAT2, MMACHC, MMUT, MPI, MTHFR, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYLK, NBEAL2, NF1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NRAS, OCLN, OTC, PARS2, PCCA, PCCB, PCNT, PCSK9, PDCD10, PDE3A, PDE4D, PGM1, PIK3C2A, PIK3CA, PLIN1, PLOD1, PMM2, PNP, PRKAR1A, PRKG1, PROS1, PTEN, PTPN11, RAF1, RASA1, RASGRP2, RBM20, RNF213, ROBO4, RRAS2, SAMHD1, SCN1B, SCN5A, SCNN1B, SCNN1G, SERPINC1, SERPINE1, SETD5, SHOC2, SLC19A2, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMAD9, SMARCAL1, SOS1, SOS2, SPARC, SPRED2, STAMBP, STAT1, STAT2, STIM1, STING1, TEK, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THBD, THSD1, TNXB, TPP2, TREX1, TSC1, TSC2, USP18, VHL, VWF, WFS1, WNK4, WRN, YY1AP1

CentoPediatric Cardio – Vascular disorders Genome (choroby naczyń) | 208 genów

Panel CentoPediatric Cardio – Vascular disorders Genome obejmuje geny związane z chorobami naczyń. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na choroby naczyń i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujący gen *SNORD118*.

Uwzględnione geny

ABCA1, ABCC6, ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACAD9, ACP5, ACTA2, ACVRL1, ADA2, ADAMTS13, ADAMTS2, ADGRG1, AEBP1, AGXT, ANTXR1, APOA1, APOB, ASS1, ATP7A, ATR, B3GALT6, B4GALT1, BRAF, C1R, CACNA1A, CBL, CBS, CCM2, CD59, CHD4, CISD2, CNOT3, COG6, COL1A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL5A2, COLGALT1, COQ2, COQ8A, CPS1, CTC1, CYP11B1, DOCK8, DPAGT1, DPM1, DPM3, EFEMP2, ELN, ENG, ENPP1, EPAS1, EPHB4, EPOR, ERCC6, ERCC8, ESCO2, F10, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FASTKD2, FBLN5, FBN1, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLNA, FLT4, FLVCR2, FOXF1, GAA, GCDH, GDF2, GFI1B, GGCX, GJA5, GLA, GLMN, GNAQ, GP1BA, GUCY1A1, GYS1, HBB, HRAS, HSD11B2, HTRA1, IL1RN, IL6, IVD, JAG1, JAK2, JAM3, KANSL1, KCNA5, KCNJ2, KCNQ1, KDR, KRAS, KRIT1, LARS2, LDLR, LMAN1, LMBRD1, LMNA, LOX, LRPPRC, LTBP3, LZTR1, MAP2K1, MCCC1, MFAP5, MGAT2, MMACHC, MMUT, MPI, MTHFR, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYLK, NBEAL2, NF1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NRAS, OCLN, OTC, PARS2, PCCA, PCCB, PCNT, PCSK9, PDCD10, PDE3A, PDE4D, PGM1, PIK3C2A, PIK3CA, PLIN1, PLOD1, PMM2, PNP, PRKAR1A, PRKG1, PROS1, PTEN, PTPN11, RAF1, RASA1, RASGRP2, RBM20, RNF213, ROBO4, RRAS2, SAMHD1, SCN1B, SCN5A, SCNN1B, SCNN1G, SERPINC1, SERPINE1, SETD5, SHOC2, SLC19A2, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMAD9, SMARCAL1, SOS1, SOS2, SPARC, SPRED2, STAMBP, STAT1, STAT2, STIM1, STING1, TEK, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THBD, THSD1, TNXB, TPP2, TREX1, TSC1, TSC2, USP18, VHL, VWF, WFS1, WNK4, WRN, YY1AP1

Neurologia

CentoPediatric Neuro Comprehensive | 2398 genów

Panel CentoPediatric Neuro Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób z zakresu neurologii dziecięcej, w tym m.in. z opóźnieniem neurorozwojowym i zaburzeniami ze spektrum autyzmu, ataksją i anomaliami móżdżku, paraplegią spastyczną, padaczkami, chorobami nerwowo-mięśniowymi, leukodystrofią/leukoencefalopatiami, dystonią, pląsawicą i pokrewnymi zaburzeniami ruchowymi oraz strukturalnymi wadami OUN. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, ukierunkowanie postępowania i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AAAS, AARS1, AARS2, AASS, ABAT, ABCA2, ABCB7, ABCC8, ABCC9, ABCD1, ABCD4, ABHD12, ABHD16A, ABHD5, ACACA, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACBD5, ACBD6, ACER3, ACO2, ACOX1, ACOX2, ACP5, ACSF3, ACSL4, ACTA1, ACTB, ACTG1, ACTG2, ACTL6A, ACTL6B, ACTN2, ACVR1, ACY1, ADA, ADAM22, ADAMTS10, ADAMTSL2, ADAR, ADARB1, ADAT3, ADCY5, ADD1, ADD3, ADGRA2, ADGRG1, ADGRG6, ADGRL1, ADGRV1, ADH5, ADK, ADNP, ADPRS, ADSL, ADSS1, AFF2, AFF3, AFF4, AFG2A, AFG2B, AFG3L2, AGA, AGAP1, AGK, AGL, AGMO, AGO1, AGO2, AGPAT3, AGRN, AGTPBP1, AHCY, AHDC1, AHI1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AJAP1, AKT1, AKT3, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALKBH8, ALMS1, ALPL, ALS2, ALX3, ALX4, AMER1, AMFR, AMMECR1, AMPD2, AMT, ANAPC1, ANAPC7, ANK2, ANK3, ANKLE2, ANKRD11, ANKRD17, ANKS1B, ANO10, ANO3, ANO4, ANO5, ANTXR1, AP1B1, AP1G1, AP1S1, AP1S2, AP2M1, AP3B1, AP3B2, AP3D1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APC2, APTX, AR, ARCN1, ARF1, ARF3, ARFGEF1, ARFGEF2, ARG1, ARHGAP31, ARHGAP35, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL13B, ARL6, ARL6IP1, ARMC9, ARPC4, ARSA, ARSB, ARSL, ARV1, ARX, ASAH1, ASCC1, ASCC3, ASCL1, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASS1, ASTN1, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATAD1, ATAD3A, ATCAY, ATG4D, ATG7, ATIC, ATL1, ATM, ATN1, ATP11A, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A1, ATP2A2, ATP2B1, ATP2B3, ATP5F1A, ATP5F1E, ATP5MC3, ATP5PO, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V0C, ATP6V1A, ATP6V1B2, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATP9A, ATR, ATRX, ATXN10, ATXN2L, ATXN7L3, AUH, AUTS2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D1, B9D2, BAG3, BAP1, BAZ2B, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCAP31, BCAS3, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL11A, BCL11B, BCOR, BCORL1, BCS1L, BET1, BICD2, BICRA, BIN1, BLM, BLOC1S1, BLTP1, BMP4, BMPER, BOLA3, BORCS5, BORCS8, BPTF, BRAF, BRAT1, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRF1, BRPF1, BRSK2, BRWD3, BSCL2, BSND, BTD, BUB1, BUB1B, C12orf57, C19orf12, C2CD3, C2orf69, CA2, CA5A, CA8, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1H, CACNA1I, CACNA1S, CACNA2D2, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CAMK2D, CAMSAP1, CAMTA1, CANT1, CAPN1, CAPN15, CAPN3, CAPRIN1, CAPZA2, CARS1, CARS2, CASK, CASP2, CASR, CAV1, CAV3, CAVIN1, CBL, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, CCDC186, CCDC32, CCDC47, CCDC82, CCDC88A, CCDC88C, CCM2, CCND2, CDC42, CDC42BPB, CDH11, CDH2, CDK13, CDK19, CDK5RAP2, CDK8, CDK9, CDKL5, CDKN1C, CDON, CELF2, CELF4, CENPF, CEP104, CEP120, CEP135, CEP152, CEP19, CEP290, CEP295, CEP41, CEP55, CEP57, CEP63, CEP83, CEP85L, CERS1, CERT1, CFAP418, CFL2, CHAMP1, CHAT, CHCHD10, CHD1, CHD2, CHD3, CHD4, CHD5, CHD7, CHD8, CHKA, CHKB, CHMP1A, CHMP2B, CHRNA1, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB1, CHRNB2, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CHSY1, CIC, CIT, CKAP2L, CLCN1, CLCN2, CLCN3, CLCN4, CLCN6, CLCNKA, CLCNKB, CLDN11, CLDN16, CLDN19, CLIC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLPP, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNOT1, CNOT2, CNOT3, CNPY3, CNTN1, CNTN2, CNTNAP1, CNTNAP2, COA3, COA7, COA8, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL12A1, COL13A1, COL18A1, COL25A1, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COLGALT1, COLQ, COPB2, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, COQ9, CORO1A, COX10, COX15, COX20, COX4I2, COX6A1, COX6A2, COX6B1, COX7B, CP, CPAP, CPE, CPLANE1, CPLX1, CPS1, CPSF3, CPT1A, CPT2, CRADD, CRB2, CRBN, CREBBP, CRELD1, CRLF1, CRPPA, CRYAB, CSDE1, CSF1R, CSNK2A1, CSNK2B, CSPP1, CSTB, CTBP1, CTC1, CTCF, CTDP1, CTNNA2, CTNNB1, CTNND2, CTNS, CTR9, CTSA, CTSD, CTSF, CTU2, CUL3, CUL4B, CUX1, CUX2, CWC27, CWF19L1, CYB5R3, CYC1, CYFIP2, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DAGLA, DALRD3, DARS1, DARS2, DBT, DCAF17, DCC, DCHS1, DCPS, DCX, DDB1, DDC, DDHD1, DDHD2, DDOST, DDX11, DDX17, DDX23, DDX3X, DDX59, DDX6, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DENND5B, DEPDC5, DES, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHPS, DHRSX, DHTKD1, DHX16, DHX30, DHX37, DHX9, DIAPH1, DIP2C, DIS3L2, DKC1, DLAT, DLD, DLG3, DLG4, DLL1, DMBX1, DMD, DMPK, DMXL2, DNA2, DNAJB2, DNAJB4, DNAJB6, DNAJC12, DNAJC17, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNAJC6, DNM1, DNM1L, DNM2, DNMT1, DNMT3A, DNMT3B, DOCK3, DOCK4, DOCK6, DOCK7, DOHH, DOK7, DOLK, DONSON, DPAGT1, DPF2, DPH1, DPH2, DPH5, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DPYS, DPYSL2, DPYSL5, DRG1, DROSHA, DST, DSTYK, DTNA, DTYMK, DUOXA2, DVL3, DYM, DYNC1H1, DYNC1I2, DYRK1A, DYSF, EARS2, EBF3, EBP, ECEL1, ECHS1, ECM1, EDEM3, EED, EEF1A2, EEF1B2, EEF2, EEFSEC, EFNB1, EFTUD2, EGR2, EHMT1, EIF2A, EIF2AK2, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF3F, EIF4A2, EIF4A3, EIF5A, ELAC2, ELOVL1, ELOVL4, ELP1, ELP2, EMC1, EMC10, EMD, EMG1, EMILIN1, EML1, ENTPD1, EP300, EPG5, EPHA7, EPM2A, EPRS1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC6L2, ERCC8, ERGIC3, ERI1, ERLIN1, ERLIN2, ESAM, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, EXOC2, EXOC7, EXOC8, EXOSC2, EXOSC3, EXOSC5, EXOSC8, EXOSC9, EXT2, EXTL3, EZH1, EZH2, F2, F5, FA2H, FAH, FAM111A, FAM111B, FAM177A1, FAM20C, FAM50A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FAR1, FARS2, FARSA, FARSB, FASTKD2, FAT4, FBN1, FBRSL1, FBXL3, FBXL4, FBXO11, FBXO28, FBXO38, FBXO7, FBXW11, FBXW7, FCSK, FDFT1, FDX2, FDXR, FEM1B, FEM1C, FERRY3, FGD1, FGD4, FGF12, FGF13, FGF14, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FHL1, FIBP, FICD, FIG4, FILIP1, FITM2, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNA, FLNC, FLVCR1, FLVCR2, FMN2, FMR1, FOLR1, FOSL2, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FOXP4, FOXR1, FOXRED1, FRA10AC1, FRAS1, FREM2, FRMD5, FRMPD4, FRRS1L, FRYL, FTCD, FTH1, FTL, FTO, FTSJ1, FUCA1, FUT8, FXN, FXR1, FXYD2, FZR1, GAA, GABBR1, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GALC, GALE, GALNS, GALNT2, GALT, GAMT, GAN, GARS1, GATA6, GATAD2B, GATM, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCSH, GDAP1, GDI1, GEMIN4,

GEMIN5, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GGPS1, GIGYF1, GJA1, GJB1, GJC2, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLDN, GLE1, GLI2, GLI3, GLIS3, GLRA1, GLRA2, GLRB, GLRX5, GLS, GLUD1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMNN, GMPPA, GMPPB, GNAI1, GNAL, GNAO1, GNAQ, GNAS, GNB1, GNB2, GNB4, GNB5, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GOLGA2, GON4L, GORAB, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPATCH11, GPC3, GPC4, GPHN, GPI, GPSM2, GPT2, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRIP1, GRM1, GRM7, GRN, GSS, GSX2, GTF2E2, GTF2H5, GTF3C3, GTF3C5, GTPBP2, GTPBP3, GUCY2D, GUSB, GYG1, GYS1, H1-4, H3-3A, H3-3B, H4C11, H4C3, H4C5, H4C9, HAAO, HACD1, HACE1, HADHA, HADHB, HAX1, HCCS, HCFC1, HCN1, HCN2, HDAC3, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HEATR5B, HECTD4, HECW2, HELLS, HEPACAM, HERC1, HERC2, HESX1, HEXA, HEXB, HGSNAT, HHAT, HIBCH, HID1, HIKESHI, HINT1, HIRA, HIVEP2, HK1, HLCS, HMBS, HMGB1, HMGCL, HMGCR, HMGCS2, HNMT, HNRNPA2B1, HNRNPD, HNRNPDL, HNRNPH1, HNRNPH2, HNRNPK, HNRNPR, HNRNPU, HOXA1, HPCA, HPD, HPDL, HPRT1, HRAS, HS2ST1, HSD17B10, HSD17B4, HSPA9, HSPB1, HSPB8, HSPD1, HSPG2, HTRA1, HTRA2, HUWE1, HYCC1, IARS1, IARS2, IBA57, IDH2, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT56, IFT74, IFT81, IGF1, IGF1R, IGF2, IGHMBP2, IGSF1, IKBKG, IL1RAPL1, IMPA1, IMPDH2, INF2, INO80, INPP4A, INPP5E, INPP5K, INSR, INTS1, INTS11, IPO8, IQSEC1, IQSEC2, IREB2, IRF2BPL, IRX5, ISCA1, ISCA2, ISCU, ITFG2, ITGA7, ITGAV, ITPA, ITPR1, ITSN1, IVD, IYD, JAG1, JAG2, JAKMIP1, JAM3, JARID2, JMJD1C, JPH3, KANSL1, KARS1, KAT5, KAT6A, KAT6B, KAT8, KATNB1, KATNIP, KBTBD13, KCNA1, KCNA2, KCNA3, KCNB1, KCNB2, KCNC1, KCNC2, KCNC3, KCND2, KCND3, KCNH1, KCNH5, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNJ2, KCNJ6, KCNK4, KCNK9, KCNMA1, KCNN2, KCNN3, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCTD17, KCTD3, KCTD7, KDM1A, KDM2B, KDM3B, KDM4B, KDM5A, KDM5B, KDM5C, KDM6A, KDM6B, KIAA0586, KIAA0753, KIDINS220, KIF11, KIF14, KIF1A, KIF1C, KIF21B, KIF26A, KIF2A, KIF4A, KIF5A, KIF5B, KIF5C, KIF7, KIFBP, KLC2, KLF7, KLHL15, KLHL20, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KMT2E, KMT5B, KNL1, KPNA3, KPTN, KRAS, KY, L1CAM, L2HGDH, LAGE3, LAMA1, LAMA2, LAMA5, LAMB1, LAMB2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LARP7, LARS1, LARS2, LAS1L, LAT, LDB3, LDHA, LETM1, LGI1, LGI3, LGI4, LHX2, LHX3, LIAS, LIG3, LIG4, LINGO1, LINGO4, LINS1, LIPT1, LIPT2, LITAF, LMAN2L, LMBRD1, LMBRD2, LMNA, LMNB1, LMNB2, LMOD3, LNPK, LONP1, LPIN1, LRP2, LRP4, LRP5, LRPPRC, LRRC32, LRRC7, LRSAM1, LSS, LTBP1, LYRM7, LYST, LZTFL1, LZTR1, MAB21L1, MAB21L2, MACF1, MADD, MAF, MAG, MAGEL2, MAGI2, MAGT1, MAL, MAN1B1, MAN2B1, MAN2C1, MANBA, MAOA, MAP1B, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K20, MAP3K7, MAP4K4, MAPK1, MAPK8IP3, MAPKAPK5, MAPRE2, MARK2, MARS1, MARS2, MASP1, MAST1, MAST3, MAST4, MAT1A, MBD5, MBOAT7, MBTPS2, MCCC1, MCCC2, MCM3AP, MCM4, MCM6, MCOLN1, MCPH1, MDH2, MECP2, MECR, MED11, MED12, MED12L, MED13, MED13L, MED17, MED23, MED25, MED27, MEF2C, MEGF10, MEIS2, MESD, METTL23, METTL5, MFF, MFN2, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MGME1, MGP, MICU1, MID1, MINPP1, MKKS, MKS1, MLC1, MLIP, MLPH, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMGT1, MMUT, MN1, MOCS1, MOCS2, MOGS, MORC2, MPC1, MPDU1, MPDZ, MPI, MPLKIP, MPV17, MPZ, MRAS, MRE11, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MSL2, MSL3, MSMO1, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MTFMT, MTHFD1, MTHFR, MTHFS, MTM1, MTMR14, MTMR2, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTO1, MTOR, MTPAP, MTR, MTRFR, MT-RNR1, MT-RNR2, MTRR, MTSS2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MTTP, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MUSK, MVK, MYBPC1, MYBPC3, MYCBP2, MYCN, MYH10, MYH14, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO5A, MYO9A, MYOD1, MYPN, MYRF, MYT1L, NAA10, NAA15, NAA20, NACC1, NADK2, NAE1, NAGA, NAGLU, NAGS, NALCN, NANS, NAPB, NARS1, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NBEA, NBN, NCAPD2, NCAPD3, NCAPG2, NCDN, NCKAP1, NCOR1, NDE1, NDP, NDRG1, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB8, NDUFC2, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NECAP1, NEDD4L, NEFL, NEMF, NEU1, NEUROD2, NEUROG1, NEXMIF, NF1, NFASC, NFIA, NFIB, NFIX, NFU1, NGF, NGLY1, NHLRC1, NHS, NID1, NIPA1, NIPBL, NKAP, NKX2-1, NKX2-5, NKX6-2, NLGN3, NLGN4X, NMNAT1, NONO, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOVA2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPRL2, NPRL3, NR2F1, NR2F2, NR4A2, NRAS, NRCAM, NRROS, NRXN1, NRXN2, NSD1, NSD2, NSDHL, NSF, NSMCE3, NSRP1, NSUN2, NT5C2, NTNG2, NTRK1, NTRK2, NUBPL, NUDT2, NUP107, NUP133, NUP188, NUP214, NUP54, NUP62, NUP85, NUS1, OAT, OBSCN, OCLN, OCRL, ODC1, OFD1, OGDHL, OGT, OPA1, OPA3, OPHN1, ORAI1, ORC1, OSGEP, OTC, OTUD5, OTUD6B, OTUD7A, OTX2, OXR1, P4HTM, PABPC1, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAH, PAK1, PAK3, PALS1, PAM16, PAN2, PANK2, PARN, PARP6, PARS2, PAX1, PAX3, PAX6, PAX7, PAX8, PBX1, PC, PCBP2, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH19, PCDHGC4, PCGF2, PCLO, PCNT, PCYT2, PDCD10, PDCD6IP, PDE10A, PDE2A, PDE4D, PDE6D, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDK3, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDZD8, PEPD, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM2L1, PGM3, PHACTR1, PHF21A, PHF6, PHF8, PHGDH, PHIP, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHYH, PI4K2A, PI4KA, PIBF1, PIDD1, PIEZO2, PIGA, PIGB, PIGG, PIGK, PIGL, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGV, PIGY, PIK3C2A, PIK3CA, PIK3R2, PINK1, PIP5K1C, PISD, PITRM1, PITX3, PJA1, PLA2G6, PLAA, PLAAT3, PLCB1, PLCH1, PLEC, PLEKHG2, PLEKHG5, PLK1, PLK4, PLOD2, PLP1, PLPBP, PLXNA1, PLXNA2, PLXNB2, PMM2, PMP22, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNP, PNPLA6, PNPLA8, PNPO, PNPT1, POGLUT1, POGZ, POLA1, POLG, POLG2, POLR1A, POLR1C, POLR1D, POLR2A, POLR3A, POLR3B, POLRMT, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POP1, POPDC1, POPDC3, PORCN, POT1, POU1F1, POU3F2, POU3F3, POU4F1, PPFIA3, PPFIBP1, PPIL1, PPM1D, PPOX, PPP1CB, PPP1R12A, PPP1R15B, PPP1R21, PPP1R3F, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R2B, PPP2R3C, PPP2R5C, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRDM13, PRDX1, PRDX3, PREPL, PRICKLE2, PRIM1, PRKACB, PRKAG2, PRKAR1A, PRKAR1B, PRKCG, PRKD1, PRKDC, PRKRA, PRMT7, PRODH, PRORP, PRPF8, PRPS1, PRR12, PRRT2, PRSS12, PRUNE1, PRX, PSAP, PSAT1, PSMB8, PSMC3, PSMC5, PSMD12, PSPH, PTCD3, PTCH1, PTCHD1, PTDSS1, PTEN, PTF1A, PTPA, PTPN11, PTPN23, PTPN4, PTRH2, PTRHD1, PTS, PUF60, PUM1, PURA, PUS1, PUS3, PUS7, PYCR1, PYCR2, PYGM, PYROXD1, QARS1, QDPR, QRICH1, RAB11A, RAB11B, RAB14, RAB18, RAB23, RAB27A, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB5C, RAB7A, RAC1, RAC3, RAD21, RAD50, RAD51, RAF1, RAI1, RALA, RALGAPA1, RALGAPB, RANBP2, RAP1B, RAP1GDS1, RAPSN, RARB, RARS1, RARS2, RAX, RBBP5, RBBP8, RBCK1, RBFOX1, RBL2, RBM10, RBM28, RBPJ, RBSN, RECQL4, REEP1, REEP2, RELN, RERE, RETREG1, RFC4, RFT1, RFX3, RFX4, RFX7, RHOB, RHOBTB2, RIC1, RIN2, RINT1, RIT1, RLIM, RMND1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF125, RNF13, RNF168, RNF170, RNF2, RNF216, RNF220, RNPC3, RNU4ATAC, ROBO1, ROBO3, ROGDI, ROR2, RORA, RORB, RPGRIP1L, RPIA, RPL10, RPS19, RPS23, RPS28, RPS6KA3, RRM2B, RSPRY1, RSRC1, RTEL1, RTN2, RTN4IP1, RTTN, RUBCN, RUSC2, RXYLT1, RYR1, RYR2, SACS, SALL1, SAMD12, SAMD9, SAMHD1, SARS1, SARS2, SASS6, SATB1, SATB2, SBDS, SBF1, SBF2, SC5D, SCAF4, SCAMP5, SCAPER, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN4A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SCO2, SCYL1, SDCCAG8, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SEC23A, SEC24D, SEC31A, SELENOI, SELENON, SEMA6B, SEPHS1, SEPSECS, SERAC1, SERPINI1, SET,

SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD2, SETD5, SETX, SFXN4, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SGPL1, SGSH, SGSM3, SH3TC2, SHANK1, SHANK2, SHANK3, SHH, SHMT2, SHOC2, SHQ1, SHROOM4, SIAH1, SIGMAR1, SIK1, SIL1, SIN3A, SIN3B, SIX3, SKI, SKIC3, SLC10A7, SLC12A1, SLC12A2, SLC12A3, SLC12A5, SLC12A6, SLC13A3, SLC13A5, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC18A2, SLC18A3, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A3, SLC1A4, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC2A1, SLC2A10, SLC2A2, SLC30A10, SLC30A9, SLC31A1, SLC32A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35B2, SLC35C1, SLC38A3, SLC39A14, SLC39A8, SLC44A1, SLC45A1, SLC46A1, SLC4A10, SLC4A4, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A5, SLC5A6, SLC5A7, SLC6A1, SLC6A17, SLC6A19, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SLC6A9, SLC7A7, SLC9A1, SLC9A6, SLC9A7, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCA5, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCD2, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMG8, SMG9, SMN1, SMOC1, SMPD1, SMPD4, SMS, SNAP25, SNAP29, SNF8, SNIP1, SNRPB, SNUPN, SNX14, SNX27, SON, SOS1, SOS2, SOX10, SOX11, SOX2, SOX3, SOX4, SOX5, SOX6, SPART, SPAST, SPECC1L, SPEG, SPEN, SPG11, SPG7, SPOP, SPOUT1, SPR, SPRED1, SPRED2, SPTAN1, SPTBN1, SPTBN2, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SPTSSA, SQSTM1, SRCAP, SRD5A3, SRP54, SRPK3, SRRM2, SRSF1, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STAC3, STAG1, STAG2, STAMBP, STARD7, STAT1, STEEP1, STIL, STIM1, STN1, STRA6, STRADA, STT3A, STUB1, STX1A, STX1B, STX3, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUFU, SUMF1, SUOX, SUPT16H, SUPV3L1, SURF1, SUZ12, SVBP, SVIL, SYN1, SYNCRIP, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SYT1, SYT2, SZT2, TAC3, TACO1, TAF1, TAF13, TAF1C, TAF2, TAF4, TAF6, TAF8, TAFAZZIN, TAMM41, TANC2, TANGO2, TAOK1, TAOK2, TARS2, TASP1, TAT, TBC1D20, TBC1D23, TBC1D24, TBC1D2B, TBC1D7, TBCD, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TBX1, TBX2, TCAP, TCEAL1, TCF12, TCF20, TCF4, TCF7L2, TCN2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP2, TECPR2, TEFM, TELO2, TENM3, TERT, TET3, TFAP2A, TFE3, TFG, TG, TGFB1, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TH, THAP1, THG1L, THOC2, THOC6, THRA, THUMPD1, TIAM1, TIMM50, TIMM8A, TINF2, TK2, TKFC, TKT, TLK2, TMCO1, TMEM106B, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM147, TMEM151A, TMEM163, TMEM165, TMEM216, TMEM218, TMEM222, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM63A, TMEM63B, TMEM63C, TMEM67, TMEM70, TMEM94, TMTC3, TMX2, TNIK, TNNC2, TNNI1, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TNPO2, TNPO3, TNR, TNRC6B, TOE1, TOGARAM1, TOMM70, TONSL, TOP2B, TOR1A, TOR1AIP1, TP53RK, TP73, TPK1, TPM2, TPM3, TPO, TPP1, TPP2, TPRKB, TRA2B, TRAF7, TRAIP, TRAK1, TRAPPC10, TRAPPC11, TRAPPC12, TRAPPC4, TRAPPC6B, TRAPPC9, TRDN, TREX1, TRIM2, TRIM32, TRIM8, TRIO, TRIP12, TRIP13, TRIP4, TRIT1, TRMT1, TRMT10A, TRMT5, TRNT1, TRPC5, TRPM3, TRPM6, TRPV4, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TSPAN7, TSPOAP1, TTC19, TTC5, TTC8, TTI1, TTI2, TTN, TTPA, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP2, TUBGCP4, TUBGCP6, TUFM, TUSC3, TWIST1, TWIST2, TWNK, TXN2, TYMP, U2AF2, UBA1, UBA2, UBA5, UBAP1, UBAP2L, UBE2A, UBE3A, UBE3B, UBE3C, UBE4A, UBR1, UBR7, UBTF, UCHL1, UFC1, UFM1, UFSP2, UGDH, UGP2, UMPS, UNC13A, UNC45A, UNC45B, UNC80, UPB1, UPF1, UPF3B, UQCC2, UQCRC2, UQCRQ, USP18, USP27X, USP7, USP9X, VAC14, VAMP1, VAMP2, VARS1, VARS2, VCP, VIPAS39, VLDLR, VMA12, VMA21, VMA22, VPS11, VPS13B, VPS13D, VPS16, VPS33A, VPS33B, VPS35, VPS35L, VPS37A, VPS41, VPS4A, VPS50, VPS51, VPS53, VRK1, VWA1, WAC, WARS1, WARS2, WASF1, WASHC4, WASHC5, WBP11, WBP4, WDFY3, WDPCP, WDR1, WDR11, WDR26, WDR37, WDR4, WDR45, WDR45B, WDR47, WDR5, WDR62, WDR73, WDR81, WDR83OS, WFS1, WIPI2, WLS, WNK1, WNK3, WNT1, WNT5A, WWOX, XK, XPA, XPNPEP3, XRCC4, XYLT1, YAP1, YARS1, YARS2, YIF1B, YIPF5, YWHAG, YY1, YY1AP1, ZBTB11, ZBTB18, ZBTB20, ZBTB24, ZBTB47, ZBTB7A, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFHX3, ZFHX4, ZFX, ZFYVE26, ZIC1, ZIC2, ZMIZ1, ZMYM2, ZMYM3, ZMYND11, ZMYND8, ZNF142, ZNF148, ZNF292, ZNF335, ZNF341, ZNF407, ZNF423, ZNF462, ZNF526, ZNF668, ZNF699, ZNF711, ZNFX1, ZNHIT3, ZNRF3, ZPR1, ZSCAN10, ZSWIM6

CentoPediatric Neuro Comprehensive Genome | 2404 geny

Panel CentoPediatric Neuro Comprehensive Genome obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób z zakresu neurologii dziecięcej, w tym m.in. z opóźnieniem neurorozwojowym i zaburzeniami ze spektrum autyzmu, ataksją i anomaliami móżdżku, paraplegią spastyczną, padaczkami, chorobami nerwowo-mięśniowymi, leukodystrofią/leukoencefalopatiami, dystonią, pląsawicą i pokrewnymi zaburzeniami ruchowymi oraz strukturalnymi wadami OUN. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, ukierunkowanie postępowania i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

> Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujące geny *CHASERR, RNU2-2, RNU4-2, RNU7-1, MIR17HG, SNORD118*; przesiewową analizę ekspansji powtórzeń w genach *ATXN10, FMR1, FXN, PPP2R2B, CSTB* i *DMPK*; analizę CNV genu *SMN1* oraz analizę konwersji genowej między *GBA1* a jego pseudogenem.

Uwzględnione geny

AAAS, AARS1, AARS2, AASS, ABAT, ABCA2, ABCB7, ABCC8, ABCC9, ABCD1, ABCD4, ABHD12, ABHD16A, ABHD5, ACACA, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACBD5, ACBD6, ACER3, ACO2, ACOX1, ACOX2, ACP5, ACSF3, ACSL4, ACTA1, ACTB, ACTG1, ACTG2, ACTL6A, ACTL6B, ACTN2, ACVR1, ACY1, ADA, ADAM22, ADAMTS10, ADAMTSL2, ADAR, ADARB1, ADAT3, ADCY5, ADD1, ADD3, ADGRA2, ADGRG1, ADGRG6, ADGRL1, ADGRV1, ADH5, ADK, ADNP, ADPRS, ADSL, ADSS1, AFF2, AFF3, AFF4, AFG2A, AFG2B, AFG3L2, AGA, AGAP1, AGK, AGL, AGMO, AGO1, AGO2, AGPAT3, AGRN, AGTPBP1, AHCY, AHDC1, AHI1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AJAP1, AKT1, AKT3, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALKBH8, ALMS1, ALPL, ALS2, ALX3, ALX4, AMER1, AMFR, AMMECR1, AMPD2, AMT, ANAPC1, ANAPC7, ANK2, ANK3, ANKLE2, ANKRD11, ANKRD17, ANKS1B, ANO10, ANO3, ANO4, ANO5, ANTXR1, AP1B1,

AP1G1, AP1S1, AP1S2, AP2M1, AP3B1, AP3B2, AP3D1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APC2, APTX, AR, ARCN1, ARF1, ARF3, ARFGEF1, ARFGEF2, ARG1, ARHGAP31, ARHGAP35, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL13B, ARL6, ARL6IP1, ARMC9, ARPC4, ARSA, ARSB, ARSL, ARV1, ARX, ASAH1, ASCC1, ASCC3, ASCL1, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASS1, ASTN1, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATAD1, ATAD3A, ATCAY, ATG4D, ATG7, ATIC, ATL1, ATM, ATN1, ATP11A, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A1, ATP2A2, ATP2B1, ATP2B3, ATP5F1A, ATP5F1E, ATP5MC3, ATP5PO, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V0C, ATP6V1A, ATP6V1B2, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATP9A, ATR, ATRX, ATXN10, ATXN2L, ATXN7L3, AUH, AUTS2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D1, B9D2, BAG3, BAP1, BAZ2B, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCAP31, BCAS3, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL11A, BCL11B, BCOR, BCORL1, BCS1L, BET1, BICD2, BICRA, BIN1, BLM, BLOC1S1, BLTP1, BMP4, BMPER, BOLA3, BORCS5, BORCS8, BPTF, BRAF, BRAT1, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRF1, BRPF1, BRSK2, BRWD3, BSCL2, BSND, BTD, BUB1, BUB1B, C12orf57, C19orf12, C2CD3, C2orf69, CA2, CA5A, CA8, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1H, CACNA1I, CACNA1S, CACNA2D2, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CAMK2D, CAMSAP1, CAMTA1, CANT1, CAPN1, CAPN15, CAPN3, CAPRIN1, CAPZA2, CARS1, CARS2, CASK, CASP2, CASR, CAV1, CAV3, CAVIN1, CBL, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, CCDC186, CCDC32, CCDC47, CCDC82, CCDC88A, CCDC88C, CCM2, CCND2, CDC42, CDC42BPB, CDH11, CDH2, CDK13, CDK19, CDK5RAP2, CDK8, CDK9, CDKL5, CDKN1C, CDON, CELF2, CELF4, CENPF, CEP104, CEP120, CEP135, CEP152, CEP19, CEP290, CEP295, CEP41, CEP55, CEP57, CEP63, CEP83, CEP85L, CERS1, CERT1, CFAP418, CFL2, CHAMP1, CHAT, CHCHD10, CHD1, CHD2, CHD3, CHD4, CHD5, CHD7, CHD8, CHKA, CHKB, CHMP1A, CHMP2B, CHRNA1, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB1, CHRNB2, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CHSY1, CIC, CIT, CKAP2L, CLCN1, CLCN2, CLCN3, CLCN4, CLCN6, CLCNKA, CLCNKB, CLDN11, CLDN16, CLDN19, CLIC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLPP, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNOT1, CNOT2, CNOT3, CNPY3, CNTN1, CNTN2, CNTNAP1, CNTNAP2, COA3, COA7, COA8, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL12A1, COL13A1, COL18A1, COL25A1, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COLGALT1, COLQ, COPB2, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, COQ9, CORO1A, COX10, COX15, COX20, COX4I2, COX6A1, COX6A2, COX6B1, COX7B, CP, CPAP, CPE, CPLANE1, CPLX1, CPS1, CPSF3, CPT1A, CPT2, CRADD, CRB2, CRBN, CREBBP, CRELD1, CRLF1, CRPPA, CRYAB, CSDE1, CSF1R, CSNK2A1, CSNK2B, CSPP1, CSTB, CTBP1, CTC1, CTCF, CTDP1, CTNNA2, CTNNB1, CTNND2, CTNS, CTR9, CTSA, CTSD, CTSF, CTU2, CUL3, CUL4B, CUX1, CUX2, CWC27, CWF19L1, CYB5R3, CYC1, CYFIP2, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DAGLA, DALRD3, DARS1, DARS2, DBT, DCAF17, DCC, DCHS1, DCPS, DCX, DDB1, DDC, DDHD1, DDHD2, DDOST, DDX11, DDX17, DDX23, DDX3X, DDX59, DDX6, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DENND5B, DEPDC5, DES, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHPS, DHRSX, DHTKD1, DHX16, DHX30, DHX37, DHX9, DIAPH1, DIP2C, DIS3L2, DKC1, DLAT, DLD, DLG3, DLG4, DLL1, DMBX1, DMD, DMPK, DMXL2, DNA2, DNAJB2, DNAJB4, DNAJB6, DNAJC12, DNAJC17, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNAJC6, DNM1, DNM1L, DNM2, DNMT1, DNMT3A, DNMT3B, DOCK3, DOCK4, DOCK6, DOCK7, DOHH, DOK7, DOLK, DONSON, DPAGT1, DPF2, DPH1, DPH2, DPH5, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DPYS, DPYSL2, DPYSL5, DRG1, DROSHA, DST, DSTYK, DTNA, DTYMK, DUOXA2, DVL3, DYM, DYNC1H1, DYNC1I2, DYRK1A, DYSF, EARS2, EBF3, EBP, ECEL1, ECHS1, ECM1, EDEM3, EED, EEF1A2, EEF1B2, EEF2, EEFSEC, EFNB1, EFTUD2, EGR2, EHMT1, EIF2A, EIF2AK2, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF3F, EIF4A2, EIF4A3, EIF5A, ELAC2, ELOVL1, ELOVL4, ELP1, ELP2, EMC1, EMC10, EMD, EMG1, EMILIN1, EML1, ENTPD1, EP300, EPG5, EPHA7, EPM2A, EPRS1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC6L2, ERCC8, ERGIC3, ERI1, ERLIN1, ERLIN2, ESAM, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, EXOC2, EXOC7, EXOC8, EXOSC2, EXOSC3, EXOSC5, EXOSC8, EXOSC9, EXT2, EXTL3, EZH1, EZH2, F2, F5, FA2H, FAH, FAM111A, FAM111B, FAM177A1, FAM20C, FAM50A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FAR1, FARS2, FARSA, FARSB, FASTKD2, FAT4, FBN1, FBRSL1, FBXL3, FBXL4, FBXO11, FBXO28, FBXO38, FBXO7, FBXW11, FBXW7, FCSK, FDFT1, FDX2, FDXR, FEM1B, FEM1C, FERRY3, FGD1, FGD4, FGF12, FGF13, FGF14, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FHL1, FIBP, FICD, FIG4, FILIP1, FITM2, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNA, FLNC, FLVCR1, FLVCR2, FMN2, FMR1, FOLR1, FOSL2, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FOXP4, FOXR1, FOXRED1, FRA10AC1, FRAS1, FREM2, FRMD5, FRMPD4, FRRS1L, FRYL, FTCD, FTH1, FTL, FTO, FTSJ1, FUCA1, FUT8, FXN, FXR1, FXYD2, FZR1, GAA, GABBR1, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GALC, GALE, GALNS, GALNT2, GALT, GAMT, GAN, GARS1, GATA6, GATAD2B, GATM, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCSH, GDAP1, GDI1, GEMIN4, GEMIN5, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GGPS1, GIGYF1, GJA1, GJB1, GJC2, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLDN, GLE1, GLI2, GLI3, GLIS3, GLRA1, GLRA2, GLRB, GLRX5, GLS, GLUD1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMNN, GMPPA, GMPPB, GNAI1, GNAL, GNAO1, GNAQ, GNAS, GNB1, GNB2, GNB4, GNB5, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GOLGA2, GON4L, GORAB, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPATCH11, GPC3, GPC4, GPHN, GPI, GPSM2, GPT2, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRIP1, GRM1, GRM7, GRN, GSS, GSX2, GTF2E2, GTF2H5, GTF3C3, GTF3C5, GTPBP2, GTPBP3, GUCY2D, GUSB, GYG1, GYS1, H1-4, H3-3A, H3-3B, H4C11, H4C3, H4C5, H4C9, HAAO, HACD1, HACE1, HADHA, HADHB, HAX1, HCCS, HCFC1, HCN1, HCN2, HDAC3, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HEATR5B, HECTD4, HECW2, HELLS, HEPACAM, HERC1, HERC2, HESX1, HEXA, HEXB, HGSNAT, HHAT, HIBCH, HID1, HIKESHI, HINT1, HIRA, HIVEP2, HK1, HLCS, HMBS, HMGB1, HMGCL, HMGCR, HMGCS2, HNMT, HNRNPA2B1, HNRNPD, HNRNPDL, HNRNPH1, HNRNPH2, HNRNPK, HNRNPR, HNRNPU, HOXA1, HPCA, HPD, HPDL, HPRT1, HRAS, HS2ST1, HSD17B10, HSD17B4, HSPA9, HSPB1, HSPB8, HSPD1, HSPG2, HTRA1, HTRA2, HUWE1, HYCC1, IARS1, IARS2, IBA57, IDH2, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT56, IFT74, IFT81, IGF1, IGF1R, IGF2, IGHMBP2, IGSF1, IKBKG, IL1RAPL1, IMPA1, IMPDH2, INF2, INO80, INPP4A, INPP5E, INPP5K, INSR, INTS1, INTS11, IPO8, IQSEC1, IQSEC2, IREB2, IRF2BPL, IRX5, ISCA1, ISCA2, ISCU, ITFG2, ITGA7, ITGAV, ITPA, ITPR1, ITSN1, IVD, IYD, JAG1, JAG2, JAKMIP1, JAM3, JARID2, JMJD1C, JPH3, KANSL1, KARS1, KAT5, KAT6A, KAT6B, KAT8, KATNB1, KATNIP, KBTBD13, KCNA1, KCNA2, KCNA3, KCNB1, KCNB2, KCNC1, KCNC2, KCNC3, KCND2, KCND3, KCNH1, KCNH5, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNJ2, KCNJ6, KCNK4, KCNK9, KCNMA1, KCNN2, KCNN3, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCTD17, KCTD3, KCTD7, KDM1A, KDM2B, KDM3B, KDM4B, KDM5A, KDM5B, KDM5C, KDM6A, KDM6B, KIAA0586, KIAA0753, KIDINS220, KIF11, KIF14, KIF1A, KIF1C, KIF21B, KIF26A, KIF2A, KIF4A, KIF5A, KIF5B, KIF5C, KIF7, KIFBP, KLC2, KLF7, KLHL15, KLHL20, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KMT2E, KMT5B, KNL1, KPNA3, KPTN, KRAS, KY, L1CAM, L2HGDH, LAGE3, LAMA1, LAMA2, LAMA5, LAMB1, LAMB2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LARP7, LARS1, LARS2, LAS1L, LAT, LDB3, LDHA, LETM1, LGI1, LGI3, LGI4, LHX2, LHX3, LIAS, LIG3, LIG4, LINGO1, LINGO4, LINS1, LIPT1, LIPT2, LITAF, LMAN2L, LMBRD1, LMBRD2, LMNA, LMNB1, LMNB2, LMOD3, LNPK, LONP1, LPIN1, LRP2, LRP4, LRP5, LRPPRC, LRRC32, LRRC7, LRSAM1, LSS, LTBP1, LYRM7, LYST, LZTFL1, LZTR1, MAB21L1, MAB21L2, MACF1, MADD, MAF, MAG, MAGEL2, MAGI2, MAGT1, MAL, MAN1B1, MAN2B1, MAN2C1, MANBA, MAOA, MAP1B, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K20, MAP3K7, MAP4K4, MAPK1, MAPK8IP3, MAPKAPK5, MAPRE2, MARK2, MARS1, MARS2, MASP1, MAST1, MAST3, MAST4, MAT1A, MBD5,

MBOAT7, MBTPS2, MCCC1, MCCC2, MCM3AP, MCM4, MCM6, MCOLN1, MCPH1, MDH2, MECP2, MECR, MED11, MED12, MED12L, MED13, MED13L, MED17, MED23, MED25, MED27, MEF2C, MEGF10, MEIS2, MESD, METTL23, METTL5, MFF, MFN2, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MGME1, MGP, MICU1, MID1, MINPP1, MKKS, MKS1, MLC1, MLIP, MLPH, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMGT1, MMUT, MN1, MOCS1, MOCS2, MOGS, MORC2, MPC1, MPDU1, MPDZ, MPI, MPLKIP, MPV17, MPZ, MRAS, MRE11, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MSL2, MSL3, MSMO1, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MTFMT, MTHFD1, MTHFR, MTHFS, MTM1, MTMR14, MTMR2, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTO1, MTOR, MTPAP, MTR, MTRFR, MT-RNR1, MT-RNR2, MTRR, MTSS2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MTTP, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MUSK, MVK, MYBPC1, MYBPC3, MYCBP2, MYCN, MYH10, MYH14, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO5A, MYO9A, MYOD1, MYPN, MYRF, MYT1L, NAA10, NAA15, NAA20, NACC1, NADK2, NAE1, NAGA, NAGLU, NAGS, NALCN, NANS, NAPB, NARS1, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NBEA, NBN, NCAPD2, NCAPD3, NCAPG2, NCDN, NCKAP1, NCOR1, NDE1, NDP, NDRG1, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB8, NDUFC2, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NECAP1, NEDD4L, NEFL, NEMF, NEU1, NEUROD2, NEUROG1, NEXMIF, NF1, NFASC, NFIA, NFIB, NFIX, NFU1, NGF, NGLY1, NHLRC1, NHS, NID1, NIPA1, NIPBL, NKAP, NKX2-1, NKX2-5, NKX6-2, NLGN3, NLGN4X, NMNAT1, NONO, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOVA2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPRL2, NPRL3, NR2F1, NR2F2, NR4A2, NRAS, NRCAM, NRROS, NRXN1, NRXN2, NSD1, NSD2, NSDHL, NSF, NSMCE3, NSRP1, NSUN2, NT5C2, NTNG2, NTRK1, NTRK2, NUBPL, NUDT2, NUP107, NUP133, NUP188, NUP214, NUP54, NUP62, NUP85, NUS1, OAT, OBSCN, OCLN, OCRL, ODC1, OFD1, OGDHL, OGT, OPA1, OPA3, OPHN1, ORAI1, ORC1, OSGEP, OTC, OTUD5, OTUD6B, OTUD7A, OTX2, OXR1, P4HTM, PABPC1, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAH, PAK1, PAK3, PALS1, PAM16, PAN2, PANK2, PARN, PARP6, PARS2, PAX1, PAX3, PAX6, PAX7, PAX8, PBX1, PC, PCBP2, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH19, PCDHGC4, PCGF2, PCLO, PCNT, PCYT2, PDCD10, PDCD6IP, PDE10A, PDE2A, PDE4D, PDE6D, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDK3, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDZD8, PEPD, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM2L1, PGM3, PHACTR1, PHF21A, PHF6, PHF8, PHGDH, PHIP, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHYH, PI4K2A, PI4KA, PIBF1, PIDD1, PIEZO2, PIGA, PIGB, PIGG, PIGK, PIGL, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGV, PIGY, PIK3C2A, PIK3CA, PIK3R2, PINK1, PIP5K1C, PISD, PITRM1, PITX3, PJA1, PLA2G6, PLAA, PLAAT3, PLCB1, PLCH1, PLEC, PLEKHG2, PLEKHG5, PLK1, PLK4, PLOD2, PLP1, PLPBP, PLXNA1, PLXNA2, PLXNB2, PMM2, PMP22, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNP, PNPLA6, PNPLA8, PNPO, PNPT1, POGLUT1, POGZ, POLA1, POLG, POLG2, POLR1A, POLR1C, POLR1D, POLR2A, POLR3A, POLR3B, POLRMT, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POP1, POPDC1, POPDC3, PORCN, POT1, POU1F1, POU3F2, POU3F3, POU4F1, PPFIA3, PPFIBP1, PPIL1, PPM1D, PPOX, PPP1CB, PPP1R12A, PPP1R15B, PPP1R21, PPP1R3F, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R2B, PPP2R3C, PPP2R5C, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRDM13, PRDX1, PRDX3, PREPL, PRICKLE2, PRIM1, PRKACB, PRKAG2, PRKAR1A, PRKAR1B, PRKCG, PRKD1, PRKDC, PRKRA, PRMT7, PRODH, PRORP, PRPF8, PRPS1, PRR12, PRRT2, PRSS12, PRUNE1, PRX, PSAP, PSAT1, PSMB8, PSMC3, PSMC5, PSMD12, PSPH, PTCD3, PTCH1, PTCHD1, PTDSS1, PTEN, PTF1A, PTPA, PTPN11, PTPN23, PTPN4, PTRH2, PTRHD1, PTS, PUF60, PUM1, PURA, PUS1, PUS3, PUS7, PYCR1, PYCR2, PYGM, PYROXD1, QARS1, QDPR, QRICH1, RAB11A, RAB11B, RAB14, RAB18, RAB23, RAB27A, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB5C, RAB7A, RAC1, RAC3, RAD21, RAD50, RAD51, RAF1, RAI1, RALA, RALGAPA1, RALGAPB, RANBP2, RAP1B, RAP1GDS1, RAPSN, RARB, RARS1, RARS2, RAX, RBBP5, RBBP8, RBCK1, RBFOX1, RBL2, RBM10, RBM28, RBPJ, RBSN, RECQL4, REEP1, REEP2, RELN, RERE, RETREG1, RFC4, RFT1, RFX3, RFX4, RFX7, RHOB, RHOBTB2, RIC1, RIN2, RINT1, RIT1, RLIM, RMND1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF125, RNF13, RNF168, RNF170, RNF2, RNF216, RNF220, RNPC3, RNU4ATAC, ROBO1, ROBO3, ROGDI, ROR2, RORA, RORB, RPGRIP1L, RPIA, RPL10, RPS19, RPS23, RPS28, RPS6KA3, RRM2B, RSPRY1, RSRC1, RTEL1, RTN2, RTN4IP1, RTTN, RUBCN, RUSC2, RXYLT1, RYR1, RYR2, SACS, SALL1, SAMD12, SAMD9, SAMHD1, SARS1, SARS2, SASS6, SATB1, SATB2, SBDS, SBF1, SBF2, SC5D, SCAF4, SCAMP5, SCAPER, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN4A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SCO2, SCYL1, SDCCAG8, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SEC23A, SEC24D, SEC31A, SELENOI, SELENON, SEMA6B, SEPHS1, SEPSECS, SERAC1, SERPINI1, SET, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD2, SETD5, SETX, SFXN4, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SGPL1, SGSH, SGSM3, SH3TC2, SHANK1, SHANK2, SHANK3, SHH, SHMT2, SHOC2, SHQ1, SHROOM4, SIAH1, SIGMAR1, SIK1, SIL1, SIN3A, SIN3B, SIX3, SKI, SKIC3, SLC10A7, SLC12A1, SLC12A2, SLC12A3, SLC12A5, SLC12A6, SLC13A3, SLC13A5, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC18A2, SLC18A3, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A3, SLC1A4, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC2A1, SLC2A10, SLC2A2, SLC30A10, SLC30A9, SLC31A1, SLC32A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35B2, SLC35C1, SLC38A3, SLC39A14, SLC39A8, SLC44A1, SLC45A1, SLC46A1, SLC4A10, SLC4A4, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A5, SLC5A6, SLC5A7, SLC6A1, SLC6A17, SLC6A19, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SLC6A9, SLC7A7, SLC9A1, SLC9A6, SLC9A7, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCA5, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCD2, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMG8, SMG9, SMN1, SMOC1, SMPD1, SMPD4, SMS, SNAP25, SNAP29, SNF8, SNIP1, SNRPB, SNUPN, SNX14, SNX27, SON, SOS1, SOS2, SOX10, SOX11, SOX2, SOX3, SOX4, SOX5, SOX6, SPART, SPAST, SPECC1L, SPEG, SPEN, SPG11, SPG7, SPOP, SPOUT1, SPR, SPRED1, SPRED2, SPTAN1, SPTBN1, SPTBN2, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SPTSSA, SQSTM1, SRCAP, SRD5A3, SRP54, SRPK3, SRRM2, SRSF1, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STAC3, STAG1, STAG2, STAMBP, STARD7, STAT1, STEEP1, STIL, STIM1, STN1, STRA6, STRADA, STT3A, STUB1, STX1A, STX1B, STX3, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUFU, SUMF1, SUOX, SUPT16H, SUPV3L1, SURF1, SUZ12, SVBP, SVIL, SYN1, SYNCRIP, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SYT1, SYT2, SZT2, TAC3, TACO1, TAF1, TAF13, TAF1C, TAF2, TAF4, TAF6, TAF8, TAFAZZIN, TAMM41, TANC2, TANGO2, TAOK1, TAOK2, TARS2, TASP1, TAT, TBC1D20, TBC1D23, TBC1D24, TBC1D2B, TBC1D7, TBCD, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TBX1, TBX2, TCAP, TCEAL1, TCF12, TCF20, TCF4, TCF7L2, TCN2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP2, TECPR2, TEFM, TELO2, TENM3, TERT, TET3, TFAP2A, TFE3, TFG, TG, TGFB1, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TH, THAP1, THG1L, THOC2, THOC6, THRA, THUMPD1, TIAM1, TIMM50, TIMM8A, TINF2, TK2, TKFC, TKT, TLK2, TMCO1, TMEM106B, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM147, TMEM151A, TMEM163, TMEM165, TMEM216, TMEM218, TMEM222, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM63A, TMEM63B, TMEM63C, TMEM67, TMEM70, TMEM94, TMTC3, TMX2, TNIK, TNNC2, TNNI1, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TNPO2, TNPO3, TNR, TNRC6B, TOE1, TOGARAM1, TOMM70, TONSL, TOP2B, TOR1A, TOR1AIP1, TP53RK, TP73, TPK1, TPM2, TPM3, TPO, TPP1, TPP2, TPRKB, TRA2B, TRAF7, TRAIP, TRAK1, TRAPPC10, TRAPPC11, TRAPPC12, TRAPPC4, TRAPPC6B, TRAPPC9, TRDN, TREX1, TRIM2, TRIM32, TRIM8, TRIO, TRIP12, TRIP13, TRIP4, TRIT1, TRMT1, TRMT10A,

TRMT5, TRNT1, TRPC5, TRPM3, TRPM6, TRPV4, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TSPAN7, TSPOAP1, TTC19, TTC5, TTC8, TTI1, TTI2, TTN, TTPA, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP2, TUBGCP4, TUBGCP6, TUFM, TUSC3, TWIST1, TWIST2, TWNK, TXN2, TYMP, U2AF2, UBA1, UBA2, UBA5, UBAP1, UBAP2L, UBE2A, UBE3A, UBE3B, UBE3C, UBE4A, UBR1, UBR7, UBTF, UCHL1, UFC1, UFM1, UFSP2, UGDH, UGP2, UMPS, UNC13A, UNC45A, UNC45B, UNC80, UPB1, UPF1, UPF3B, UQCC2, UQCRC2, UQCRQ, USP18, USP27X, USP7, USP9X, VAC14, VAMP1, VAMP2, VARS1, VARS2, VCP, VIPAS39, VLDLR, VMA12, VMA21, VMA22, VPS11, VPS13B, VPS13D, VPS16, VPS33A, VPS33B, VPS35, VPS35L, VPS37A, VPS41, VPS4A, VPS50, VPS51, VPS53, VRK1, VWA1, WAC, WARS1, WARS2, WASF1, WASHC4, WASHC5, WBP11, WBP4, WDFY3, WDPCP, WDR1, WDR11, WDR26, WDR37, WDR4, WDR45, WDR45B, WDR47, WDR5, WDR62, WDR73, WDR81, WDR83OS, WFS1, WIPI2, WLS, WNK1, WNK3, WNT1, WNT5A, WWOX, XK, XPA, XPNPEP3, XRCC4, XYLT1, YAP1, YARS1, YARS2, YIF1B, YIPF5, YWHAG, YY1, YY1AP1, ZBTB11, ZBTB18, ZBTB20, ZBTB24, ZBTB47, ZBTB7A, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFHX3, ZFHX4, ZFX, ZFYVE26, ZIC1, ZIC2, ZMIZ1, ZMYM2, ZMYM3, ZMYND11, ZMYND8, ZNF142, ZNF148, ZNF292, ZNF335, ZNF341, ZNF407, ZNF423, ZNF462, ZNF526, ZNF668, ZNF699, ZNF711, ZNFX1, ZNHIT3, ZNRF3, ZPR1, ZSCAN10, ZSWIM6

CentoPediatric Neuro – Ataxia and cerebellar anomalies (ataksja i anomalie móżdżku) | 193 geny

Panel CentoPediatric Neuro – Ataxia and cerebellar anomalies obejmuje geny związane z ataksją i anomaliami móżdżku. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na ataksję i anomalie móżdżku i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AAAS, ABCA2, ABCB7, ABHD12, ACBD6, ACO2, ADGRG1, ADPRS, AGTPBP1, ALDH5A1, AP1S2, APTX, ARSA, ASL, ATAD3A, ATCAY, ATG7, ATM, ATP1A3, ATP2B3, ATP6V0A1, ATP8A2, ATXN10, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CAMTA1, CAPRIN1, CASK, CHMP1A, CLCN2, CLN5, CLN6, COA7, COASY, COG5, COQ4, COQ8A, COX20, CTBP1, CWF19L1, DAGLA, DARS2, DKC1, DLG4, DNAJC19, DNAJC3, DOCK3, DPYSL5, EBF3, EEFSEC, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPM2A, EXOSC3, EXOSC5, FA2H, FBXL4, FDXR, FEM1C, FGF14, FLVCR1, FOLR1, FRMD5, FTH1, FXN, GBA2, GEMIN5, GFAP, GJC2, GPAA1, GRID2, GRM1, GRN, HEXA, HEXB, HMBS, INTS11, IRF2BPL, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCNJ10, KCNN2, KIF1A, KIF1C, LAMA1, LETM1, LIG3, LNPK, MAG, MAPK8IP3, MFSD8, MINPP1, MORC2, MRE11, MSTO1, MTFMT, MTTP, MVK, NAXE, NFASC, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, NUS1, OGDHL, OPA1, OPA3, OPHN1, PEX16, PEX6, PI4KA, PITRM1, PLA2G6, PMPCA, PMPCB, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, POU4F1, PPP2R2B, PRDM13, PRDX3, PRKCG, PRRT2, PTF1A, RARS2, RELN, RNF220, ROBO3, RORA, SACS, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SEPSECS, SETX, SIL1, SLC17A5, SLC1A3, SLC25A46, SLC2A1, SLC44A1, SLC52A2, SLC9A1, SLC9A6, SMPD4, SNAP25, SNX14, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SQSTM1, STUB1, SVBP, SYNE1, TANGO2, TBC1D23, TDP2, TECPR2, THG1L, TMEM106B, TMEM240, TOE1, TPP1, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TTC19, TTPA, TUBA1A, TUBB4A, TWNK, UBTF, UCHL1, VAMP1, VLDLR, VPS13D, VPS41, VPS53, VRK1, WDR73, WDR81, WWOX

CentoPediatric Neuro – Ataxia and cerebellar anomalies Genome (ataksja i anomalie móżdżku) | 193 geny

Panel CentoPediatric Neuro – Ataxia and cerebellar anomalies Genome obejmuje geny związane z ataksją i anomaliami móżdżku. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na ataksję i anomalie móżdżku i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje przesiewową analizę ekspansji powtórzeń *ATXN10, FXN i PPP2R2B*.

Uwzględnione geny

AAAS, ABCA2, ABCB7, ABHD12, ACBD6, ACO2, ADGRG1, ADPRS, AGTPBP1, ALDH5A1, AP1S2, APTX, ARSA, ASL, ATAD3A, ATCAY, ATG7, ATM, ATP1A3, ATP2B3, ATP6V0A1, ATP8A2, ATXN10, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CAMTA1, CAPRIN1, CASK, CHMP1A, CLCN2, CLN5, CLN6, COA7, COASY, COG5, COQ4, COQ8A, COX20, CTBP1, CWF19L1, DAGLA, DARS2, DKC1, DLG4, DNAJC19, DNAJC3, DOCK3, DPYSL5, EBF3, EEFSEC, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPM2A, EXOSC3, EXOSC5, FA2H, FBXL4, FDXR, FEM1C, FGF14, FLVCR1, FOLR1, FRMD5, FTH1, FXN, GBA2, GEMIN5, GFAP, GJC2, GPAA1, GRID2, GRM1, GRN, HEXA, HEXB, HMBS, INTS11, IRF2BPL, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCNJ10, KCNN2, KIF1A, KIF1C, LAMA1, LETM1, LIG3, LNPK, MAG, MAPK8IP3, MFSD8, MINPP1, MORC2, MRE11, MSTO1, MTFMT, MTTP, MVK, NAXE, NFASC, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, NUS1, OGDHL, OPA1, OPA3, OPHN1, PEX16, PEX6, PI4KA, PITRM1, PLA2G6, PMPCA, PMPCB, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, POU4F1, PPP2R2B, PRDM13, PRDX3, PRKCG, PRRT2, PTF1A, RARS2, RELN, RNF220, ROBO3, RORA, SACS, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SEPSECS, SETX, SIL1, SLC17A5, SLC1A3, SLC25A46, SLC2A1, SLC44A1, SLC52A2, SLC9A1, SLC9A6, SMPD4, SNAP25, SNX14, SPR,

SPTAN1, SPTBN2, SQSTM1, STUB1, SVBP, SYNE1, TANGO2, TBC1D23, TDP2, TECPR2, THG1L, TMEM106B, TMEM240, TOE1, TPP1, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TTC19, TTPA, TUBA1A, TUBB4A, TWNK, UBTF, UCHL1, VAMP1, VLDLR, VPS13D, VPS41, VPS53, VRK1, WDR73, WDR81, WWOX

CentoPediatric Neuro – Dystonia, chorea and related movement disorders (dystonia, pląsawica i pokrewne zaburzenia ruchowe) | 205 genów

Panel CentoPediatric Neuro – Dystonia, chorea and related movement disorders obejmuje geny związane z dystonią, pląsawicą i pokrewnymi zaburzeniami ruchowymi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na dystonię, pląsawicę i pokrewne zaburzenia ruchowe i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Analiza ekspansji powtórzeń *ARX*.

Uwzględnione geny

ABAT, ABCB7, ACBD6, ACER3, ACOX1, ACSF3, ACTB, ADAR, ADCY5, AFG2B, AFG3L2, ALDH18A1, ANO10, ANO3, AP1S2, APTX, ARSA, ARX, ASL, ATCAY, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP5MC3, ATP7B, AUH, BCAP31, BCS1L, C19ORF12, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CLN3, CLN5, CLN8, CLPB, COASY, COX10, COX15, COX20, CTSD, CWF19L1, DCAF17, DCC, DDC, DHDDS, DLAT, DLD, DNAJC12, DNAJC6, ECHS1, EIF2AK2, ELOVL4, FA2H, FBXO7, FGF14, FITM2, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FTL, FUCA1, GBA1, GCDH, GCH1, GJC2, GLB1, GLRA1, GLRB, GM2A, GNAL, GNAO1, GNB1, GRID2, GRIN1, GRM1, GTPBP2, HCFC1, HEXA, HIBCH, HNRNPH1, HPCA, HPRT1, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, IFIH1, IMPDH2, IRF2BPL, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNMA1, KCNQ2, KCTD17, KIF1C, KMT2B, L2HGDH, LRPPRC, MAL, MARS2, MECR, MED27, MRE11, MTFMT, NDUFA1, NDUFA12, NDUFA2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NGLY1, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, NUP54, NUS1, OPA3, PANK2, PCCA, PCCB, PCDH12, PDE10A, PDE2A, PDGFB, PDHA1, PDHX, PET100, PINK1, PLA2G6, PLP1, PNKD, PNKP, PNPT1, POLR3A, PRKCG, PRKRA, PRRT2, PTS, QDPR, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SACS, SCN1A, SCN8A, SERAC1, SETX, SGCE, SHQ1, SIL1, SLC16A2, SLC18A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC2A1, SLC30A10, SLC30A9, SLC39A14, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SNX14, SPR, SQSTM1, STUB1, SUCLA2, SUOX, SURF1, SYT1, TAF1, TARS2, TBC1D24, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TMEM240, TOR1A, TPK1, TPP1, TREX1, TSPOAP1, TUBB4A, UBTF, VAC14, VAMP1, VAMP2, VPS13D, VPS16, VPS41, VPS4A, WDR45, WWOX, YIF1B, YY1, ZSWIM6

CentoPediatric Neuro – Dystonia, chorea and related movement disorders Genome (dystonia, pląsawica i pokrewne zaburzenia ruchowe) | 207 genów

Panel CentoPediatric Neuro – Dystonia, chorea and related movement disorders Genome obejmuje geny związane z dystonią, pląsawicą i pokrewnymi zaburzeniami ruchowymi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na dystonię, pląsawicę i pokrewne zaburzenia ruchowe i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ten panel oparty na sekwencjonowaniu genomu obejmuje niekodujące geny *RNU7-1* i *SNORD118* oraz analizę konwersji genowej między *GBA1* a jego pseudogenem. Analiza ekspansji powtórzeń *ARX*.

Uwzględnione geny

ABAT, ABCB7, ACBD6, ACER3, ACOX1, ACSF3, ACTB, ADAR, ADCY5, AFG2B, AFG3L2, ALDH18A1, ANO10, ANO3, AP1S2, APTX, ARSA, ARX, ASL, ATCAY, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP5MC3, ATP7B, AUH, BCAP31, BCS1L, C19ORF12, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CLN3, CLN5, CLN8, CLPB, COASY, COX10, COX15, COX20, CTSD, CWF19L1, DCAF17, DCC, DDC, DHDDS, DLAT, DLD, DNAJC12, DNAJC6, ECHS1, EIF2AK2, ELOVL4, FA2H, FBXO7, FGF14, FITM2, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FTL, FUCA1, GBA1, GCDH, GCH1, GJC2, GLB1, GLRA1, GLRB, GM2A, GNAL, GNAO1, GNB1, GRID2, GRIN1, GRM1, GTPBP2, HCFC1, HEXA, HIBCH, HNRNPH1, HPCA, HPRT1, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, IFIH1, IMPDH2, IRF2BPL, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNMA1, KCNQ2, KCTD17, KIF1C, KMT2B, L2HGDH, LRPPRC, MAL, MARS2, MECR, MED27, MRE11, MTFMT, NDUFA1, NDUFA12, NDUFA2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NGLY1, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, NUP54, NUS1, OPA3, PANK2, PCCA, PCCB, PCDH12, PDE10A, PDE2A, PDGFB, PDHA1, PDHX, PET100, PINK1, PLA2G6, PLP1, PNKD, PNKP, PNPT1, POLR3A, PRKCG, PRKRA, PRRT2, PTS, QDPR, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNU7-1, SACS, SCN1A, SCN8A, SERAC1, SETX, SGCE, SHQ1, SIL1, SLC16A2, SLC18A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC2A1, SLC30A10, SLC30A9, SLC39A14, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SNORD118, SNX14, SPR, SQSTM1, STUB1, SUCLA2, SUOX, SURF1, SYT1, TAF1, TARS2, TBC1D24, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TMEM240, TOR1A, TPK1, TPP1, TREX1, TSPOAP1, TUBB4A, UBTF, VAC14, VAMP1, VAMP2, VPS13D, VPS16, VPS41, VPS4A, WDR45, WWOX, YIF1B, YY1, ZSWIM6

CentoPediatric Neuro – Epilepsy (padaczka) | 1059 genów

Panel CentoPediatric Neuro – Epilepsy obejmuje geny związane z padaczkami. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na padaczki i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AARS1, AARS2, ABAT, ABCA2, ABCC8, ABCD1, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACOX1, ACTL6B, ACY1, ADA, ADAM22, ADAMTS10, ADAMTSL2, ADAR, ADARB1, ADAT3, ADD1, ADGRG1, ADGRL1, ADGRV1, ADPRS, ADSL, AFF3, AFG2A, AFG2B, AFG3L2, AGA, AGK, AGMO, AGO1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AJAP1, AKT1, AKT3, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALKBH8, ALPL, AMPD2, AMT, ANK2, ANK3, ANKRD11, ANO4, AP1G1, AP2M1, AP3B1, AP3B2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APC2, APTX, ARF1, ARF3, ARFGEF1, ARFGEF2, ARG1, ARHGAP31, ARHGEF9, ARID1B, ARSA, ARSB, ARV1, ARX, ASAH1, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASS1, ASTN1, ASXL1, ASXL3, ATM, ATN1, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B1, ATP5F1A, ATP5PO, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V0C, ATP6V1A, ATP7A, ATP7B, ATRX, AUH, B3GALNT2, B3GLCT, B4GALT1, BAP1, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BCORL1, BCS1L, BET1, BLOC1S1, BLTP1, BOLA3, BORCS8, BRAF, BRAT1, BSCL2, BTD, C12orf57, C19orf12, C2orf69, CA5A, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1H, CACNA1I, CACNA2D2, CAD, CAMK2D, CAMSAP1, CAPRIN1, CARS2, CASK, CASR, CBL, CBS, CC2D2A, CCDC186, CCDC88A, CCDC88C, CCND2, CDC42BPB, CDK19, CDKL5, CELF2, CEP85L, CERS1, CERT1, CHD2, CHD4, CHD5, CHKA, CHMP2B, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CIC, CLCN2, CLCN3, CLCN4, CLCN6, CLDN16, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLPP, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNPY3, CNTN2, CNTNAP1, CNTNAP2, COA7, COA8, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL4A2, COLGALT1, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, COQ9, COX10, COX15, COX20, COX6B1, CP, CPLX1, CPS1, CPSF3, CPT1A, CPT2, CREBBP, CRELD1, CRPPA, CSF1R, CSNK2A1, CSNK2B, CSTB, CTC1, CTNNA2, CTNS, CTSA, CTSD, CTSF, CTU2, CUL3, CUL4B, CUX1, CUX2, CYFIP2, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DALRD3, DARS1, DARS2, DBT, DCAF17, DCX, DDC, DDX3X, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DENND5B, DEPDC5, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHPS, DHRSX, DHX16, DHX30, DIAPH1, DKC1, DLAT, DLD, DLL1, DMBX1, DMXL2, DNAJC5, DNAJC6, DNM1, DNM1L, DOCK6, DOCK7, DOLK, DPAGT1, DPH5, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DPYS, DROSHA, DTYMK, DYM, DYNC1H1, DYRK1A, EARS2, ECHS1, EEF1A2, EFTUD2, EHMT1, EIF2A, EIF2AK2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF3F, EIF4A2, EMC10, EML1, ENTPD1, EPG5, EPM2A, EPRS1, ERCC6, ERCC8, ESAM, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOC7, EXOSC3, EXT2, F2, F5, FA2H, FAH, FAM50A, FAR1, FARS2, FARSB, FASTKD2, FBXL4, FBXO11, FBXO28, FCSK, FDFT1, FDX2, FGF12, FGF13, FGFR3, FH, FIG4, FKRP, FKTN, FLNA, FLVCR2, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FRMD5, FRRS1L, FTL, FUCA1, FUT8, FXYD2, FZR1, GAA, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GALC, GALNS, GALNT2, GALT, GAMT, GAN, GATAD2B, GATM, GBA1, GCDH, GCH1, GCSH, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GJA1, GJB1, GJC2, GLA, GLB1, GLDC, GLI3, GLRA1, GLRA2, GLRB, GLS, GLUD1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPPA, GNAO1, GNAQ, GNB1, GNB2, GNB5, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPC3, GPHN, GRIA2, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, GSS, GTPBP2, GTPBP3, GUSB, H3-3A, H3-3B, HACE1, HADHA, HADHB, HAX1, HCCS, HCFC1, HCN1, HCN2, HEATR5B, HECTD4, HECW2, HEPACAM, HERC2, HEXA, HEXB, HGSNAT, HIBCH, HID1, HIKESHI, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HNRNPH2, HNRNPR, HNRNPU, HOXA1, HPDL, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, HTRA2, HYCC1, IARS2, IBA57, IDH2, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IKBKG, INO80, IQSEC2, IRF2BPL, ISCA2, ITPA, IVD, JAG1, JAKMIP1, JAM3, KARS1, KAT5, KAT8, KATNB1, KCNA1, KCNA2, KCNA3, KCNB1, KCNB2, KCNC1, KCNC2, KCND2, KCNH1, KCNH5, KCNJ10, KCNJ11, KCNK4, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCTD3, KCTD7, KDM6B, KIF1A, KIF2A, KIF5A, KIF5C, KIFBP, KLHL20, KMT2E, KMT5B, KPTN, KRAS, L2HGDH, LAMA2, LAMB1, LAMP2, LARGE1, LARS1, LAT, LDB3, LETM1, LGI1, LIAS, LIPT1, LIPT2, LMAN2L, LMBRD2, LMNB1, LMNB2, LNPK, LRPPRC, LSS, LYRM7, LYST, MACF1, MADD, MAF, MAGI2, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAP2K1, MAP2K2, MARS2, MAST1, MAST3, MAST4, MBD5, MBOAT7, MCCC1, MCCC2, MCM3AP, MCOLN1, MDH2, MECP2, MECR, MED11, MED12, MED17, MED27, MEF2C, MFF, MFN2, MFSD8, MGAT2, MGME1, MINPP1, MLC1, MLPH, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MPV17, MRPS22, MT-CO3, MTFMT, MTHFR, MTHFS, MTOR, MTR, MTRFR, MT-TL1, MYO5A, NACC1, NAGA, NAGLU, NAGS, NAPB, NARS1, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NBEA, NCDN, NDE1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEDD4L, NEU1, NEUROD2, NEXMIF, NF1, NFU1, NGLY1, NHLRC1, NID1, NOTCH1, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPRL2, NPRL3, NR4A2, NRAS, NRROS, NRXN1, NSD1, NSD2, NSDHL, NSF, NSRP1, NTRK2, NUBPL, NUP214, NUS1, OAT, OCLN, OCRL, OGDHL, OPA1, OPA3, OPHN1, OSGEP, OTC, OTUD6B, OTUD7A, OTX2, OXR1, P4HTM, PABPC1, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAH, PAK1, PANK2, PARP6, PARS2, PC, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH19, PCDHGC4, PCLO, PCYT2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP1, PGK1, PGM1, PGM2L1, PHACTR1, PHGDH, PHYH, PIDD1, PIGA, PIGB, PIGG, PIGK, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGV, PIK3CA, PIK3R2, PIP5K1C, PLA2G6, PLAA, PLCB1, PLEKHG2, PLK1, PLP1, PLPBP, PLXNA1, PMM2, PMPCB, PNKP, PNPO, PNPT1, POLG, POLG2, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, PPFIBP1, PPIL1, PPP1R3F, PPP2CA, PPP2R1A, PPP3CA, PPT1, PRICKLE2, PRMT7, PRODH, PRPF8, PRPS1, PRRT2, PSAP, PSAT1, PSMB8, PSPH, PTCD3, PTCH1, PTEN, PTF1A, PTPN23, PTS, PUM1, PURA, PYCR2, QARS1, QDPR, RAB11A, RAB11B, RAB18, RAB27A, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB5C, RAC3, RAI1, RALA, RALGAPA1, RALGAPB, RANBP2, RARS1, RARS2, RELN, RFT1, RHOBTB2, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF13, RNF2, RNU4ATAC, ROGDI, RORA, RORB, RPIA, RRM2B, RTN4IP1, RTTN, RUBCN, RUSC2, RYR2, SAMD12, SAMHD1, SARS1, SATB1, SATB2, SCAF4, SCAMP5, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SEC24D, SEC31A, SELENOI, SEMA6B, SEPSECS, SERAC1, SERPINI1, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD5, SGCE, SGSH, SHH, SHQ1, SIK1, SIX3, SLC12A3, SLC12A5, SLC13A3, SLC13A5, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A4, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A1, SLC31A1, SLC32A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35C1, SLC38A3,

SLC39A8, SLC45A1, SLC5A6, SLC6A1, SLC6A19, SLC6A5, SLC6A8, SLC7A7, SLC9A6, SMARCA2, SMARCC2, SMC1A, SMPD1, SMS, SNAP25, SNF8, SNIP1, SNX27, SON, SOX10, SPART, SPG11, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN1, SPTBN4, SRD5A3, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STAG1, STAMBP, STARD7, STAT1, STIL, STRADA, STT3A, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SURF1, SYN1, SYNCRIP, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TACO1, TAF8, TANC2, TANGO2, TBC1D20, TBC1D24, TBC1D2B, TBCD, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TCF4, TDP2, TEFM, TELO2, TET3, TFE3, TGFB1, TGIF1, TIAM1, TIMM50, TIMM8A, TINF2, TK2, TMEM106B, TMEM126A, TMEM165, TMEM222, TMEM63B, TMEM70, TMX2, TNPO2, TPK1, TPP1, TRA2B, TRAF7, TRAK1, TRAPPC12, TRAPPC4, TRAPPC6B, TRAPPC9, TREX1, TRIM8, TRIP13, TRIT1, TRPM3, TRPM6, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TSFM, TTC19, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP2, TUFM, TUSC3, TWNK, TXN2, TYMP, U2AF2, UBA5, UBAP2L, UBE2A, UBE3A, UBR7, UFC1, UFM1, UFSP2, UGDH, UGP2, UMPS, UNC80, UPB1, UQCRQ, USP18, USP7, VAMP2, VARS1, VARS2, VLDLR, VMA12, VMA22, VPS11, VPS50, WARS2, WASF1, WDR37, WDR45, WDR45B, WDR62, WDR73, WFS1, WNK3, WWOX, XK, YIF1B, YIPF5, YWHAG, ZBTB18, ZBTB47, ZDHHC9, ZEB2, ZFYVE26, ZIC2, ZMIZ1, ZMYM2, ZNF142, ZNF335, ZNFX1

CentoPediatric Neuro – Epilepsy Genome (padaczka) | 1062 geny

Panel CentoPediatric Neuro – Epilepsy Genome obejmuje geny związane z padaczkami. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na padaczki i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

> Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujące geny *RNU2-2*, *RNU4-2* i *SNORD118*; przesiewową analizę ekspansji powtórzeń *CSTB* oraz analizę konwersji genowej między *GBA1* a jego pseudogenem.

Uwzględnione geny

AARS1, AARS2, ABAT, ABCA2, ABCC8, ABCD1, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACOX1, ACTL6B, ACY1, ADA, ADAM22, ADAMTS10, ADAMTSL2, ADAR, ADARB1, ADAT3, ADD1, ADGRG1, ADGRL1, ADGRV1, ADPRS, ADSL, AFF3, AFG2A, AFG2B, AFG3L2, AGA, AGK, AGMO, AGO1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AJAP1, AKT1, AKT3, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALKBH8, ALPL, AMPD2, AMT, ANK2, ANK3, ANKRD11, ANO4, AP1G1, AP2M1, AP3B1, AP3B2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APC2, APTX, ARF1, ARF3, ARFGEF1, ARFGEF2, ARG1, ARHGAP31, ARHGEF9, ARID1B, ARSA, ARSB, ARV1, ARX, ASAH1, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASS1, ASTN1, ASXL1, ASXL3, ATM, ATN1, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B1, ATP5F1A, ATP5PO, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V0C, ATP6V1A, ATP7A, ATP7B, ATRX, AUH, B3GALNT2, B3GLCT, B4GALT1, BAP1, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BCORL1, BCS1L, BET1, BLOC1S1, BLTP1, BOLA3, BORCS8, BRAF, BRAT1, BSCL2, BTD, C12orf57, C19orf12, C2orf69, CA5A, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1H, CACNA1I, CACNA2D2, CAD, CAMK2D, CAMSAP1, CAPRIN1, CARS2, CASK, CASR, CBL, CBS, CC2D2A, CCDC186, CCDC88A, CCDC88C, CCND2, CDC42BPB, CDK19, CDKL5, CELF2, CEP85L, CERS1, CERT1, CHD2, CHD4, CHD5, CHKA, CHMP2B, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CIC, CLCN2, CLCN3, CLCN4, CLCN6, CLDN16, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLPP, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNPY3, CNTN2, CNTNAP1, CNTNAP2, COA7, COA8, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL4A2, COLGALT1, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, COQ9, COX10, COX15, COX20, COX6B1, CP, CPLX1, CPS1, CPSF3, CPT1A, CPT2, CREBBP, CRELD1, CRPPA, CSF1R, CSNK2A1, CSNK2B, CSTB, CTC1, CTNNA2, CTNS, CTSA, CTSD, CTSF, CTU2, CUL3, CUL4B, CUX1, CUX2, CYFIP2, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DALRD3, DARS1, DARS2, DBT, DCAF17, DCX, DDC, DDX3X, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DENND5B, DEPDC5, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHPS, DHRSX, DHX16, DHX30, DIAPH1, DKC1, DLAT, DLD, DLL1, DMBX1, DMXL2, DNAJC5, DNAJC6, DNM1, DNM1L, DOCK6, DOCK7, DOLK, DPAGT1, DPH5, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DPYS, DROSHA, DTYMK, DYM, DYNC1H1, DYRK1A, EARS2, ECHS1, EEF1A2, EFTUD2, EHMT1, EIF2A, EIF2AK2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF3F, EIF4A2, EMC10, EML1, ENTPD1, EPG5, EPM2A, EPRS1, ERCC6, ERCC8, ESAM, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOC7, EXOSC3, EXT2, F2, F5, FA2H, FAH, FAM50A, FAR1, FARS2, FARSB, FASTKD2, FBXL4, FBXO11, FBXO28, FCSK, FDFT1, FDX2, FGF12, FGF13, FGFR3, FH, FIG4, FKRP, FKTN, FLNA, FLVCR2, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FRMD5, FRRS1L, FTL, FUCA1, FUT8, FXYD2, FZR1, GAA, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GALC, GALNS, GALNT2, GALT, GAMT, GAN, GATAD2B, GATM, GBA1, GCDH, GCH1, GCSH, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GJA1, GJB1, GJC2, GLA, GLB1, GLDC, GLI3, GLRA1, GLRA2, GLRB, GLS, GLUD1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPPA, GNAO1, GNAQ, GNB1, GNB2, GNB5, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPC3, GPHN, GRIA2, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, GSS, GTPBP2, GTPBP3, GUSB, H3-3A, H3-3B, HACE1, HADHA, HADHB, HAX1, HCCS, HCFC1, HCN1, HCN2, HEATR5B, HECTD4, HECW2, HEPACAM, HERC2, HEXA, HEXB, HGSNAT, HIBCH, HID1, HIKESHI, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HNRNPH2, HNRNPR, HNRNPU, HOXA1, HPDL, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, HTRA2, HYCC1, IARS2, IBA57, IDH2, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IKBKG, INO80, IQSEC2, IRF2BPL, ISCA2, ITPA, IVD, JAG1, JAKMIP1, JAM3, KARS1, KAT5, KAT8, KATNB1, KCNA1, KCNA2, KCNA3, KCNB1, KCNB2, KCNC1, KCNC2, KCND2, KCNH1, KCNH5, KCNJ10, KCNJ11, KCNK4, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCTD3, KCTD7, KDM6B, KIF1A, KIF2A, KIF5A, KIF5C, KIFBP, KLHL20, KMT2E, KMT5B, KPTN, KRAS, L2HGDH, LAMA2, LAMB1, LAMP2, LARGE1, LARS1, LAT, LDB3, LETM1, LGI1, LIAS, LIPT1, LIPT2, LMAN2L, LMBRD2, LMNB1, LMNB2, LNPK, LRPPRC, LSS, LYRM7, LYST, MACF1, MADD, MAF, MAGI2, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAP2K1, MAP2K2, MARS2, MAST1, MAST3, MAST4, MBD5, MBOAT7, MCCC1, MCCC2, MCM3AP, MCOLN1, MDH2, MECP2, MECR, MED11, MED12, MED17, MED27, MEF2C, MFF, MFN2, MFSD8, MGAT2, MGME1, MINPP1, MLC1, MLPH, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MPV17, MRPS22, MT-CO3, MTFMT, MTHFR, MTHFS, MTOR, MTR, MTRFR, MT-TL1, MYO5A, NACC1, NAGA, NAGLU, NAGS, NAPB, NARS1, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NBEA, NCDN, NDE1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11,

NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEDD4L, NEU1, NEUROD2, NEXMIF, NF1, NFU1, NGLY1, NHLRC1, NID1, NOTCH1, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPRL2, NPRL3, NR4A2, NRAS, NRROS, NRXN1, NSD1, NSD2, NSDHL, NSF, NSRP1, NTRK2, NUBPL, NUP214, NUS1, OAT, OCLN, OCRL, OGDHL, OPA1, OPA3, OPHN1, OSGEP, OTC, OTUD6B, OTUD7A, OTX2, OXR1, P4HTM, PABPC1, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAH, PAK1, PANK2, PARP6, PARS2, PC, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH19, PCDHGC4, PCLO, PCYT2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP1, PGK1, PGM1, PGM2L1, PHACTR1, PHGDH, PHYH, PIDD1, PIGA, PIGB, PIGG, PIGK, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGV, PIK3CA, PIK3R2, PIP5K1C, PLA2G6, PLAA, PLCB1, PLEKHG2, PLK1, PLP1, PLPBP, PLXNA1, PMM2, PMPCB, PNKP, PNPO, PNPT1, POLG, POLG2, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, PPFIBP1, PPIL1, PPP1R3F, PPP2CA, PPP2R1A, PPP3CA, PPT1, PRICKLE2, PRMT7, PRODH, PRPF8, PRPS1, PRRT2, PSAP, PSAT1, PSMB8, PSPH, PTCD3, PTCH1, PTEN, PTF1A, PTPN23, PTS, PUM1, PURA, PYCR2, QARS1, QDPR, RAB11A, RAB11B, RAB18, RAB27A, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB5C, RAC3, RAI1, RALA, RALGAPA1, RALGAPB, RANBP2, RARS1, RARS2, RELN, RFT1, RHOBTB2, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF13, RNF2, RNU2-2, RNU4-2, RNU4ATAC, ROGDI, RORA, RORB, RPIA, RRM2B, RTN4IP1, RTTN, RUBCN, RUSC2, RYR2, SAMD12, SAMHD1, SARS1, SATB1, SATB2, SCAF4, SCAMP5, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SEC24D, SEC31A, SELENOI, SEMA6B, SEPSECS, SERAC1, SERPINI1, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD5, SGCE, SGSH, SHH, SHQ1, SIK1, SIX3, SLC12A3, SLC12A5, SLC13A3, SLC13A5, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A4, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A1, SLC31A1, SLC32A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35C1, SLC38A3, SLC39A8, SLC45A1, SLC5A6, SLC6A1, SLC6A19, SLC6A5, SLC6A8, SLC7A7, SLC9A6, SMARCA2, SMARCC2, SMC1A, SMPD1, SMS, SNAP25, SNF8, SNIP1, SNORD118, SNX27, SON, SOX10, SPART, SPG11, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN1, SPTBN4, SRD5A3, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STAG1, STAMBP, STARD7, STAT1, STIL, STRADA, STT3A, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SURF1, SYN1, SYNCRIP, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TACO1, TAF8, TANC2, TANGO2, TBC1D20, TBC1D24, TBC1D2B, TBCD, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TCF4, TDP2, TEFM, TELO2, TET3, TFE3, TGFB1, TGIF1, TIAM1, TIMM50, TIMM8A, TINF2, TK2, TMEM106B, TMEM126A, TMEM165, TMEM222, TMEM63B, TMEM70, TMX2, TNPO2, TPK1, TPP1, TRA2B, TRAF7, TRAK1, TRAPPC12, TRAPPC4, TRAPPC6B, TRAPPC9, TREX1, TRIM8, TRIP13, TRIT1, TRPM3, TRPM6, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TSFM, TTC19, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP2, TUFM, TUSC3, TWNK, TXN2, TYMP, U2AF2, UBA5, UBAP2L, UBE2A, UBE3A, UBR7, UFC1, UFM1, UFSP2, UGDH, UGP2, UMPS, UNC80, UPB1, UQCRQ, USP18, USP7, VAMP2, VARS1, VARS2, VLDLR, VMA12, VMA22, VPS11, VPS50, WARS2, WASF1, WDR37, WDR45, WDR45B, WDR62, WDR73, WFS1, WNK3, WWOX, XK, YIF1B, YIPF5, YWHAG, ZBTB18, ZBTB47, ZDHHC9, ZEB2, ZFYVE26, ZIC2, ZMIZ1, ZMYM2, ZNF142, ZNF335, ZNFX1

CentoPediatric Neuro – Leukodystrophy/leukoencephalopathy (leukodystrofia/leukoencefalopatia) | 163 geny

Panel CentoPediatric Neuro – Leukodystrophy/leukoencephalopathy obejmuje geny związane z leukodystrofią/leukoencefalopatiami. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na leukodystrofię/leukoencefalopatie i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AARS2, ABCD1, ACBD5, ACER3, ACOX1, ADAR, ADGRG1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, ALDH3A2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARSA, ASPA, BCAP31, BOLA3, BPTF, CLCN2, CLDN11, CNTNAP1, COA7, COA8, COL4A1, COL4A2, COLGALT1, COQ2, COQ9, COX10, COX15, COX6B1, CSF1R, CTC1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DARS1, DARS2, DDHD2, DEGS1, DGUOK, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPRS1, ERCC6, ERCC8, FA2H, FARS2, FBXL4, FDFT1, FDX2, FOLR1, FOXRED1, FUCA1, GALC, GBE1, GFAP, GFM1, GJC2, HEPACAM, HIBCH, HIKESHI, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, HYCC1, IBA57, ISCA2, JAM3, KARS1, L2HGDH, LMNB1, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MLC1, MOCS1, MRPL44, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTHFS, NAXD, NAXE, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB8, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NFU1, NKX6-2, NOTCH3, NT5C2, NUBPL, OCLN, PC, PDHA1, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX5, PLAA, PLEKHG2, PLP1, POLR1A, POLR1C, POLR3A, POLR3B, PSAP, PYCR2, RARS1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF216, RNF220, SAMHD1, SCO1, SDHAF1, SERAC1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A4, SLC6A9, SOX10, SPART, STN1, SUMF1, SURF1, TMEM106B, TMEM63A, TREX1, TTC19, TUBB4A, TUFM, TWNK, UFM1, VPS11, YY1, ZFYVE26

CentoPediatric Neuro – Leukodystrophy/leukoencephalopathy Genome (leukodystrofia/leukoencefalopatia) | 164 geny

Panel CentoPediatric Neuro – Leukodystrophy/leukoencephalopathy Genome obejmuje geny związane z leukodystrofią/leukoencefalopatiami. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na leukodystrofię/leukoencefalopatie i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania

i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujący gen *SNORD118*.

Uwzględnione geny

AARS2, ABCD1, ACBD5, ACER3, ACOX1, ADAR, ADGRG1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, ALDH3A2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARSA, ASPA, BCAP31, BOLA3, BPTF, CLCN2, CLDN11, CNTNAP1, COA7, COA8, COL4A1, COL4A2, COLGALT1, COQ2, COQ9, COX10, COX15, COX6B1, CSF1R, CTC1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DARS1, DARS2, DDHD2, DEGS1, DGUOK, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPRS1, ERCC6, ERCC8, FA2H, FARS2, FBXL4, FDFT1, FDX2, FOLR1, FOXRED1, FUCA1, GALC, GBE1, GFAP, GFM1, GJC2, HEPACAM, HIBCH, HIKESHI, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, HYCC1, IBA57, ISCA2, JAM3, KARS1, L2HGDH, LMNB1, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MLC1, MOCS1, MRPL44, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTHFS, NAXD, NAXE, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB8, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NFU1, NKX6-2, NOTCH3, NT5C2, NUBPL, OCLN, PC, PDHA1, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX5, PLAA, PLEKHG2, PLP1, POLR1A, POLR1C, POLR3A, POLR3B, PSAP, PYCR2, RARS1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF216, RNF220, SAMHD1, SCO1, SDHAF1, SERAC1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A4, SLC6A9, SNORD118, SOX10, SPART, STN1, SUMF1, SURF1, TMEM106B, TMEM63A, TREX1, TTC19, TUBB4A, TUFM, TWNK, UFM1, VPS11, YY1, ZFYVE26

CentoPediatric Neuro – NDD and ASD (opóźnienie neurorozwojowe i zaburzenia ze spektrum autyzmu) | 2016 genów

Panel CentoPediatric Neuro – NDD and ASD obejmuje geny związane z opóźnieniem neurorozwojowym i zaburzeniami ze spektrum autyzmu. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na NDD i ASD i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AAAS, AARS1, AASS, ABAT, ABCA2, ABCC9, ABCD1, ABCD4, ABHD16A, ABHD5, ACACA, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACBD6, ACER3, ACO2, ACOX1, ACOX2, ACP5, ACSL4, ACTB, ACTG1, ACTL6A, ACTL6B, ACVR1, ACY1, ADAM22, ADAMTS10, ADAR, ADARB1, ADAT3, ADCY5, ADD3, ADGRA2, ADGRG1, ADGRL1, ADH5, ADK, ADNP, ADPRS, ADSL, AFF2, AFF3, AFF4, AFG2A, AFG2B, AFG3L2, AGA, AGAP1, AGMO, AGO1, AGO2, AGPAT3, AGTPBP1, AHCY, AHDC1, AHI1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AKT3, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALKBH8, ALMS1, ALX3, ALX4, AMER1, AMMECR1, AMPD2, AMT, ANAPC1, ANAPC7, ANK2, ANK3, ANKLE2, ANKRD11, ANKRD17, ANKS1B, ANO10, ANO4, ANTXR1, AP1B1, AP1G1, AP1S1, AP1S2, AP2M1, AP3B1, AP3B2, AP3D1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APC2, ARCN1, ARF1, ARF3, ARFGEF1, ARFGEF2, ARG1, ARHGAP31, ARHGAP35, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL13B, ARL6, ARMC9, ARPC4, ARSA, ARSL, ARV1, ARX, ASAH1, ASCC3, ASCL1, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASS1, ASTN1, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATAD1, ATAD3A, ATCAY, ATG4D, ATG7, ATIC, ATL1, ATM, ATN1, ATP11A, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A2, ATP2B1, ATP2B3, ATP5F1E, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V0C, ATP6V1A, ATP6V1B2, ATP7A, ATP8A2, ATP9A, ATR, ATRX, ATXN2L, ATXN7L3, AUH, AUTS2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D1, B9D2, BAP1, BAZ2B, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCAP31, BCAS3, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL11A, BCL11B, BCOR, BCORL1, BCS1L, BICD2, BICRA, BIN1, BLM, BLOC1S1, BLTP1, BMP4, BMPER, BOLA3, BORCS5, BORCS8, BPTF, BRAF, BRAT1, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRF1, BRPF1, BRSK2, BRWD3, BSCL2, BSND, BTD, BUB1, BUB1B, C12orf57, C19orf12, C2CD3, C2orf69, CA2, CA5A, CA8, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1I, CACNA2D2, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CAMK2D, CAMSAP1, CAMTA1, CANT1, CAPN15, CAPRIN1, CAPZA2, CARS1, CARS2, CASK, CASP2, CBL, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, CCDC186, CCDC32, CCDC47, CCDC82, CCDC88A, CCDC88C, CCND2, CDC42, CDC42BPB, CDH11, CDH2, CDK13, CDK19, CDK5RAP2, CDK8, CDK9, CDKL5, CDKN1C, CDON, CELF2, CELF4, CENPF, CEP104, CEP120, CEP135, CEP152, CEP19, CEP290, CEP295, CEP41, CEP55, CEP57, CEP63, CEP83, CEP85L, CERS1, CERT1, CFAP418, CHAMP1, CHD1, CHD2, CHD3, CHD4, CHD5, CHD7, CHD8, CHKA, CHKB, CHMP1A, CHST14, CHSY1, CIC, CIT, CKAP2L, CLCN2, CLCN3, CLCN4, CLCN6, CLCNKA, CLCNKB, CLDN11, CLIC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNOT1, CNOT2, CNOT3, CNPY3, CNTNAP1, CNTNAP2, COA3, COA7, COA8, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL18A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COLEC10, COLEC11, COLGALT1, COPB2, COQ2, COQ4, COQ8A, COQ9, CORO1A, COX10, COX15, COX20, COX4I2, COX6A2, COX6B1, COX7B, CPAP, CPE, CPLANE1, CPLX1, CPS1, CPSF3, CPT2, CRADD, CRB2, CRBN, CREBBP, CRELD1, CRLF1, CRPPA, CSDE1, CSF1R, CSNK2A1, CSNK2B, CSPP1, CSTB, CTBP1, CTC1, CTCF, CTDP1, CTNNA2, CTNNB1, CTNND2, CTR9, CTSA, CTSD, CTU2, CUL3, CUL4B, CUX1, CUX2, CWC27, CWF19L1, CYB5R3, CYC1, CYFIP2, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DAGLA, DALRD3, DARS1, DARS2, DBT, DCAF17, DCC, DCHS1, DCPS, DCX, DDB1, DDC, DDHD2, DDOST, DDX11, DDX17, DDX23, DDX3X, DDX59, DDX6, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DENND5B, DEPDC5, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHPS, DHRSX, DHTKD1, DHX30, DHX37, DHX9, DIAPH1, DIP2C, DIS3L2, DKC1, DLAT, DLD, DLG3, DLG4, DLL1, DMBX1, DMD, DMXL2, DNA2, DNAJB4, DNAJC12, DNAJC17, DNAJC19, DNAJC3, DNM1, DNM1L, DNMT3A, DNMT3B, DOCK3, DOCK4, DOCK6, DOCK7, DOHH, DOLK, DONSON, DPAGT1, DPF2, DPH1, DPH2, DPH5, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DPYS, DPYSL2, DPYSL5, DRG1, DST, DSTYK, DTYMK, DUOXA2, DVL3, DYM, DYNC1H1, DYNC1I2, DYRK1A, EARS2, EBF3, EBP, ECHS1, ECM1, EDEM3, EED, EEF1A2, EEF1B2, EEF2, EEFSEC, EFNB1, EFTUD2, EHMT1, EIF2AK2, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF3F, EIF4A2, EIF4A3, EIF5A, ELAC2,

ELOVL4, ELP2, EMC1, EMC10, EMG1, EMILIN1, EML1, ENTPD1, EP300, EPG5, EPHA7, EPRS1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC6L2, ERCC8, ERGIC3, ERI1, ERLIN2, ESAM, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, EXOC2, EXOC7, EXOC8, EXOSC2, EXOSC3, EXOSC5, EXOSC8, EXOSC9, EXT2, EXTL3, EZH1, EZH2, FAM111A, FAM177A1, FAM20C, FAM50A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FAR1, FARS2, FARSA, FARSB, FASTKD2, FAT4, FBN1, FBRSL1, FBXL3, FBXL4, FBXO11, FBXO28, FBXW11, FBXW7, FCSK, FDFT1, FEM1B, FEM1C, FERRY3, FGD1, FGF12, FGF13, FGF14, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FIBP, FICD, FIG4, FILIP1, FITM2, FKRP, FKTN, FLNA, FLVCR1, FLVCR2, FMN2, FMR1, FOLR1, FOSL2, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FOXP4, FOXR1, FOXRED1, FRA10AC1, FRAS1, FREM2, FRMD5, FRMPD4, FRRS1L, FRYL, FTCD, FTO, FTSJ1, FUCA1, FUT8, FZR1, GABBR1, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GALC, GALE, GALNT2, GALT, GAMT, GAN, GATA6, GATAD2B, GATM, GBA1, GBA2, GCDH, GCH1, GCSH, GDI1, GEMIN4, GEMIN5, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GIGYF1, GJA1, GJB1, GJC2, GK, GLB1, GLDC, GLE1, GLI2, GLI3, GLIS3, GLRA2, GLS, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMNN, GMPPA, GMPPB, GNAI1, GNAO1, GNAS, GNB1, GNB2, GNB5, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GON4L, GORAB, GOT2, GPAA1, GPATCH11, GPC3, GPC4, GPHN, GPI, GPSM2, GPT2, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRIP1, GRM1, GRM7, GSS, GSX2, GTF2E2, GTF2H5, GTF3C3, GTF3C5, GTPBP2, GTPBP3, GUCY2D, GUSB, H1-4, H3-3A, H3-3B, H4C11, H4C3, H4C5, H4C9, HAAO, HACE1, HADHA, HADHB, HAX1, HCCS, HCFC1, HCN1, HCN2, HDAC3, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HEATR5B, HECTD4, HECW2, HELLS, HEPACAM, HERC1, HERC2, HESX1, HEXA, HEXB, HGSNAT, HHAT, HIBCH, HID1, HIKESHI, HIRA, HIVEP2, HK1, HLCS, HMGB1, HMGCL, HNMT, HNRNPD, HNRNPH1, HNRNPH2, HNRNPK, HNRNPR, HNRNPU, HOXA1, HPD, HPDL, HPRT1, HRAS, HS2ST1, HSD17B10, HSD17B4, HSPA9, HSPD1, HSPG2, HTRA2, HUWE1, HYCC1, IARS1, IBA57, IDH2, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT56, IFT74, IFT81, IGF1, IGF1R, IGF2, IGSF1, IKBKG, IL1RAPL1, IMPA1, INPP4A, INPP5E, INPP5K, INSR, INTS1, INTS11, IPO8, IQSEC1, IQSEC2, IREB2, IRF2BPL, IRX5, ISCA1, ISCA2, ITFG2, ITGA7, ITGAV, ITPA, ITPR1, ITSN1, IVD, IYD, JAG1, JAG2, JAKMIP1, JAM3, JARID2, JMJD1C, JPH3, KANSL1, KARS1, KAT5, KAT6A, KAT6B, KAT8, KATNB1, KATNIP, KCNA2, KCNA3, KCNB1, KCNB2, KCNC1, KCNC2, KCNC3, KCND2, KCND3, KCNH1, KCNH5, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNJ6, KCNK4, KCNK9, KCNMA1, KCNN2, KCNN3, KCNQ2, KCNQ5, KCNT1, KCTD3, KCTD7, KDM1A, KDM2B, KDM3B, KDM4B, KDM5A, KDM5B, KDM5C, KDM6A, KDM6B, KIAA0586, KIAA0753, KIDINS220, KIF11, KIF14, KIF1A, KIF21B, KIF2A, KIF4A, KIF5A, KIF5B, KIF5C, KIF7, KIFBP, KLF7, KLHL15, KLHL20, KLHL7, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KMT2E, KMT5B, KNL1, KPNA3, KPTN, KRAS, L1CAM, L2HGDH, LAGE3, LAMA1, LAMA2, LAMB1, LAMB2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LARP7, LARS1, LARS2, LAS1L, LETM1, LGI3, LHX2, LHX3, LIAS, LIG4, LINGO1, LINGO4, LINS1, LIPT1, LIPT2, LMAN2L, LMBRD1, LMBRD2, LMNB1, LMNB2, LNPK, LONP1, LRP2, LRP5, LRPPRC, LRRC32, LRRC7, LSS, LTBP1, LYRM7, LZTFL1, LZTR1, MAB21L1, MAB21L2, MACF1, MADD, MAF, MAG, MAGEL2, MAGT1, MAL, MAN1B1, MAN2B1, MAN2C1, MANBA, MAOA, MAP1B, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K7, MAP4K4, MAPK1, MAPK8IP3, MAPKAPK5, MAPRE2, MARK2, MARS1, MARS2, MASP1, MAST1, MAST3, MAST4, MAT1A, MBD5, MBOAT7, MBTPS2, MCCC1, MCCC2, MCM3AP, MCM4, MCM6, MCOLN1, MCPH1, MDH2, MECP2, MECR, MED11, MED12, MED12L, MED13, MED13L, MED17, MED23, MED25, MED27, MEF2C, MEGF10, MEIS2, MESD, METTL23, METTL5, MFF, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MGME1, MGP, MICU1, MID1, MINPP1, MKKS, MKS1, MLC1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMGT1, MMUT, MN1, MOCS1, MOCS2, MOGS, MORC2, MPC1, MPDU1, MPDZ, MPLKIP, MPV17, MRAS, MRPL3, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MSL2, MSL3, MSMO1, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MTFMT, MTHFD1, MTHFR, MTHFS, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTO1, MTOR, MTR, MTRFR, MT-RNR1, MT-RNR2, MTRR, MTSS2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MVK, MYCBP2, MYCN, MYH10, MYH3, MYMK, MYO5A, MYO9A, MYRF, MYT1L, NAA10, NAA15, NAA20, NACC1, NADK2, NAE1, NAGA, NAGLU, NAGS, NALCN, NANS, NAPB, NARS1, NARS2, NBEA, NBN, NCAPD2, NCAPD3, NCAPG2, NCDN, NCKAP1, NCOR1, NDE1, NDP, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF5, NDUFB8, NDUFC2, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NECAP1, NEDD4L, NEMF, NEU1, NEUROD2, NEUROG1, NEXMIF, NF1, NFASC, NFIA, NFIB, NFIX, NFU1, NGF, NGLY1, NHS, NIPBL, NKAP, NKX2-1, NKX2-5, NLGN3, NLGN4X, NMNAT1, NONO, NOTCH2, NOVA2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPRL2, NR2F1, NR2F2, NR4A2, NRAS, NRCAM, NRROS, NRXN1, NRXN2, NSD1, NSD2, NSDHL, NSF, NSMCE3, NSRP1, NSUN2, NT5C2, NTNG2, NTRK1, NTRK2, NUBPL, NUDT2, NUP107, NUP133, NUP188, NUP214, NUP62, NUP85, NUS1, OCLN, OCRL, ODC1, OFD1, OGDHL, OGT, OPA1, OPA3, OPHN1, ORC1, OSGEP, OTC, OTUD5, OTUD6B, OTUD7A, OTX2, OXR1, P4HTM, PABPC1, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAH, PAK1, PAK3, PALS1, PAM16, PAN2, PANK2, PARN, PARP6, PARS2, PAX1, PAX3, PAX6, PAX8, PBX1, PC, PCBP2, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH19, PCDHGC4, PCGF2, PCNT, PCYT2, PDCD6IP, PDE10A, PDE2A, PDE4D, PDE6D, PDGFRB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDZD8, PEPD, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM2L1, PGM3, PHACTR1, PHF21A, PHF6, PHF8, PHGDH, PHIP, PHKA2, PHKG2, PI4K2A, PI4KA, PIBF1, PIDD1, PIEZO2, PIGA, PIGB, PIGG, PIGK, PIGL, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGV, PIGY, PIK3C2A, PIK3R2, PIP5K1C, PISD, PITRM1, PITX3, PJA1, PLA2G6, PLAA, PLAAT3, PLCB1, PLCH1, PLEKHG2, PLK1, PLK4, PLP1, PLPBP, PLXNA1, PLXNA2, PLXNB2, PMM2, PMPCA, PMPCB, PNKP, PNP, PNPLA6, PNPLA8, PNPO, PNPT1, POGZ, POLA1, POLG, POLG2, POLR1C, POLR1D, POLR2A, POLR3A, POLR3B, POLRMT, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POP1, PORCN, POT1, POU1F1, POU3F2, POU3F3, POU4F1, PPFIA3, PPFIBP1, PPIL1, PPM1D, PPOX, PPP1CB, PPP1R12A, PPP1R15B, PPP1R21, PPP1R3F, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R3C, PPP2R5C, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRDM13, PRDX1, PRICKLE2, PRIM1, PRKACB, PRKAR1A, PRKAR1B, PRKD1, PRKDC, PRMT7, PRODH, PRORP, PRPS1, PRR12, PRSS12, PRUNE1, PSAP, PSMB8, PSMC3, PSMC5, PSMD12, PSPH, PTCH1, PTCHD1, PTDSS1, PTEN, PTF1A, PTPA, PTPN11, PTPN23, PTPN4, PTRH2, PTRHD1, PTS, PUF60, PUM1, PURA, PUS1, PUS3, PUS7, PYCR1, PYCR2, QARS1, QDPR, QRICH1, RAB11A, RAB11B, RAB14, RAB18, RAB23, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAC1, RAC3, RAD21, RAD50, RAD51, RAF1, RAI1, RALA, RALGAPA1, RAP1B, RAP1GDS1, RARB, RARS1, RARS2, RAX, RBBP5, RBBP8, RBFOX1, RBL2, RBM10, RBM28, RBPJ, RBSN, RECQL4, RELN, RERE, RFT1, RFX3, RFX4, RFX7, RHOBTB2, RIC1, RIN2, RIT1, RLIM, RMND1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF125, RNF13, RNF168, RNF2, RNF220, RNPC3, RNU4ATAC, ROBO1, ROGDI, ROR2, RORA, RPGRIP1L, RPIA, RPL10, RPS19, RPS23, RPS28, RPS6KA3, RRM2B, RSPRY1, RSRC1, RTEL1, RTN4IP1, RTTN, RUBCN, RUSC2, RXYLT1, SACS, SALL1, SAMD9, SAMHD1, SARS1, SARS2, SASS6, SATB1, SATB2, SBDS, SBF1, SC5D, SCAF4, SCAMP5, SCAPER, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCO1, SCO2, SCYL1, SDCCAG8, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SEC23A, SEC31A, SELENOI, SEMA6B, SEPHS1, SEPSECS, SERAC1, SET, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD2, SETD5, SFXN4, SGPL1, SGSH, SGSM3, SHANK1, SHANK2, SHANK3, SHH, SHMT2, SHOC2, SHQ1, SHROOM4, SIAH1, SIK1, SIL1, SIN3A, SIN3B, SIX3, SKI, SKIC3, SLC10A7,

SLC12A1, SLC12A2, SLC12A5, SLC12A6, SLC13A5, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A42, SLC25A46, SLC2A1, SLC2A10, SLC2A2, SLC30A9, SLC31A1, SLC32A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35B2, SLC35C1, SLC38A3, SLC39A14, SLC39A8, SLC45A1, SLC46A1, SLC4A10, SLC4A4, SLC5A5, SLC5A6, SLC5A7, SLC6A1, SLC6A17, SLC6A19, SLC6A3, SLC6A8, SLC6A9, SLC7A7, SLC9A1, SLC9A6, SLC9A7, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCA5, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCD2, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMG8, SMG9, SMOC1, SMPD1, SMPD4, SMS, SNAP25, SNAP29, SNF8, SNIP1, SNRPB, SNX14, SNX27, SON, SOS1, SOS2, SOX10, SOX11, SOX2, SOX3, SOX4, SOX5, SOX6, SPART, SPECC1L, SPEN, SPG11, SPOP, SPOUT1, SPR, SPRED1, SPRED2, SPTAN1, SPTBN1, SPTBN2, SPTBN4, SRCAP, SRD5A3, SRP54, SRPK3, SRRM2, SRSF1, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STAC3, STAG1, STAG2, STAMBP, STEEP1, STIL, STRA6, STRADA, STT3A, STX1A, STX1B, STX3, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUFU, SUMF1, SUOX, SUPT16H, SUPV3L1, SURF1, SUZ12, SVBP, SYN1, SYNCRIP, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SYT1, SZT2, TAC3, TACO1, TAF1, TAF13, TAF1C, TAF2, TAF4, TAF6, TAF8, TANC2, TANGO2, TAOK1, TAOK2, TARS2, TASP1, TAT, TBC1D20, TBC1D23, TBC1D24, TBC1D2B, TBC1D7, TBCD, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TBX1, TBX2, TCEAL1, TCF12, TCF20, TCF4, TCF7L2, TCN2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP2, TECPR2, TEFM, TELO2, TENM3, TERT, TET3, TFAP2A, TFE3, TG, TGFB1, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TH, THG1L, THOC2, THOC6, THRA, THUMPD1, TIAM1, TIMM50, TIMM8A, TINF2, TKFC, TKT, TLK2, TMCO1, TMEM106B, TMEM107, TMEM138, TMEM147, TMEM163, TMEM165, TMEM216, TMEM218, TMEM222, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM63B, TMEM63C, TMEM67, TMEM70, TMEM94, TMTC3, TMX2, TNIK, TNPO2, TNR, TNRC6B, TOE1, TOGARAM1, TOMM70, TONSL, TOP2B, TOR1A, TP53RK, TP73, TPO, TPP1, TPP2, TPRKB, TRA2B, TRAF7, TRAIP, TRAK1, TRAPPC10, TRAPPC11, TRAPPC12, TRAPPC4, TRAPPC6B, TRAPPC9, TREX1, TRIM8, TRIO, TRIP12, TRIP4, TRIT1, TRMT1, TRMT10A, TRMT5, TRNT1, TRPC5, TRPM3, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TSPAN7, TSPOAP1, TTC19, TTC5, TTC8, TTI1, TTI2, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP2, TUBGCP4, TUBGCP6, TUSC3, TWIST1, TWIST2, TWNK, U2AF2, UBA2, UBA5, UBAP2L, UBE2A, UBE3A, UBE3B, UBE3C, UBE4A, UBR1, UBR7, UBTF, UFC1, UFM1, UFSP2, UGDH, UGP2, UMPS, UNC45A, UNC80, UPB1, UPF1, UPF3B, UQCC2, UQCRC2, UQCRQ, USP27X, USP7, USP9X, VAMP2, VARS1, VARS2, VIPAS39, VLDLR, VMA12, VMA22, VPS11, VPS13B, VPS13D, VPS16, VPS33A, VPS33B, VPS35, VPS35L, VPS37A, VPS41, VPS4A, VPS50, VPS51, VPS53, VRK1, WAC, WARS1, WARS2, WASF1, WASHC4, WASHC5, WBP11, WBP4, WDFY3, WDPCP, WDR1, WDR11, WDR26, WDR37, WDR4, WDR45, WDR45B, WDR47, WDR5, WDR62, WDR73, WDR81, WDR83OS, WFS1, WIPI2, WLS, WNK3, WNT1, WNT5A, WWOX, XPA, XPNPEP3, XRCC4, XYLT1, YAP1, YARS1, YIF1B, YIPF5, YWHAG, YY1, YY1AP1, ZBTB11, ZBTB18, ZBTB20, ZBTB24, ZBTB47, ZBTB7A, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFHX3, ZFHX4, ZFX, ZFYVE26, ZIC1, ZIC2, ZMIZ1, ZMYM2, ZMYM3, ZMYND11, ZMYND8, ZNF142, ZNF148, ZNF292, ZNF335, ZNF341, ZNF407, ZNF423, ZNF462, ZNF526, ZNF668, ZNF699, ZNF711, ZNFX1, ZNHIT3, ZNRF3, ZPR1, ZSCAN10, ZSWIM6

CentoPediatric Neuro – NDD and ASD Genome (opóźnienie neurorozwojowe i zaburzenia ze spektrum autyzmu) | 2021 genów

Panel CentoPediatric Neuro – NDD and ASD Genome obejmuje geny związane z opóźnieniem neurorozwojowym i zaburzeniami ze spektrum autyzmu. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na NDD i ASD i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

> Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujące geny: *CHASERR, RNU4-2, RNU7-1, MIR17HG* i *SNORD118*; przesiewową analizę ekspansji powtórzeń *FMR1* oraz analizę konwersji genowej między *GBA1* a jego pseudogenem.

Uwzględnione geny

AAAS, AARS1, AASS, ABAT, ABCA2, ABCC9, ABCD1, ABCD4, ABHD16A, ABHD5, ACACA, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACBD6, ACER3, ACO2, ACOX1, ACOX2, ACP5, ACSL4, ACTB, ACTG1, ACTL6A, ACTL6B, ACVR1, ACY1, ADAM22, ADAMTS10, ADAR, ADARB1, ADAT3, ADCY5, ADD3, ADGRA2, ADGRG1, ADGRL1, ADH5, ADK, ADNP, ADPRS, ADSL, AFF2, AFF3, AFF4, AFG2A, AFG2B, AFG3L2, AGA, AGAP1, AGMO, AGO1, AGO2, AGPAT3, AGTPBP1, AHCY, AHDC1, AHI1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AKT3, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALKBH8, ALMS1, ALX3, ALX4, AMER1, AMMECR1, AMPD2, AMT, ANAPC1, ANAPC7, ANK2, ANK3, ANKLE2, ANKRD11, ANKRD17, ANKS1B, ANO10, ANO4, ANTXR1, AP1B1, AP1G1, AP1S1, AP1S2, AP2M1, AP3B1, AP3B2, AP3D1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APC2, ARCN1, ARF1, ARF3, ARFGEF1, ARFGEF2, ARG1, ARHGAP31, ARHGAP35, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL13B, ARL6, ARMC9, ARPC4, ARSA, ARSL, ARV1, ARX, ASAH1, ASCC3, ASCL1, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASS1, ASTN1, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATAD1, ATAD3A, ATCAY, ATG4D, ATG7, ATIC, ATL1, ATM, ATN1, ATP11A, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A2, ATP2B1, ATP2B3, ATP5F1E, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V0C, ATP6V1A, ATP6V1B2, ATP7A, ATP8A2, ATP9A, ATR, ATRX, ATXN2L, ATXN7L3, AUH, AUTS2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D1, B9D2, BAP1, BAZ2B, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCAP31, BCAS3, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL11A, BCL11B, BCOR, BCORL1, BCS1L, BICD2, BICRA, BIN1, BLM, BLOC1S1, BLTP1, BMP4, BMPER, BOLA3, BORCS5, BORCS8, BPTF, BRAF, BRAT1, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRF1, BRPF1, BRSK2, BRWD3, BSCL2, BSND, BTD, BUB1, BUB1B, C12orf57, C19orf12, C2CD3, C2orf69, CA2, CA5A, CA8, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1I, CACNA2D2, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CAMK2D, CAMSAP1, CAMTA1, CANT1, CAPN15, CAPRIN1, CAPZA2, CARS1, CARS2, CASK, CASP2, CBL, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, CCDC186, CCDC32, CCDC47, CCDC82, CCDC88A, CCDC88C, CCND2, CDC42, CDC42BPB, CDH11, CDH2, CDK13, CDK19, CDK5RAP2, CDK8, CDK9, CDKL5, CDKN1C, CDON, CELF2, CELF4, CENPF, CEP104, CEP120, CEP135, CEP152, CEP19, CEP290, CEP295, CEP41, CEP55, CEP57, CEP63, CEP83, CEP85L, CERS1, CERT1, CFAP418, CHAMP1, CHASERR, CHD1, CHD2, CHD3, CHD4, CHD5, CHD7, CHD8, CHKA, CHKB, CHMP1A, CHST14, CHSY1, CIC, CIT, CKAP2L, CLCN2, CLCN3, CLCN4, CLCN6, CLCNKA, CLCNKB, CLDN11, CLIC2, CLN3, CLN5,

CLN6, CLN8, CLPB, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNOT1, CNOT2, CNOT3, CNPY3, CNTNAP1, CNTNAP2, COA3, COA7, COA8, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL18A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COLEC10, COLEC11, COLGALT1, COPB2, COQ2, COQ4, COQ8A, COQ9, CORO1A, COX10, COX15, COX20, COX4I2, COX6A2, COX6B1, COX7B, CPAP, CPE, CPLANE1, CPLX1, CPS1, CPSF3, CPT2, CRADD, CRB2, CRBN, CREBBP, CRELD1, CRLF1, CRPPA, CSDE1, CSF1R, CSNK2A1, CSNK2B, CSPP1, CSTB, CTBP1, CTC1, CTCF, CTDP1, CTNNA2, CTNNB1, CTNND2, CTR9, CTSA, CTSD, CTU2, CUL3, CUL4B, CUX1, CUX2, CWC27, CWF19L1, CYB5R3, CYC1, CYFIP2, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DAGLA, DALRD3, DARS1, DARS2, DBT, DCAF17, DCC, DCHS1, DCPS, DCX, DDB1, DDC, DDHD2, DDOST, DDX11, DDX17, DDX23, DDX3X, DDX59, DDX6, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DENND5B, DEPDC5, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHPS, DHRSX, DHTKD1, DHX30, DHX37, DHX9, DIAPH1, DIP2C, DIS3L2, DKC1, DLAT, DLD, DLG3, DLG4, DLL1, DMBX1, DMD, DMXL2, DNA2, DNAJB4, DNAJC12, DNAJC17, DNAJC19, DNAJC3, DNM1, DNM1L, DNMT3A, DNMT3B, DOCK3, DOCK4, DOCK6, DOCK7, DOHH, DOLK, DONSON, DPAGT1, DPF2, DPH1, DPH2, DPH5, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DPYS, DPYSL2, DPYSL5, DRG1, DST, DSTYK, DTYMK, DUOXA2, DVL3, DYM, DYNC1H1, DYNC1I2, DYRK1A, EARS2, EBF3, EBP, ECHS1, ECM1, EDEM3, EED, EEF1A2, EEF1B2, EEF2, EEFSEC, EFNB1, EFTUD2, EHMT1, EIF2AK2, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF3F, EIF4A2, EIF4A3, EIF5A, ELAC2, ELOVL4, ELP2, EMC1, EMC10, EMG1, EMILIN1, EML1, ENTPD1, EP300, EPG5, EPHA7, EPRS1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC6L2, ERCC8, ERGIC3, ERI1, ERLIN2, ESAM, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, EXOC2, EXOC7, EXOC8, EXOSC2, EXOSC3, EXOSC5, EXOSC8, EXOSC9, EXT2, EXTL3, EZH1, EZH2, FAM111A, FAM177A1, FAM20C, FAM50A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FAR1, FARS2, FARSA, FARSB, FASTKD2, FAT4, FBN1, FBRSL1, FBXL3, FBXL4, FBXO11, FBXO28, FBXW11, FBXW7, FCSK, FDFT1, FEM1B, FEM1C, FERRY3, FGD1, FGF12, FGF13, FGF14, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FIBP, FICD, FIG4, FILIP1, FITM2, FKRP, FKTN, FLNA, FLVCR1, FLVCR2, FMN2, FMR1, FOLR1, FOSL2, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FOXP4, FOXR1, FOXRED1, FRA10AC1, FRAS1, FREM2, FRMD5, FRMPD4, FRRS1L, FRYL, FTCD, FTO, FTSJ1, FUCA1, FUT8, FZR1, GABBR1, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GALC, GALE, GALNT2, GALT, GAMT, GAN, GATA6, GATAD2B, GATM, GBA1, GBA2, GCDH, GCH1, GCSH, GDI1, GEMIN4, GEMIN5, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GIGYF1, GJA1, GJB1, GJC2, GK, GLB1, GLDC, GLE1, GLI2, GLI3, GLIS3, GLRA2, GLS, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMNN, GMPPA, GMPPB, GNAI1, GNAO1, GNAS, GNB1, GNB2, GNB5, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GON4L, GORAB, GOT2, GPAA1, GPATCH11, GPC3, GPC4, GPHN, GPI, GPSM2, GPT2, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRIP1, GRM1, GRM7, GSS, GSX2, GTF2E2, GTF2H5, GTF3C3, GTF3C5, GTPBP2, GTPBP3, GUCY2D, GUSB, H1-4, H3-3A, H3-3B, H4C11, H4C3, H4C5, H4C9, HAAO, HACE1, HADHA, HADHB, HAX1, HCCS, HCFC1, HCN1, HCN2, HDAC3, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HEATR5B, HECTD4, HECW2, HELLS, HEPACAM, HERC1, HERC2, HESX1, HEXA, HEXB, HGSNAT, HHAT, HIBCH, HID1, HIKESHI, HIRA, HIVEP2, HK1, HLCS, HMGB1, HMGCL, HNMT, HNRNPD, HNRNPH1, HNRNPH2, HNRNPK, HNRNPR, HNRNPU, HOXA1, HPD, HPDL, HPRT1, HRAS, HS2ST1, HSD17B10, HSD17B4, HSPA9, HSPD1, HSPG2, HTRA2, HUWE1, HYCC1, IARS1, IBA57, IDH2, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT56, IFT74, IFT81, IGF1, IGF1R, IGF2, IGSF1, IKBKG, IL1RAPL1, IMPA1, INPP4A, INPP5E, INPP5K, INSR, INTS1, INTS11, IPO8, IQSEC1, IQSEC2, IREB2, IRF2BPL, IRX5, ISCA1, ISCA2, ITFG2, ITGA7, ITGAV, ITPA, ITPR1, ITSN1, IVD, IYD, JAG1, JAG2, JAKMIP1, JAM3, JARID2, JMJD1C, JPH3, KANSL1, KARS1, KAT5, KAT6A, KAT6B, KAT8, KATNB1, KATNIP, KCNA2, KCNA3, KCNB1, KCNB2, KCNC1, KCNC2, KCNC3, KCND2, KCND3, KCNH1, KCNH5, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNJ6, KCNK4, KCNK9, KCNMA1, KCNN2, KCNN3, KCNQ2, KCNQ5, KCNT1, KCTD3, KCTD7, KDM1A, KDM2B, KDM3B, KDM4B, KDM5A, KDM5B, KDM5C, KDM6A, KDM6B, KIAA0586, KIAA0753, KIDINS220, KIF11, KIF14, KIF1A, KIF21B, KIF2A, KIF4A, KIF5A, KIF5B, KIF5C, KIF7, KIFBP, KLF7, KLHL15, KLHL20, KLHL7, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KMT2E, KMT5B, KNL1, KPNA3, KPTN, KRAS, L1CAM, L2HGDH, LAGE3, LAMA1, LAMA2, LAMB1, LAMB2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LARP7, LARS1, LARS2, LAS1L, LETM1, LGI3, LHX2, LHX3, LIAS, LIG4, LINGO1, LINGO4, LINS1, LIPT1, LIPT2, LMAN2L, LMBRD1, LMBRD2, LMNB1, LMNB2, LNPK, LONP1, LRP2, LRP5, LRPPRC, LRRC32, LRRC7, LSS, LTBP1, LYRM7, LZTFL1, LZTR1, MAB21L1, MAB21L2, MACF1, MADD, MAF, MAG, MAGEL2, MAGT1, MAL, MAN1B1, MAN2B1, MAN2C1, MANBA, MAOA, MAP1B, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K7, MAP4K4, MAPK1, MAPK8IP3, MAPKAPK5, MAPRE2, MARK2, MARS1, MARS2, MASP1, MAST1, MAST3, MAST4, MAT1A, MBD5, MBOAT7, MBTPS2, MCCC1, MCCC2, MCM3AP, MCM4, MCM6, MCOLN1, MCPH1, MDH2, MECP2, MECR, MED11, MED12, MED12L, MED13, MED13L, MED17, MED23, MED25, MED27, MEF2C, MEGF10, MEIS2, MESD, METTL23, METTL5, MFF, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MGME1, MGP, MICU1, MID1, MINPP1, MIR17HG, MKKS, MKS1, MLC1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMGT1, MMUT, MN1, MOCS1, MOCS2, MOGS, MORC2, MPC1, MPDU1, MPDZ, MPLKIP, MPV17, MRAS, MRPL3, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MSL2, MSL3, MSMO1, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MTFMT, MTHFD1, MTHFR, MTHFS, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTO1, MTOR, MTR, MTRFR, MT-RNR1, MT-RNR2, MTRR, MTSS2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MVK, MYCBP2, MYCN, MYH10, MYH3, MYMK, MYO5A, MYO9A, MYRF, MYT1L, NAA10, NAA15, NAA20, NACC1, NADK2, NAE1, NAGA, NAGLU, NAGS, NALCN, NANS, NAPB, NARS1, NARS2, NBEA, NBN, NCAPD2, NCAPD3, NCAPG2, NCDN, NCKAP1, NCOR1, NDE1, NDP, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF5, NDUFB8, NDUFC2, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NECAP1, NEDD4L, NEMF, NEU1, NEUROD2, NEUROG1, NEXMIF, NF1, NFASC, NFIA, NFIB, NFIX, NFU1, NGF, NGLY1, NHS, NIPBL, NKAP, NKX2-1, NKX2-5, NLGN3, NLGN4X, NMNAT1, NONO, NOTCH2, NOVA2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPRL2, NR2F1, NR2F2, NR4A2, NRAS, NRCAM, NRROS, NRXN1, NRXN2, NSD1, NSD2, NSDHL, NSF, NSMCE3, NSRP1, NSUN2, NT5C2, NTNG2, NTRK1, NTRK2, NUBPL, NUDT2, NUP107, NUP133, NUP188, NUP214, NUP62, NUP85, NUS1, OCLN, OCRL, ODC1, OFD1, OGDHL, OGT, OPA1, OPA3, OPHN1, ORC1, OSGEP, OTC, OTUD5, OTUD6B, OTUD7A, OTX2, OXR1, P4HTM, PABPC1, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAH, PAK1, PAK3, PALS1, PAM16, PAN2, PANK2, PARN, PARP6, PARS2, PAX1, PAX3, PAX6, PAX8, PBX1, PC, PCBP2, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH19, PCDHGC4, PCGF2, PCNT, PCYT2, PDCD6IP, PDE10A, PDE2A, PDE4D, PDE6D, PDGFRB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDZD8, PEPD, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM2L1, PGM3, PHACTR1, PHF21A, PHF6, PHF8, PHGDH, PHIP, PHKA2, PHKG2, PI4K2A, PI4KA, PIBF1, PIDD1, PIEZO2, PIGA, PIGB, PIGG, PIGK, PIGL, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGV, PIGY, PIK3C2A, PIK3R2, PIP5K1C, PISD, PITRM1, PITX3, PJA1, PLA2G6, PLAA, PLAAT3, PLCB1, PLCH1, PLEKHG2, PLK1, PLK4, PLP1, PLPBP, PLXNA1, PLXNA2, PLXNB2, PMM2, PMPCA, PMPCB, PNKP, PNP, PNPLA6, PNPLA8, PNPO, PNPT1, POGZ, POLA1, POLG, POLG2, POLR1C, POLR1D, POLR2A, POLR3A, POLR3B, POLRMT, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POP1, PORCN, POT1, POU1F1, POU3F2, POU3F3, POU4F1, PPFIA3, PPFIBP1, PPIL1, PPM1D, PPOX, PPP1CB, PPP1R12A,

PPP1R15B, PPP1R21, PPP1R3F, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R3C, PPP2R5C, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRDM13, PRDX1, PRICKLE2, PRIM1, PRKACB, PRKAR1A, PRKAR1B, PRKD1, PRKDC, PRMT7, PRODH, PRORP, PRPS1, PRR12, PRSS12, PRUNE1, PSAP, PSMB8, PSMC3, PSMC5, PSMD12, PSPH, PTCH1, PTCHD1, PTDSS1, PTEN, PTF1A, PTPA, PTPN11, PTPN23, PTPN4, PTRH2, PTRHD1, PTS, PUF60, PUM1, PURA, PUS1, PUS3, PUS7, PYCR1, PYCR2, QARS1, QDPR, QRICH1, RAB11A, RAB11B, RAB14, RAB18, RAB23, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAC1, RAC3, RAD21, RAD50, RAD51, RAF1, RAI1, RALA, RALGAPA1, RAP1B, RAP1GDS1, RARB, RARS1, RARS2, RAX, RBBP5, RBBP8, RBFOX1, RBL2, RBM10, RBM28, RBPJ, RBSN, RECQL4, RELN, RERE, RFT1, RFX3, RFX4, RFX7, RHOBTB2, RIC1, RIN2, RIT1, RLIM, RMND1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF125, RNF13, RNF168, RNF2, RNF220, RNPC3, RNU4-2, RNU4ATAC, RNU7-1, ROBO1, ROGDI, ROR2, RORA, RPGRIP1L, RPIA, RPL10, RPS19, RPS23, RPS28, RPS6KA3, RRM2B, RSPRY1, RSRC1, RTEL1, RTN4IP1, RTTN, RUBCN, RUSC2, RXYLT1, SACS, SALL1, SAMD9, SAMHD1, SARS1, SARS2, SASS6, SATB1, SATB2, SBDS, SBF1, SC5D, SCAF4, SCAMP5, SCAPER, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCO1, SCO2, SCYL1, SDCCAG8, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SEC23A, SEC31A, SELENOI, SEMA6B, SEPHS1, SEPSECS, SERAC1, SET, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD2, SETD5, SFXN4, SGPL1, SGSH, SGSM3, SHANK1, SHANK2, SHANK3, SHH, SHMT2, SHOC2, SHQ1, SHROOM4, SIAH1, SIK1, SIL1, SIN3A, SIN3B, SIX3, SKI, SKIC3, SLC10A7, SLC12A1, SLC12A2, SLC12A5, SLC12A6, SLC13A5, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A42, SLC25A46, SLC2A1, SLC2A10, SLC2A2, SLC30A9, SLC31A1, SLC32A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35B2, SLC35C1, SLC38A3, SLC39A14, SLC39A8, SLC45A1, SLC46A1, SLC4A10, SLC4A4, SLC5A5, SLC5A6, SLC5A7, SLC6A1, SLC6A17, SLC6A19, SLC6A3, SLC6A8, SLC6A9, SLC7A7, SLC9A1, SLC9A6, SLC9A7, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCA5, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCD2, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMG8, SMG9, SMOC1, SMPD1, SMPD4, SMS, SNAP25, SNAP29, SNF8, SNIP1, SNORD118, SNRPB, SNX14, SNX27, SON, SOS1, SOS2, SOX10, SOX11, SOX2, SOX3, SOX4, SOX5, SOX6, SPART, SPECC1L, SPEN, SPG11, SPOP, SPOUT1, SPR, SPRED1, SPRED2, SPTAN1, SPTBN1, SPTBN2, SPTBN4, SRCAP, SRD5A3, SRP54, SRPK3, SRRM2, SRSF1, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STAC3, STAG1, STAG2, STAMBP, STEEP1, STIL, STRA6, STRADA, STT3A, STX1A, STX1B, STX3, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUFU, SUMF1, SUOX, SUPT16H, SUPV3L1, SURF1, SUZ12, SVBP, SYN1, SYNCRIP, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SYT1, SZT2, TAC3, TACO1, TAF1, TAF13, TAF1C, TAF2, TAF4, TAF6, TAF8, TANC2, TANGO2, TAOK1, TAOK2, TARS2, TASP1, TAT, TBC1D20, TBC1D23, TBC1D24, TBC1D2B, TBC1D7, TBCD, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TBX1, TBX2, TCEAL1, TCF12, TCF20, TCF4, TCF7L2, TCN2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP2, TECPR2, TEFM, TELO2, TENM3, TERT, TET3, TFAP2A, TFE3, TG, TGFB1, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TH, THG1L, THOC2, THOC6, THRA, THUMPD1, TIAM1, TIMM50, TIMM8A, TINF2, TKFC, TKT, TLK2, TMCO1, TMEM106B, TMEM107, TMEM138, TMEM147, TMEM163, TMEM165, TMEM216, TMEM218, TMEM222, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM63B, TMEM63C, TMEM67, TMEM70, TMEM94, TMTC3, TMX2, TNIK, TNPO2, TNR, TNRC6B, TOE1, TOGARAM1, TOMM70, TONSL, TOP2B, TOR1A, TP53RK, TP73, TPO, TPP1, TPP2, TPRKB, TRA2B, TRAF7, TRAIP, TRAK1, TRAPPC10, TRAPPC11, TRAPPC12, TRAPPC4, TRAPPC6B, TRAPPC9, TREX1, TRIM8, TRIO, TRIP12, TRIP4, TRIT1, TRMT1, TRMT10A, TRMT5, TRNT1, TRPC5, TRPM3, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TSPAN7, TSPOAP1, TTC19, TTC5, TTC8, TTI1, TTI2, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP2, TUBGCP4, TUBGCP6, TUSC3, TWIST1, TWIST2, TWNK, U2AF2, UBA2, UBA5, UBAP2L, UBE2A, UBE3A, UBE3B, UBE3C, UBE4A, UBR1, UBR7, UBTF, UFC1, UFM1, UFSP2, UGDH, UGP2, UMPS, UNC45A, UNC80, UPB1, UPF1, UPF3B, UQCC2, UQCRC2, UQCRQ, USP27X, USP7, USP9X, VAMP2, VARS1, VARS2, VIPAS39, VLDLR, VMA12, VMA22, VPS11, VPS13B, VPS13D, VPS16, VPS33A, VPS33B, VPS35, VPS35L, VPS37A, VPS41, VPS4A, VPS50, VPS51, VPS53, VRK1, WAC, WARS1, WARS2, WASF1, WASHC4, WASHC5, WBP11, WBP4, WDFY3, WDPCP, WDR1, WDR11, WDR26, WDR37, WDR4, WDR45, WDR45B, WDR47, WDR5, WDR62, WDR73, WDR81, WDR83OS, WFS1, WIPI2, WLS, WNK3, WNT1, WNT5A, WWOX, XPA, XPNPEP3, XRCC4, XYLT1, YAP1, YARS1, YIF1B, YIPF5, YWHAG, YY1, YY1AP1, ZBTB11, ZBTB18, ZBTB20, ZBTB24, ZBTB47, ZBTB7A, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFHX3, ZFHX4, ZFX, ZFYVE26, ZIC1, ZIC2, ZMIZ1, ZMYM2, ZMYM3, ZMYND11, ZMYND8, ZNF142, ZNF148, ZNF292, ZNF335, ZNF341, ZNF407, ZNF423, ZNF462, ZNF526, ZNF668, ZNF699, ZNF711, ZNFX1, ZNHIT3, ZNRF3, ZPR1, ZSCAN10, ZSWIM6

CentoPediatric Neuro – Neuromuscular (choroby nerwowo-mięśniowe) | 347 genów

Panel CentoPediatric Neuro – Neuromuscular obejmuje geny związane z chorobami nerwowo-mięśniowymi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na choroby nerwowo-mięśniowe i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AARS1, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADVL, ACTA1, ACTG2, ACTN2, ADGRG6, ADSS1, AGL, AGRN, AHCY, AIFM1, ALDOA, ALG14, ALG2, ALS2, ANO5, AR, ASAH1, ASCC1, ASCC3, ATAD1, ATL1, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BET1, BICD2, BIN1, BSCL2, CACNA1A, CACNA1S, CAPN3, CAV1, CAV3, CAVIN1, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CLCN1, CNTN1, CNTNAP1, COL12A1, COL13A1, COL25A1, COL4A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A3, COLQ, COQ2, COQ4, COQ8A, COX6A1, COX6A2, CRLF1, CRPPA, CRYAB, CTDP1, DAG1, DES, DHCR24, DHTKD1, DHX16, DMD, DMPK, DNA2, DNAJB2, DNAJB4, DNAJB6, DNM2, DNMT1, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DTNA, DYNC1H1, DYSF, ECEL1, EGR2, ELP1, EMD, EPG5, ERCC5, ERCC6, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, FAM111B, FBXO38, FDX2, FGD4, FHL1, FIG4, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FXR1, GAA, GAN, GARS1, GBA1, GBE1, GDAP1, GFER, GFPT1, GGPS1, GJB1, GLDN, GLE1, GLRA1, GLRB, GMPPB, GNB4, GNE, GOLGA2, GOSR2, GYG1, GYS1, HACD1, HADHA, HADHB, HINT1, HK1, HMGCR, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HSPB1, HSPB8, HSPG2, HTRA2, IGHMBP2, INF2, INPP5K, ISCU, ITGA7, JAG2, KAT6B, KBTBD13, KCNA1, KCNJ2, KIF1A, KIF5A, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KY, LAMA2, LAMA5, LAMB2, LAMP2, LARGE1, LDHA, LETM1, LGI4, LITAF, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, LRSAM1, MAGEL2, MAP3K20, MARS1, MEGF10, MFN2,

MICU1, MLIP, MOCS1, MPV17, MPZ, MSTO1, MT-CO1, MT-CO2, MTM1, MTMR14, MTMR2, MT-TL1, MUSK, MYBPC1, MYBPC3, MYH14, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO9A, MYOD1, MYPN, NALCN, NDRG1, NEB, NEFL, NTRK1, OBSCN, OPA1, OPA3, ORAI1, PAX7, PDK3, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PIEZO2, PIP5K1C, PLEC, PLEKHG5, PLOD2, PMM2, PMP22, POGLUT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC1, POPDC3, PREPL, PRKAG2, PRPS1, PRX, PUS1, PYGM, PYROXD1, RAB7A, RAPSN, RBCK1, REEP1, RETREG1, RFC4, RRM2B, RXYLT1, RYR1, SBF1, SBF2, SCN4A, SELENON, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SH3TC2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A6, SLC16A1, SLC18A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A20, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SLC6A5, SMCHD1, SMN1, SMPD4, SNAP25, SNUPN, SPEG, SPG11, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SRPK3, STAC3, STIM1, SUCLA2, SVIL, SYNE1, SYT2, TAFAZZIN, TAMM41, TANGO2, TBCK, TCAP, TFG, TK2, TNNC2, TNNI1, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TNPO3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRDN, TRIM2, TRIM32, TRIP4, TRPV4, TSEN2, TSEN54, TSFM, TTN, TWNK, TYMP, UBA1, UNC13A, UNC45B, VAMP1, VCP, VIPAS39, VMA21, VPS33B, VRK1, VWA1, WNK1, YARS1, YARS2, ZC4H2

CentoPediatric Neuro – Neuromuscular Genome (choroby nerwowo-mięśniowe) | 347 genów

Panel CentoPediatric Neuro – Neuromuscular Genome obejmuje geny związane z chorobami nerwowo-mięśniowymi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na choroby nerwowo-mięśniowe i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

> Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje przesiewową analizę ekspansji powtórzeń *DMPK*; analizę CNV genu *SMN1* oraz analizę konwersji genowej między *GBA1* a jego pseudogenem.

Uwzględnione geny

AARS1, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADVL, ACTA1, ACTG2, ACTN2, ADGRG6, ADSS1, AGL, AGRN, AHCY, AIFM1, ALDOA, ALG14, ALG2, ALS2, ANO5, AR, ASAH1, ASCC1, ASCC3, ATAD1, ATL1, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BET1, BICD2, BIN1, BSCL2, CACNA1A, CACNA1S, CAPN3, CAV1, CAV3, CAVIN1, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CLCN1, CNTN1, CNTNAP1, COL12A1, COL13A1, COL25A1, COL4A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A3, COLQ, COQ2, COQ4, COQ8A, COX6A1, COX6A2, CRLF1, CRPPA, CRYAB, CTDP1, DAG1, DES, DHCR24, DHTKD1, DHX16, DMD, DMPK, DNA2, DNAJB2, DNAJB4, DNAJB6, DNM2, DNMT1, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DTNA, DYNC1H1, DYSF, ECEL1, EGR2, ELP1, EMD, EPG5, ERCC5, ERCC6, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, FAM111B, FBXO38, FDX2, FGD4, FHL1, FIG4, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FXR1, GAA, GAN, GARS1, GBA1, GBE1, GDAP1, GFER, GFPT1, GGPS1, GJB1, GLDN, GLE1, GLRA1, GLRB, GMPPB, GNB4, GNE, GOLGA2, GOSR2, GYG1, GYS1, HACD1, HADHA, HADHB, HINT1, HK1, HMGCR, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HSPB1, HSPB8, HSPG2, HTRA2, IGHMBP2, INF2, INPP5K, ISCU, ITGA7, JAG2, KAT6B, KBTBD13, KCNA1, KCNJ2, KIF1A, KIF5A, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KY, LAMA2, LAMA5, LAMB2, LAMP2, LARGE1, LDHA, LETM1, LGI4, LITAF, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, LRSAM1, MAGEL2, MAP3K20, MARS1, MEGF10, MFN2, MICU1, MLIP, MOCS1, MPV17, MPZ, MSTO1, MT-CO1, MT-CO2, MTM1, MTMR14, MTMR2, MT-TL1, MUSK, MYBPC1, MYBPC3, MYH14, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO9A, MYOD1, MYPN, NALCN, NDRG1, NEB, NEFL, NTRK1, OBSCN, OPA1, OPA3, ORAI1, PAX7, PDK3, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PIEZO2, PIP5K1C, PLEC, PLEKHG5, PLOD2, PMM2, PMP22, POGLUT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC1, POPDC3, PREPL, PRKAG2, PRPS1, PRX, PUS1, PYGM, PYROXD1, RAB7A, RAPSN, RBCK1, REEP1, RETREG1, RFC4, RRM2B, RXYLT1, RYR1, SBF1, SBF2, SCN4A, SELENON, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SH3TC2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A6, SLC16A1, SLC18A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A20, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SLC6A5, SMCHD1, SMN1, SMPD4, SNAP25, SNUPN, SPEG, SPG11, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SRPK3, STAC3, STIM1, SUCLA2, SVIL, SYNE1, SYT2, TAFAZZIN, TAMM41, TANGO2, TBCK, TCAP, TFG, TK2, TNNC2, TNNI1, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TNPO3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRDN, TRIM2, TRIM32, TRIP4, TRPV4, TSEN2, TSEN54, TSFM, TTN, TWNK, TYMP, UBA1, UNC13A, UNC45B, VAMP1, VCP, VIPAS39, VMA21, VPS33B, VRK1, VWA1, WNK1, YARS1, YARS2, ZC4H2

CentoPediatric Neuro – Spastic paraplegia (paraplegia spastyczna) | 136 genów

Panel CentoPediatric Neuro – Spastic paraplegia obejmuje geny związane z paraplegią spastyczną. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na paraplegię spastyczną i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCD1, ABHD16A, ACBD6, ACER3, ADAR, AFG2B, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMFR, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARG1, ARL6IP1, ATAD3A, ATL1, ATP13A2, ATXN10, B4GALNT1, BCAS3, BLOC1S1, BORCS8, BSCL2, C19ORF12, CAPN1, CCDC82, CLDN11, CTNNB1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, DDX3X, DSTYK, ELOVL1, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FAR1, FARS2, FICD, FXN, GAD1, GALC, GBA2, GCH1, GJA1, GJC2, GLRX5, GPT2, HACE1, HECTD4, HIKESHI, HMBS, HPDL, HSPD1, IBA57, IFIH1, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KPNA3, L1CAM, LETM1, LYST, MAG, MAPK8IP3, MARS1, MARS2, MTPAP, MTRFR, NDUFA12, NIPA1, NKX6-2, NRCAM, NSRP1, NT5C2, OPA3, PCDH12, PCYT2, PGAP1, PI4KA, PLP1, PNPLA6, POLR3A, PPFIBP1, PPP2R2B, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RETREG1, RHOB, RINT1, RNASEH2B, RNF170, RTN2, SACS, SERAC1, SLC16A2, SLC1A4, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG7, SPTAN1, SPTSSA, STN1, TAF8, TECPR2, TFG, TMEM63C, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, VAMP1, VPS37A, WASHC5, WDR45B, ZEB2, ZFYVE26

CentoPediatric Neuro – Spastic paraplegia Genome (paraplegia spastyczna) | 137 genów

Panel CentoPediatric Neuro – Spastic paraplegia Genome obejmuje geny związane z paraplegią spastyczną. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na paraplegię spastyczną i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

> Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujący gen *RNU7-1* oraz przesiewową analizę ekspansji powtórzeń *ATXN10, FXN, PPP2R2B*.

Uwzględnione geny

ABCD1, ABHD16A, ACBD6, ACER3, ADAR, AFG2B, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMFR, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARG1, ARL6IP1, ATAD3A, ATL1, ATP13A2, ATXN10, B4GALNT1, BCAS3, BLOC1S1, BORCS8, BSCL2, C19ORF12, CAPN1, CCDC82, CLDN11, CTNNB1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, DDX3X, DSTYK, ELOVL1, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FAR1, FARS2, FICD, FXN, GAD1, GALC, GBA2, GCH1, GJA1, GJC2, GLRX5, GPT2, HACE1, HECTD4, HIKESHI, HMBS, HPDL, HSPD1, IBA57, IFIH1, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KPNA3, L1CAM, LETM1, LYST, MAG, MAPK8IP3, MARS1, MARS2, MTPAP, MTRFR, NDUFA12, NIPA1, NKX6-2, NRCAM, NSRP1, NT5C2, OPA3, PCDH12, PCYT2, PGAP1, PI4KA, PLP1, PNPLA6, POLR3A, PPFIBP1, PPP2R2B, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RETREG1, RHOB, RINT1, RNASEH2B, RNF170, RNU7-1, RTN2, SACS, SERAC1, SLC16A2, SLC1A4, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG7, SPTAN1, SPTSSA, STN1, TAF8, TECPR2, TFG, TMEM63C, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, VAMP1, VPS37A, WASHC5, WDR45B, ZEB2, ZFYVE26

CentoPediatric Neuro – Structural CNS abnormalities (strukturalne wady OUN) | 18 genów

Panel CentoPediatric Neuro – Structural CNS abnormalities obejmuje geny związane ze strukturalnymi wadami OUN. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na strukturalne wady OUN, w tym m.in. lisencefalię i polimikrogyrię, i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego w celu ukierunkowania postępowania klinicznego, rokowania i poradnictwa genetycznego. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ANKLE2, ARFGEF2, ARX, ASPM, CCM2, COL18A1, DCX, FLNA, KIF26A, KIFBP, MAN2C1, PAFAH1B1, PAX6, PDCD10, RAB3GAP1, RELN, TUBA1A, VLDLR

Przewód pokarmowy

CentoPediatric GI Comprehensive | 190 genów

Panel CentoPediatric GI Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób przewodu pokarmowego u dzieci, w tym m.in. z cholestazą, atrezjami przewodu pokarmowego, wadami odbytu i odbytnicy, wrodzoną biegunką i niemowlęcym zapaleniem jelit. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, ukierunkowanie postępowania i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCB11, ABCB4, ABCC2, ABCG5, ABCG8, ACOX2, ADA, ADAM17, ADAMTS3, ADK, AGR2, AICDA, AKR1D1, ALDOB, ALPI, AMACR, ANGPTL3, ANO1, AP1S1, APOB, ARX, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BACH2, BCS1L, BTK, CASK, CC2D2A, CCBE1, CCNQ, CD3G, CD40LG, CD55, CDK9, CDX2, CENPF, CFTR, CHD7, CLDN1, CLMP, COG7, CTLA4, CYBA, CYBB, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DCLRE1C, DGAT1, DGUOK, DHCR7, DIS3L2, DOCK8, EFTUD2, EGFR, EPCAM, FAH, FANCB, FANCC, FAT4, FERMT1, FLNA, FOXF1, FOXP3, G6PC3, GALE, GALK1, GALM, GALT, GBA1, GBE1, GLI3, GUCY2C, HADHA, HNF1B, HPS1, HPS4, HPS6, HSD3B7, IARS1, ICOS, IKBKG, IL10, IL10RA, IL10RB, IL2RA, IL2RG, INVS, ITGB2, JAG1, KCNMA1, KMT2D, LCT, LIG4, LIPA, LRBA, MED12, MEFV, MID1, MKS1, MNX1, MPI, MPV17, MTTP, MVK, MYCN, MYH14, MYLK, MYO5B, NCF1, NCF2, NEUROG3, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR1H4, OTULIN, PCSK1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PI4KA, PIK3CD, PKHD1, PLVAP, POLG, PTF1A, RAG1, RAG2, RECQL4, RFX6, RTEL1, SALL1, SAMD9, SAR1B, SCYL1, SERPINA1, SH2D1A, SI, SKIC2, SKIC3, SLC10A1, SLC10A2, SLC25A13, SLC26A3, SLC37A4, SLC39A4, SLC5A1, SLC9A3, SMPD1, SON, SOX2, SPINK5, SPINT2, STAT1, STAT3, STX3, STXBP2, TALDO1, TERT, TGFBR1, TGFBR2, TJP2, TMEM216, TMPRSS15, TRMU, TTC7A, UGT1A1, VIPAS39, VPS33B, WAS, WNT2B, XIAP, ZIC3, ZNF699

CentoPediatric GI – Cholestasis (cholestaza) | 79 genów

Panel CentoPediatric GI – Cholestasis obejmuje geny związane z cholestazą. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na cholestazę i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCB11, ABCB4, ABCC2, ABCG5, ABCG8, ACOX2, ADK, AKR1D1, ALDOB, AMACR, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, CC2D2A, CFTR, CLDN1, COG7, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DHCR7, FAH, GALE, GALK1, GALM, GALT, GBA1, GBE1, HADHA, HNF1B, HSD3B7, IARS1, INVS, JAG1, LIPA, MKS1, MPI, MPV17, MVK, MYO5B, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR1H4, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PKHD1, POLG, SCYL1, SERPINA1, SKIC3, SLC10A1, SLC10A2, SLC25A13, SMPD1, TALDO1, TJP2, TMEM216, TRMU, UGT1A1, VIPAS39, VPS33B

CentoPediatric GI – Congenital diarrhea, infantile enterocolitis (wrodzona biegunka, niemowlęce zapalenie jelit) | 69 genów

Panel CentoPediatric GI – Congenital diarrhea, infantile enterocolitis obejmuje geny związane z wrodzoną biegunką i niemowlęcym zapaleniem jelit. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na wrodzoną biegunkę i niemowlęce zapalenie jelit i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ADA, ADAM17, ADAMTS3, AGR2, AICDA, ALPI, ANGPTL3, ANO1, AP1S1, APOB, ARX, BACH2, BTK, CCBE1, CD3G, CD40LG, CD55, CLMP, CTLA4, CYBA, CYBB, CYP27A1, DCLRE1C, DGAT1, DOCK8, EGFR, EPCAM, FAT4, FERMT1, FLNA, FOXP3, G6PC3, GUCY2C, HPS1, HPS4, HPS6, ICOS, IKBKG, IL10, IL10RA, IL10RB, IL2RA, IL2RG, ITGB2, KMT2D, LCT, LIG4, LIPA, LRBA, MEFV, MTTP, MVK, MYO5B, NCF1, NCF2, NEUROG3, OTULIN, PCSK1,

PIK3CD, PLVAP, RAG1, RAG2, RFX6, RTEL1, SAMD9, SAR1B, SH2D1A, SI, SKIC2, SKIC3, SLC10A2, SLC26A3, SLC37A4, SLC39A4, SLC5A1, SLC9A3, SPINT2, STAT1, STAT3, STX3, STXBP2, TERT, TGFBR1, TGFBR2, TMPRSS15, TTC7A, WAS, WNT2B, XIAP

CentoPediatric GI – Gastrointestinal atresias, anorectal malformations (atrezje przewodu pokarmowego, wady anorektalne) | 33 geny

Panel CentoPediatric GI – Gastrointestinal atresias, anorectal malformations obejmuje geny związane z atrezjami przewodu pokarmowego i wadami anorektalnymi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na atrezje przewodu pokarmowego i wady anorektalne i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

CASK, CCNQ, CDK9, CDX2, CENPF, CHD7, CLMP, DHCR7, DIS3L2, EFTUD2, FANCB, FANCC, FOXF1, GLI3, KCNMA1, MED12, MID1, MNX1, MYCN, MYH14, MYLK, PI4KA, PTF1A, RECQL4, RFX6, SALL1, SON, SOX2, SPINK5, SPINT2, TTC7A, ZIC3, ZNF699

Dermatologia

CentoPediatric Derma Comprehensive | 295 genów

Panel CentoPediatric Derma Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób w zakresie dermatologii dziecięcej, w tym m.in. z rybią łuską, dysplazją ektodermalną, pęcherzowym oddzielaniem się naskórka (epidermolysis bullosa), xeroderma pigmentosum, albinizmem oczno-skórnym/zaburzeniami hipopigmentacji oraz innymi zaburzeniami pigmentacji skóry. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, postępowanie kliniczne i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

A2ML1, AAGAB, ABCA12, ABCB6, ABCD4, ABHD5, ADAM10, ADAR, AIRE, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, ANAPC1, AP1S1, AP3B1, AP3D1, APCDD1, AQP5, ARSL, ASPRV1, ATP2A2, AXIN2, BAP1, BCS1L, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, BNC2, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, C2, C3orf52, C5, CACNA1F, CARD14, CBL, CD151, CDH3, CDK4, CDKN2A, CDSN, CIB1, CLCN7, CLDN1, COL17A1, COL7A1, CORO1A, COX7B, CSTA, CYP4F22, DCT, DDB2, DDX3X, DES, DKC1, DSC2, DSC3, DSG1, DSG2, DSG3, DSG4, DSP, DST, DTNBP1, EBP, EDA, EDAR, EDARADD, EDN3, EDNRB, EGFR, ELOVL1, ELOVL4, ENPP1, EPG5, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EVC, EVC2, EXPH5, FAM111B, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FERMT1, FLG, FLG2, FLNA, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GNA11, GNAI3, GNAQ, GNAS, GPNMB, GPR143, GRHL2, GTF2E2, GTF2H5, HCCS, HOXC13, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HR, HRAS, IFT122, IFT43, IKBKG, IRF4, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KANK2, KDSR, KIT, KITLG, KLHL24, KRAS, KREMEN1, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT25, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT71, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LEF1, LIPH, LORICRIN, LPAR6, LRMDA, LRP6, LSS, LTV1, LYST, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MBTPS2, MC1R, MITF, MLH1, MLPH, MPLKIP, MSH2, MSH6, MSMO1, MSX1, MTOR, MT-TS1, MYO5A, NAXD, NDUFB11, NECTIN1, NECTIN4, NF1, NF2, NFKB2, NFKBIA, NIPAL4, NOP10, NRAS, OCA2, OFD1, OSMR, PALB2, PAX3, PAX9, PERP, PEX7, PHF6, PHYH, PIGL, PIK3CA, PKP1, PLEC, PMS2, PNPLA1, POFUT1, POGLUT1, POLH, POMP, PORCN, PPARG, PPP1CB, PRKAR1A, PRKD1, PSENEN, PTEN, PTPN11, RAB27A, RAD51C, RAF1, RASA2, RECQL4, RHBDF2, RIPK4, RIT1, RMRP, RNF113A, RPL21, RSPO1, RSPO4, SAMD9, SASH1, SDR9C7, SERPINB7, SERPINB8, SHOC2, SKIC2, SLC24A5, SLC27A4, SLC29A3, SLC39A4, SLC39A7, SLC45A2, SLURP1, SLX4, SMARCAD1, SMARCAL1, SNAI2, SNAP29, SNRPE, SOS1, SOS2, SOX10, SOX18, SPINK5, SPRED1, SREBF1, ST14, STK11, STS, SULT2B1, SUMF1, TAT, TERC, TERT, TFE3, TGM1, TGM5, TINF2, TMC6, TMC8, TP63, TRPV3, TSC1, TSC2, TSPEAR, TYR, TYRP1, UBE2T, USB1, USP9X, WDR19, WDR35, WNT10A, WRAP53, XPA, XPC, XRCC2

CentoPediatric Derma – Ectodermal dysplasia (dysplazja ektodermalna) | 77 genów

Panel CentoPediatric Derma – Ectodermal dysplasia obejmuje geny związane z dysplazją ektodermalną. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na dysplazję ektodermalną i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCA12, AIRE, ALOX12B, ALOXE3, ANAPC1, APCDD1, AXIN2, BCS1L, C2, C3orf52, C5, CDH3, CDSN, CLDN1, CYP4F22, DSC3, DSG4, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, ERCC2, EVC, EVC2, GJB2, GJB6, GRHL2, HOXC13, HR, IFT122, IFT43, IKBKG, ITGA6, ITGB4, JUP, KREMEN1, KRT14, KRT25, KRT71, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, LEF1, LIPH, LPAR6, LRP6, LSS, MBTPS2, MPLKIP, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKB2, NFKBIA, NIPAL4, PAX9, PKP1, PNPLA1, PORCN, PPARG, PRKD1, RIPK4, RMRP, RPL21, RSPO4, SDR9C7, SKIC2, SNRPE, SREBF1, ST14, TGM1, TP63, TSPEAR, WDR19, WDR35, WNT10A

CentoPediatric Derma – Epidermolysis bullosa (pęcherzowe oddzielanie się naskórka) | 45 genów

Panel CentoPediatric Derma – Epidermolysis bullosa obejmuje geny związane z pęcherzowym oddzielaniem się naskórka (epidermolysis bullosa). Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na pęcherzowe oddzielanie się naskórka i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ATP2A2, CARD14, CD151, CDSN, CIB1, COL17A1, COL7A1, CORO1A, CSTA, DSC3, DSG1, DSG3, DSP, DST, EDA, EGFR, EXPH5, FERMT1, FLG2, IKBKG, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT2, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, NAXD, PKP1, PLEC, SERPINB8, SLC39A4, SLC39A7, SPINK5, TGM5, TMC6, TMC8, TP63, TRPV3

CentoPediatric Derma – Ichthyosis (rybia łuska) | 78 genów

Panel CentoPediatric Derma – Ichthyosis obejmuje geny związane z rybią łuską. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na rybią łuskę i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AAGAB, ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, AQP5, ASPRV1, CARD14, CDSN, CLDN1, CSTA, CYP4F22, DES, DSC2, DSG1, DSG2, DSP, EBP, ELOVL1, ELOVL4, ENPP1, ERCC2, FLG, FLG2, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GTF2E2, JUP, KANK2, KDSR, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LIPH, LORICRIN, MBTPS2, MPLKIP, MSMO1, MT-TS1, NIPAL4, OSMR, PERP, PEX7, PHYH, PIGL, PNPLA1, POMP, RHBDF2, RSPO1, SASH1, SDR9C7, SERPINB7, SLC27A4, SLURP1, SMARCAD1, SNAP29, SPINK5, SREBF1, ST14, STS, SULT2B1, SUMF1, TAT, TGM1, TGM5, TRPV3

CentoPediatric Derma – Oculocutaneous albinism/hypopigmentation (albinizm oczno-skórny/hipopigmentacja) | 36 genów

Panel CentoPediatric Derma – Oculocutaneous albinism/hypopigmentation obejmuje geny związane z albinizmem oczno-skórnym/hipopigmentacją. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na albinizm oczno-skórny/hipopigmentację i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CACNA1F, CLCN7, DCT, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, GNAI3, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, KITLG, LRMDA, LYST, MC1R, MITF, MLPH, MYO5A, OCA2, PAX3, RAB27A, SLC24A5, SLC45A2, SNAI2, SOX10, TYR, TYRP1

CentoPediatric Derma – Pigmentary skin disorders (zaburzenia pigmentacji skóry) | 140 genów

Panel CentoPediatric Derma – Pigmentary skin disorders obejmuje geny związane z zaburzeniami pigmentacji skóry. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na zaburzenia pigmentacji skóry, w tym zarówno hipo-, jak i hiperpigmentację, i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

A2ML1, ABCB6, ABCD4, ADAM10, ADAR, ANAPC1, AP3B1, ARSL, BAP1, BNC2, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CBL, CDK4, CDKN2A, CIB1, COX7B, DDB2, DDX3X, DKC1, EDN3, EDNRB, ENPP1, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FAM111B, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FLNA, GJA1, GJB3, GJB4, GNA11, GNAQ, GNAS, GPNMB, GTF2E2, GTF2H5, HCCS, HPS1, HRAS, IKBKG, IRF4, KIT, KITLG, KRAS, KRT10, KRT14, KRT5, LTV1, LYST, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MC1R, MITF, MLH1, MLPH, MPLKIP, MSH2, MSH6, MTOR, MYO5A, NDUFB11, NF1, NF2, NOP10, NRAS, OCA2, OFD1, OSMR, PALB2, PAX3, PHF6, PIK3CA, PMS2, POFUT1, POGLUT1, POLH, PORCN, PPP1CB, PRKAR1A, PSENEN, PTEN, PTPN11, RAB27A, RAD51C, RAF1, RASA2, RECQL4, RIT1, RNF113A, SAMD9, SASH1, SHOC2, SKIC2, SLC24A5, SLC29A3, SLC45A2, SLX4, SMARCAL1, SNAI2, SOS1, SOS2, SOX10, SOX18, SPRED1, STK11, TERC, TERT, TFE3, TINF2, TMC6, TMC8, TSC1, TSC2, TYR, TYRP1, UBE2T, USB1, USP9X, WRAP53, XPA, XPC, XRCC2

CentoPediatric Derma – Xeroderma pigmentosum (skóra pergaminowata barwnikowa) | 15 genów

Panel CentoPediatric Derma – Xeroderma pigmentosum obejmuje geny związane z xeroderma pigmentosum (skórą pergaminowatą barwnikową). Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na xeroderma pigmentosum i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, GTF2E2, GTF2H5, MPLKIP, POLH, RNF113A, XPA, XPC

Nefrologia

CentoPediatric Nephro Comprehensive | 502 geny

Panel CentoPediatric Nephro Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób w zakresie nefrologii dziecięcej, w tym m.in. z wielotorbielowatymi chorobami nerek, wadami rozwojowymi nerek i atypowym zespołem hemolityczno-mocznicowym. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, postępowanie kliniczne i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCB11, ABCB4, ABCC2, ACE, ACP5, ACTG2, ACTN4, ADAMTS13, AGPS, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, AIPL1, AKR1D1, ALDOB, ALG8, ALG9, ALPL, AMER1, ANKH, ANKS6, ANLN, ANO5, ANOS1, AP2S1, ARHGAP31, ARHGDIA, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC5, ARMC9, ARSL, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP8B1, ATR, AVPR2, B9D1, B9D2, BAAT, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BICC1, BMP1, BMP4, BMPR1B, BNC2, BSND, C2CD3, C3, CA2, CABP4, CANT1, CASR, CC2D2A, CCDC39, CCDC40, CCN6, CCNO, CCNQ, CD2AP, CD46, CD59, CDKN1C, CENPF, CEP120, CEP152, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CFAP298, CFAP418, CFAP53, CFB, CFH, CFHR5, CFI, CFTR, CHD7, CHRNA3, CHST3, CHSY1, CILK1, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, COL10A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A3, COMP, COQ2, COQ6, COQ8B, COQ9, CPAP, CPLANE1, CRB1, CRB2, CRELD1, CRTAP, CRX, CSPP1, CTNS, CTU2, CUBN, CUL3, CWC27, CYP7B1, DCDC2, DDR2, DDX59, DGKE, DGUOK, DHCR7, DICER1, DLL3, DMP1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAJB11, DNAL1, DRC1, DRC2, DSTYK, DYM, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DZIP1L, EBP, EIF2AK3, EMP2, ENPP1, ESCO2, EVC, EVC2, EXT1, EXT2, EYA1, FAH, FAM20C, FAN1, FANCB, FAS, FASLG, FAT4, FEZF1, FGF17, FGF23, FGF8, FGFR1, FGFR2, FKBP10, FLNB, FN1, FOXC2, FOXP1, FRAS1, FREM1, FREM2, FSHB, FXYD2, GANAB, GATA3, GDF1, GDF5, GFM1, GHR, GLA, GLI2, GLI3, GLIS2, GLIS3, GNA11, GNAS, GNPAT, GNRH1, GNRHR, GPC3, GPC6, GREB1L, GRIP1, GUCY2D, HAAO, HAMP, HESX1, HEXA, HFE, HNF1B, HNF4A, HOXA13, HOXD13, HPSE2, HSD11B2, HSD3B7, HSPG2, HYDIN, HYLS1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT54, IFT80, IFT81, IHH, IMPDH1, INF2, INPP5E, INPPL1, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA8, JAG1, KANK2, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ13, KCNJ5, KDM6A, KIAA0586, KIF14, KIF22, KIF7, KISS1, KISS1R, KLHL3, KMT2D, KYNU, LAGE3, LAMB2, LBR, LCA5, LCAT, LCT, LEP, LEPR, LHB, LHX3, LHX4, LIFR, LMF1, LMX1B, LRAT, LRIG2, LRP4, LRP5, LZTFL1, MAFB, MAGI2, MAPKBP1, MATN3, MCEE, MERTK, MESP2, MGP, MKKS, MKS1, MMAA, MMAB, MMADHC, MMP13, MMP21, MMP9, MMUT, MPV17, MUC1, MYH9, MYO1E, MYO5B, MYO7A, MYOCD, NADSYN1, NBAS, NEK1, NEK8, NEUROG3, NIPBL, NKX2-5, NKX3-2, NMNAT1, NODAL, NOG, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPR2, NR0B1, NR1H4, NR3C2, NSDHL, NUP107, NUP93, OBSL1, OCRL, ODAD1, ODAD2, ODAD3, OFD1, OSGEP, OTX2, P3H1, PAPSS2, PAX2, PBX1, PCSK1, PDE4D, PDE6D, PDSS2, PEX1, PEX10, PEX12, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, PEX7, PHEX, PHF6, PIBF1, PKD1, PKD1L1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PLOD2, PMM2, PNPLA6, POLG, POLR3B, POMC, POU1F1, PPARG, PPIB, PRKAR1A, PRKCSH, PROK2, PROKR2, PROM1, PROP1, PRPH2, PTH1R, PTHLH, PTPRO, PUF60, RBBP8, RD3, RDH12, RDH5, REN, RET, RHO, RLBP1, RMND1, RNF216, ROBO1, ROBO2, ROR2, RPE65, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRM2B, RSPH1, RSPH4A, RSPH9, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SCARB2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SEC61A1, SEC63, SEMA3A, SERPINA1, SERPINF1, SERPINH1, SGPL1, SH3PXD2B, SIX1, SIX2, SKIC3, SLC12A1, SLC12A3, SLC25A13, SLC25A15, SLC26A2, SLC26A3, SLC2A2, SLC34A1, SLC34A3, SLC35D1, SLC4A1, SLC4A4, SLIT2, SMARCAL1, SMPD1, SOX10, SOX11, SOX17, SOX2, SOX3, SOX9, SPAG1, SPATA7, SPINT2, SPRY4, STRA6, SUFU, TAC3, TACR3, TBC1D1, TBX15, TBX18, TBX3, TBX5, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TFR2, THBD, TJP2, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TNFRSF11B, TP53RK, TPRKB, TRAP1, TRIM32, TRIP11, TRMU, TRPC6, TRPS1, TRPV4, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TULP1, TXNDC15, UGT1A1, UMOD, VHL, VIPAS39, VPS33B, WDR11, WDR19, WDR35, WDR4, WDR73, WNK1, WNK4, WNT4, WNT5A, WNT7A, WT1, XPNPEP3, XYLT1, ZIC3, ZMYND10, ZNF423

CentoPediatric Nephro – aHUS (atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy) | 10 genów

Panel CentoPediatric Nephro – aHUS obejmuje geny związane z atypowym zespołem hemolityczno-mocznicowym (aHUS). Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy (aHUS) i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Panel obejmuje analizę MLPA dla aHUS (*CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5*).

Uwzględnione geny

ADAMTS13, C3, CD46, CD59, CFB, CFH, CFHR5, CFI, DGKE, THBD

CentoPediatric Nephro – Kidney malformations (wady rozwojowe nerek) | 23 geny

Panel CentoPediatric Nephro – Kidney malformations obejmuje geny związane z wadami rozwojowymi nerek. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na wady rozwojowe nerek i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ACE, ACTG2, AGT, BMP4, CCNQ, DSTYK, EYA1, FANCB, FOXC2, FREM1, FREM2, GATA3, GREB1L, HNF1B, KYNU, PAX2, PBX1, PUF60, REN, ROBO2, SALL1, SIX1, WT1

CentoPediatric Nephro – Polycystic kidney (wielotorbielowatość nerek) | 39 genów

Panel CentoPediatric Nephro – Polycystic kidney obejmuje geny związane z wielotorbielowatymi chorobami nerek. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na wielotorbielowatość nerek i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Panel obejmuje sekwencjonowanie metodą Sangera i analizę MLPA genu *PKD1*.

Uwzględnione geny

ALG8, ALG9, ANKS6, BICC1, CEP164, CEP290, CEP83, CRB2, DCDC2, DZIP1L, GLIS2, HNF1B, IFT140, IFT172, INVS, IQCB1, JAG1, MAPKBP1, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, RPGRIP1L, SDCCAG8, SEC61A1, TMEM67, TSC1, TSC2, TTC21B, VHL, WDR19, ZNF423

Osteologia

CentoPediatric Bone Comprehensive | 608 genów

Panel CentoPediatric Bone Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób w zakresie osteologii dziecięcej, w tym m.in. z dysplazjami szkieletowymi, niezespołowym niskim wzrostem, zaburzeniami mineralizacji, wrodzoną łamliwością kości (osteogenesis imperfecta), dysplazją z krótkimi żebrami/asfiksyjną dysplazją klatki piersiowej oraz kraniosynostozą. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, postępowanie kliniczne i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCC6, ABCC9, ACAN, ACP5, ACTB, ACTG1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAMTSL4, AFF3, AFF4, AGA, AGPS, AHDC1, AIFM1, AKT2, ALG12, ALG9, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, ANAPC1, ANKH, ANO5, ANTXR2, AP2S1, ARCN1, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARSB, ARSK, ARSL, ASAH1, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATP6V0A2, ATP7A, ATR, AXIN1, AXIN2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BANF1, BCL11B, BCOR, BCS1L, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BNIP1, BPNT2, BRAF, C2CD3, CA2, CANT1, CASR, CBFB, CC2D2A, CCDC8, CCN6, CCNQ, CDC45, CDC73, CDH3, CDK13, CDKN1C, CDT1, CEP120, CEP152, CEP290, CFAP410, CHD5, CHD7, CHST11, CHST14, CHST3, CHSY1, CILK1, CKAP2L, CLCN5, CLCN7, COG1, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COMP, COPB2, CREB3L1, CREBBP, CRLF1, CRTAP, CSF1R, CSGALNACT1, CSPP1, CTSA, CTSC, CTSK, CUL7, CWC27, CYP26B1, CYP27B1, CYP2R1, DDR2, DDRGK1, DHCR24, DHCR7, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DNA2, DNAJC21, DNMT3A, DOCK6, DONSON, DPH1, DPM1, DSE, DVL1, DVL3, DYM, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EDN1, EDNRA, EED, EFL1, EFNB1, EFTUD2, EIF2AK3, EIF4A3, ELMO2, EN1, ENPP1, EOGT, EP300, ERF, ERI1, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC6B, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAH, FAM111A, FAM20C, FANCB, FAR1, FBN1, FBN2, FBXO11, FERMT3, FGD1, FGF10, FGF16, FGF23, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FKBP14, FLNA, FLNB, FMN1, FN1, FREM1, FUCA1, FZD2, GALNS, GALNT3, GBA1, GCM2, GDF5, GDF6, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GJA1, GLB1, GLI1, GLI2, GLI3, GMNN, GNAI3, GNAS, GNPAT, GNPNAT1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPAA1, GPC3, GPC4, GPC6, GPX4, GRK2, GSC, GUSB, GZF1, HAAO, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HES7, HESX1, HGSNAT, HHAT, HNRNPK, HOXA13, HOXD13, HPGD, HRAS, HS2ST1, HSPA9, HSPG2, HUWE1, HYAL1, HYLS1, IARS2, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT54, IFT80, IFT81, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IHH, IKBKG, IL11RA, IL1RN, IL6ST, INPPL1, INTU, IRX5, JAG1, KAT6A, KAT6B, KCNJ2, KDELR2, KIAA0586, KIAA0753, KIAA0825, KIF22, KIF5B, KIF7, KMT2D, KRAS, KYNU, LAMA5, LARP7, LBR, LEMD3, LFNG, LHX3, LHX4, LIFR, LMBR1, LMNA, LMX1B, LONP1, LPIN2, LRP4, LRP5, LRRK1, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LYSET, MAB21L2, MAFB, MAN2B1, MANBA, MAP2K1, MAP3K20, MAP3K7, MAPKAPK5, MASP1, MATN3, MBTPS1, MBTPS2, MCM7, MECOM, MEGF8, MEOX1, MESD, MESP2, MGP, MID1, MKS1, MMP13, MMP2, MMP9, MNX1, MSX2, MTAP, MTX2, MYCN, MYH3, MYO18B, NADSYN1, NAGLU, NANS, NBAS, NEK1, NEU1, NF1, NFIA, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NLRP3, NMNAT1, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NPR3, NRAS, NRCAM, NSD1, NSDHL, NSMCE2, NT5E, NXN, OBSL1, OCRL, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, OSTM1, P3H1, P4HB, PAM16, PAPSS2, PAX3, PCNT, PCYT1A, PDE3A, PDE4D, PDGFRB, PEX14, PEX19, PEX5, PEX7, PGM3, PHEX, PHGDH, PIGT, PIGV, PIK3C2A, PIK3R1, PISD, PITX1, PJA1, PKDCC, PLCB4, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, POC1A, POLE, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POLR3A, POLR3B, POLR3GL, POP1, POR, PORCN, POU1F1, PPIB, PPP1CB, PPP3CA, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRKG2, PRMT7, PROP1, PRRX1, PSAT1, PSPH, PTCH1, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PUF60, PYCR1, RAB23, RAB33B, RAD21, RASGRP2, RBBP8, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RIGI, RINT1, RIPPLY2, RMP64, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIP1L, RPL13, RSPO2, RSPRY1, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SC5D, SCARF2, SCUBE3, SEC23A, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SETBP1, SETD2, SF3B4, SFRP4, SGMS2, SGSH, SH3BP2, SH3PXD2B, SHH, SHOC2, SHOX, SIK3, SIX1, SIX2, SKI, SLC10A7, SLC17A5, SLC25A24, SLC26A2, SLC29A3, SLC2A2, SLC34A1, SLC34A3, SLC35B2, SLC35D1, SLC39A13, SLC4A2, SLCO2A1, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA4, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMO, SMOC1, SMS, SNRPB, SNX10, SOST, SOX3, SOX6, SOX9, SP7, SPARC, SPECC1L, SPRY1, SRCAP, SRP54, STAMBP, STAT3, STAT5B, STT3A, SUCO, SULF1, SUMF1, SUZ12, TAB2, TAPT1, TBC1D24, TBCE, TBX15, TBX2, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCF12, TCIRG1, TCOF1, TCTN2, TCTN3, TENT5A, TFAP2B, TGDS, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TLK2, TMCO1, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM38B, TMEM53, TMEM67, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TONSL, TOP2B, TP63, TRAF7, TRAIP, TRAPPC2, TREM2, TRIM37, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TRPV6, TTC21B, TTC8, TUBGCP6, TWIST1, TXNL4A, TYROBP, UBA2, UFSP2, UNC45A, VDR, VPS33A, VPS35L, WBP11, WDPCP, WDR19, WDR35, WNT1, WNT10B, WNT11, WNT5A, WNT7A, XRCC4, XYLT1, XYLT2, ZBTB20, ZEB2, ZIC1, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF462, ZNF687, ZSWIM6

CentoPediatric Bone Comprehensive Genome | 609 genów

Panel CentoPediatric Bone Comprehensive Genome obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób w zakresie osteologii dziecięcej, w tym m.in. z dysplazjami szkieletowymi, niezespołowym niskim wzrostem, zaburzeniami mineralizacji, wrodzoną łamliwością kości (osteogenesis imperfecta), dysplazją z krótkimi żebrami/asfiksyjną dysplazją klatki piersiowej oraz kraniosynostozą. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, postępowanie kliniczne i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujący gen *MIR140* oraz analizę konwersji genowej między *GBA1* a jego pseudogenem.

Uwzględnione geny

ABCC6, ABCC9, ACAN, ACP5, ACTB, ACTG1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAMTSL4, AFF3, AFF4, AGA, AGPS, AHDC1, AIFM1, AKT2, ALG12, ALG9, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, ANAPC1, ANKH, ANO5, ANTXR2, AP2S1, ARCN1, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARSB, ARSK, ARSL, ASAH1, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATP6V0A2, ATP7A, ATR, AXIN1, AXIN2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BANF1, BCL11B, BCOR, BCS1L, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BNIP1, BPNT2, BRAF, C2CD3, CA2, CANT1, CASR, CBFB, CC2D2A, CCDC8, CCN6, CCNQ, CDC45, CDC73, CDH3, CDK13, CDKN1C, CDT1, CEP120, CEP152, CEP290, CFAP410, CHD5, CHD7, CHST11, CHST14, CHST3, CHSY1, CILK1, CKAP2L, CLCN5, CLCN7, COG1, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COMP, COPB2, CREB3L1, CREBBP, CRLF1, CRTAP, CSF1R, CSGALNACT1, CSPP1, CTSA, CTSC, CTSK, CUL7, CWC27, CYP26B1, CYP27B1, CYP2R1, DDR2, DDRGK1, DHCR24, DHCR7, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DNA2, DNAJC21, DNMT3A, DOCK6, DONSON, DPH1, DPM1, DSE, DVL1, DVL3, DYM, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EDN1, EDNRA, EED, EFL1, EFNB1, EFTUD2, EIF2AK3, EIF4A3, ELMO2, EN1, ENPP1, EOGT, EP300, ERF, ERI1, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC6B, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAH, FAM111A, FAM20C, FANCB, FAR1, FBN1, FBN2, FBXO11, FERMT3, FGD1, FGF10, FGF16, FGF23, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FKBP14, FLNA, FLNB, FMN1, FN1, FREM1, FUCA1, FZD2, GALNS, GALNT3, GBA1, GCM2, GDF5, GDF6, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GJA1, GLB1, GLI1, GLI2, GLI3, GMNN, GNAI3, GNAS, GNPAT, GNPNAT1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPAA1, GPC3, GPC4, GPC6, GPX4, GRK2, GSC, GUSB, GZF1, HAAO, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HES7, HESX1, HGSNAT, HHAT, HNRNPK, HOXA13, HOXD13, HPGD, HRAS, HS2ST1, HSPA9, HSPG2, HUWE1, HYAL1, HYLS1, IARS2, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT54, IFT80, IFT81, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IHH, IKBKG, IL11RA, IL1RN, IL6ST, INPPL1, INTU, IRX5, JAG1, KAT6A, KAT6B, KCNJ2, KDELR2, KIAA0586, KIAA0753, KIAA0825, KIF22, KIF5B, KIF7, KMT2D, KRAS, KYNU, LAMA5, LARP7, LBR, LEMD3, LFNG, LHX3, LHX4, LIFR, LMBR1, LMNA, LMX1B, LONP1, LPIN2, LRP4, LRP5, LRRK1, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LYSET, MAB21L2, MAFB, MAN2B1, MANBA, MAP2K1, MAP3K20, MAP3K7, MAPKAPK5, MASP1, MATN3, MBTPS1, MBTPS2, MCM7, MECOM, MEGF8, MEOX1, MESD, MESP2, MGP, MID1, MIR140, MKS1, MMP13, MMP2, MMP9, MNX1, MSX2, MTAP, MTX2, MYCN, MYH3, MYO18B, NADSYN1, NAGLU, NANS, NBAS, NEK1, NEU1, NF1, NFIA, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NLRP3, NMNAT1, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NPR3, NRAS, NRCAM, NSD1, NSDHL, NSMCE2, NT5E, NXN, OBSL1, OCRL, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, OSTM1, P3H1, P4HB, PAM16, PAPSS2, PAX3, PCNT, PCYT1A, PDE3A, PDE4D, PDGFRB, PEX14, PEX19, PEX5, PEX7, PGM3, PHEX, PHGDH, PIGT, PIGV, PIK3C2A, PIK3R1, PISD, PITX1, PJA1, PKDCC, PLCB4, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, POC1A, POLE, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POLR3A, POLR3B, POLR3GL, POP1, POR, PORCN, POU1F1, PPIB, PPP1CB, PPP3CA, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRKG2, PRMT7, PROP1, PRRX1, PSAT1, PSPH, PTCH1, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PUF60, PYCR1, RAB23, RAB33B, RAD21, RASGRP2, RBBP8, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RIGI, RINT1, RIPPLY2, RMP64, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIP1L, RPL13, RSPO2, RSPRY1, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SC5D, SCARF2, SCUBE3, SEC23A, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SETBP1, SETD2, SF3B4, SFRP4, SGMS2, SGSH, SH3BP2, SH3PXD2B, SHH, SHOC2, SHOX, SIK3, SIX1, SIX2, SKI, SLC10A7, SLC17A5, SLC25A24, SLC26A2, SLC29A3, SLC2A2, SLC34A1, SLC34A3, SLC35B2, SLC35D1, SLC39A13, SLC4A2, SLCO2A1, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA4, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMO, SMOC1, SMS, SNRPB, SNX10, SOST, SOX3, SOX6, SOX9, SP7, SPARC, SPECC1L, SPRY1, SRCAP, SRP54, STAMBP, STAT3, STAT5B, STT3A, SUCO, SULF1, SUMF1, SUZ12, TAB2, TAPT1, TBC1D24, TBCE, TBX15, TBX2, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCF12, TCIRG1, TCOF1, TCTN2, TCTN3, TENT5A, TFAP2B, TGDS, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TLK2, TMCO1, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM38B, TMEM53, TMEM67, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TONSL, TOP2B, TP63, TRAF7, TRAIP, TRAPPC2, TREM2, TRIM37, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TRPV6, TTC21B, TTC8, TUBGCP6, TWIST1, TXNL4A, TYROBP, UBA2, UFSP2, UNC45A, VDR, VPS33A, VPS35L, WBP11, WDPCP, WDR19, WDR35, WNT1, WNT10B, WNT11, WNT5A, WNT7A, XRCC4, XYLT1, XYLT2, ZBTB20, ZEB2, ZIC1, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF462, ZNF687, ZSWIM6

CentoPediatric Bone – Abnormal mineralization (zaburzenia mineralizacji) | 89 genów

Panel CentoPediatric Bone – Abnormal mineralization obejmuje geny związane z zaburzeniami mineralizacji. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na zaburzenia mineralizacji, w tym hipo- i hipermineralizację, i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCC6, ALPL, AMER1, ANKH, ANO5, AP2S1, ARCN1, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BMP1, CA2, CASR, CLCN5, CLCN7, COL1A1, COL1A2, COPB2, CREB3L1, CRTAP, CTSK, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FAH, FAM20C, FGF23, FKBP10, GALNT3, GJA1, GNAS, GORAB, GPAA1, HPGD, IFITM5, KDELR2, KIF5B, LEMD3, LRP4, LRP5, MBTPS2, MESD, MTAP, NBAS, NOTCH2, OCRL, OSTM1, P3H1, P4HB, PHEX, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, PPIB, PTDSS1, PTH1R, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SH3PXD2B, SLC29A3, SLC2A2, SLC34A1, SLC34A3, SLC4A2, SLCO2A1, SNX10, SOST, SP7, SPARC, SUCO, TAPT1, TBXAS1, TCIRG1, TENT5A, TGFB1, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TRPV6, UNC45A, VDR, WNT1, WNT11, XYLT2, ZBTB20

CentoPediatric Bone – Craniosynostosis (kraniosynostoza) | 102 geny

Panel CentoPediatric Bone – Craniosynostosis obejmuje geny związane z kraniosynostozą, zarówno zespołową, jak i niezespołową. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na kraniosynostozę i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ADAMTSL4, AHDC1, ALPL, ALX4, ASXL1, ASXL3, AXIN2, B3GAT3, BCL11B, BRAF, CDC45, CDK13, CDT1, CHD5, CHD7, COLEC11, CTSK, CYP26B1, DPH1, EFNB1, ERF, ESCO2, FAM20C, FBN1, FBXO11, FGF10, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, FREM1, GLI3, GNAS, GNPTAB, GPC3, HNRNPK, HUWE1, IFT122, IFT140, IFT43, IHH, IL11RA, IL6ST, IRX5, JAG1, KAT6A, KAT6B, KMT2D, KRAS, LTBP1, MAN2B1, MASP1, MEGF8, MSX2, NFIA, ORC1, ORC4, ORC6, P4HB, PHEX, PJA1, POR, PPP1CB, PPP3CA, PRRX1, PTCH1, PTPN11, RAB23, RECQL4, RSPRY1, RUNX2, SCARF2, SEC24D, SHOC2, SIX1, SIX2, SKI, SLC25A24, SMAD2, SMAD3, SMAD6, SOX6, SPECC1L, SPRY1, STAT3, TCF12, TCOF1, TFAP2B, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TLK2, TMCO1, TRAF7, TWIST1, WDR19, WDR35, ZEB2, ZIC1, ZNF462

CentoPediatric Bone – Non-syndromic short stature (niezespołowy niski wzrost) | 16 genów

Panel CentoPediatric Bone – Non-syndromic short stature obejmuje geny związane z niezespołowym niskim wzrostem. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na niezespołowy niski wzrost i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

GH1, GHR, GHRHR, GHSR, HESX1, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, LHX3, LHX4, POU1F1, PROP1, SHOX, SOX3, STAT5B

CentoPediatric Bone – Osteogenesis imperfecta (wrodzona łamliwość kości) | 54 geny

Panel CentoPediatric Bone – Osteogenesis imperfecta obejmuje geny związane z wrodzoną łamliwością kości (osteogenesis imperfecta). Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na wrodzoną łamliwość kości (osteogenesis imperfecta) i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ALPL, ARCN1, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BMP1, CASR, CLCN5, COL1A1, COL1A2, COPB2, CREB3L1, CRTAP, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FGF23, FKBP10, GORAB, IFITM5, KDELR2, KIF5B, LRP5, MBTPS2, MESD, NBAS, NOTCH2, P3H1, P4HB, PHEX, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SLC29A3, SLC2A2, SLC34A1, SLC34A3, SP7, SPARC, SUCO, TAPT1, TENT5A, TMEM38B, TRPV6, UNC45A, VDR, WNT1, WNT11, XYLT2

CentoPediatric Bone – Short-rib/Asphyxiating thoracic dysplasia (zespół krótkich żeber/asfiksyjna dysplazja klatki piersiowej) | 31 genów

Panel CentoPediatric Bone – Short-rib/Asphyxiating thoracic dysplasia obejmuje geny związane z dysplazją z krótkimi żebrami/asfiksyjną dysplazją klatki piersiowej. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na dysplazję z krótkimi żebrami/asfiksyjną dysplazję klatki piersiowej i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

C2CD3, CEP120, CFAP410, CILK1, CSPP1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EVC, EVC2, FGFR3, GLI2, HYLS1, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, IFT81, KIAA0586, KIF7, NEK1, OFD1, TCTN3, TRPV6, TTC21B, WDR19, WDR35

CentoPediatric Bone – Skeletal dysplasias (dysplazje szkieletowe) | 558 genów

Panel CentoPediatric Bone – Skeletal dysplasias obejmuje geny związane z dysplazjami szkieletowymi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na dysplazje szkieletowe i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABCC9, ACAN, ACP5, ACTB, ACTG1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, AFF3, AFF4, AGA, AGPS, AIFM1, AKT2, ALG12, ALG9, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, ANAPC1, ANKH, ANO5, ANTXR2, ARCN1, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARSB, ARSK, ARSL, ASAH1, ASXL1, ASXL2, ATP6V0A2, ATP7A, ATR, AXIN1, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BANF1, BCL11B, BCOR, BCS1L, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BNIP1, BPNT2, C2CD3, CA2, CANT1, CASR, CBFB, CC2D2A, CCDC8, CCN6, CCNQ, CDC45, CDC73, CDH3, CDKN1C, CDT1, CEP120, CEP152, CEP290, CFAP410, CHST11, CHST14, CHST3, CHSY1, CILK1, CKAP2L, CLCN5, CLCN7, COG1, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COMP, COPB2, CREB3L1, CREBBP, CRLF1, CRTAP, CSF1R, CSGALNACT1, CSPP1, CTSA, CTSC, CTSK, CUL7, CWC27, CYP26B1, CYP27B1, CYP2R1, DDR2, DDRGK1, DHCR24, DHCR7, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DNA2, DNAJC21, DNMT3A, DOCK6, DONSON, DPM1, DSE, DVL1, DVL3, DYM, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EDN1, EDNRA, EED, EFL1, EFNB1, EFTUD2, EIF2AK3, EIF4A3, ELMO2, EN1, ENPP1, EOGT, EP300, ERF, ERI1, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC6B, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM111A, FAM20C, FANCB, FAR1, FBN1, FBN2, FERMT3, FGD1, FGF10, FGF16, FGF23, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FKBP14, FLNA, FLNB, FMN1, FN1, FUCA1, FZD2, GALNS, GALNT3, GBA1, GCM2, GDF5, GDF6, GHR, GJA1, GLB1, GLI1, GLI2, GLI3, GMNN, GNAI3, GNAS, GNPAT, GNPNAT1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC3, GPC4, GPC6, GPX4, GRK2, GSC, GUSB, GZF1, HAAO, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HES7, HGSNAT, HHAT, HNRNPK, HOXA13, HOXD13, HPGD, HRAS, HS2ST1, HSPA9, HSPG2, HYAL1, IARS2, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT54, IFT80, IFT81, IHH, IKBKG, IL11RA, IL1RN, IL6ST, INPPL1, INTU, KAT6B, KCNJ2, KDELR2, KIAA0586, KIAA0753, KIAA0825, KIF22, KIF5B, KIF7, KYNU, LAMA5, LARP7, LBR, LEMD3, LFNG, LIFR, LMBR1, LMNA, LMX1B, LONP1, LPIN2, LRP4, LRP5, LRRK1, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LYSET, MAB21L2, MAFB, MAN2B1, MANBA, MAP2K1, MAP3K20, MAP3K7, MAPKAPK5, MASP1, MATN3, MBTPS1, MBTPS2, MCM7, MECOM, MEGF8, MEOX1, MESD, MESP2, MGP, MID1, MKS1, MMP13, MMP2, MMP9, MNX1, MSX2, MTAP, MTX2, MYCN, MYH3, MYO18B, NADSYN1, NAGLU, NANS, NBAS, NEK1, NEU1, NF1, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NLRP3, NMNAT1, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NPR3, NRAS, NRCAM, NSD1, NSDHL, NSMCE2, NT5E, NXN, OBSL1, OCRL, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, OSTM1, P3H1, P4HB, PAM16, PAPSS2, PAX3, PCNT, PCYT1A, PDE3A, PDE4D, PDGFRB, PEX14, PEX19, PEX5, PEX7, PGM3, PHEX, PHGDH, PIGT, PIGV, PIK3C2A, PIK3R1, PISD, PITX1, PKDCC, PLCB4, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, POC1A, POLE, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POLR3A, POLR3B, POLR3GL, POP1, POR, PORCN, PPIB, PPP3CA, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRKG2, PRMT7, PRRX1, PSAT1, PSPH, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PUF60, PYCR1, RAB23, RAB33B, RAD21, RASGRP2, RBBP8, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RIGI, RINT1, RIPPLY2, RMP64, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIP1L, RPL13, RSPO2, RSPRY1, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SC5D, SCARF2, SCUBE3, SEC23A, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SETBP1, SETD2, SF3B4, SFRP4, SGMS2, SGSH, SH3BP2, SH3PXD2B, SHH, SHOX, SIK3, SIX1, SIX2, SKI, SLC10A7, SLC17A5, SLC25A24, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC35B2, SLC35D1, SLC39A13, SLC4A2, SLCO2A1, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA4, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMO, SMOC1, SMS, SNRPB, SNX10, SOST, SOX9, SP7, SPARC, SPECC1L, SRCAP, SRP54, STAMBP, STT3A, SULF1, SUMF1, SUZ12, TAB2, TAPT1, TBC1D24, TBCE, TBX15, TBX2, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCF12, TCIRG1, TCOF1, TCTN2, TCTN3, TENT5A, TFAP2B, TGDS, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMCO1, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM38B, TMEM53, TMEM67, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TONSL, TOP2B, TP63, TRAF7, TRAIP, TRAPPC2, TREM2, TRIM37, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TRPV6, TTC21B, TTC8, TUBGCP6, TWIST1, TXNL4A, TYROBP, UBA2, UFSP2, UNC45A, VDR, VPS33A, VPS35L, WBP11, WDPCP, WDR19, WDR35, WNT1, WNT10B, WNT5A, WNT7A, XRCC4, XYLT1, XYLT2, ZIC1, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF462, ZNF687, ZSWIM6

CentoPediatric Bone – Skeletal dysplasias Genome (dysplazje szkieletowe) | 559 genów

Panel CentoPediatric Bone – Skeletal dysplasias Genome obejmuje geny związane z dysplazjami szkieletowymi. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na dysplazje szkieletowe i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Ta wersja panelu opiera się na sekwencjonowaniu genomu i obejmuje niekodujący gen *MIR140* oraz analizę konwersji genowej między *GBA1* a jego pseudogenem.

Uwzględnione geny

ABCC9, ACAN, ACP5, ACTB, ACTG1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, AFF3, AFF4, AGA, AGPS, AIFM1, AKT2, ALG12, ALG9, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, ANAPC1, ANKH, ANO5, ANTXR2, ARCN1, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARSB, ARSK, ARSL, ASAH1, ASXL1, ASXL2, ATP6V0A2, ATP7A, ATR, AXIN1, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BANF1, BCL11B, BCOR, BCS1L, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BNIP1, BPNT2, C2CD3, CA2, CANT1, CASR, CBFB, CC2D2A, CCDC8, CCN6, CCNQ, CDC45, CDC73, CDH3, CDKN1C, CDT1, CEP120, CEP152, CEP290, CFAP410, CHST11, CHST14, CHST3, CHSY1, CILK1, CKAP2L, CLCN5, CLCN7, COG1, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COMP, COPB2, CREB3L1, CREBBP, CRLF1, CRTAP, CSF1R, CSGALNACT1, CSPP1, CTSA, CTSC, CTSK, CUL7, CWC27, CYP26B1, CYP27B1, CYP2R1, DDR2, DDRGK1, DHCR24, DHCR7, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DNA2, DNAJC21, DNMT3A, DOCK6, DONSON, DPM1, DSE, DVL1, DVL3, DYM, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EDN1, EDNRA, EED, EFL1, EFNB1, EFTUD2, EIF2AK3, EIF4A3, ELMO2, EN1, ENPP1, EOGT, EP300, ERF, ERI1, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC6B, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM111A, FAM20C, FANCB, FAR1, FBN1, FBN2, FERMT3, FGD1, FGF10, FGF16, FGF23, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FKBP14, FLNA, FLNB, FMN1, FN1, FUCA1, FZD2, GALNS, GALNT3, GBA1, GCM2, GDF5, GDF6, GHR, GJA1, GLB1, GLI1, GLI2, GLI3, GMNN, GNAI3, GNAS, GNPAT, GNPNAT1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC3, GPC4, GPC6, GPX4, GRK2, GSC, GUSB, GZF1, HAAO, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HES7, HGSNAT, HHAT, HNRNPK, HOXA13, HOXD13, HPGD, HRAS, HS2ST1, HSPA9, HSPG2, HYAL1, IARS2, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT54, IFT80, IFT81, IHH, IKBKG, IL11RA, IL1RN, IL6ST, INPPL1, INTU, KAT6B, KCNJ2, KDELR2, KIAA0586, KIAA0753, KIAA0825, KIF22, KIF5B, KIF7, KYNU, LAMA5, LARP7, LBR, LEMD3, LFNG, LIFR, LMBR1, LMNA, LMX1B, LONP1, LPIN2, LRP4, LRP5, LRRK1, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LYSET, MAB21L2, MAFB, MAN2B1, MANBA, MAP2K1, MAP3K20, MAP3K7, MAPKAPK5, MASP1, MATN3, MBTPS1, MBTPS2, MCM7, MECOM, MEGF8, MEOX1, MESD, MESP2, MGP, MID1, MIR140, MKS1, MMP13, MMP2, MMP9, MNX1, MSX2, MTAP, MTX2, MYCN, MYH3, MYO18B, NADSYN1, NAGLU, NANS, NBAS, NEK1, NEU1, NF1, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NLRP3, NMNAT1, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NPR3, NRAS, NRCAM, NSD1, NSDHL, NSMCE2, NT5E, NXN, OBSL1, OCRL, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, OSTM1, P3H1, P4HB, PAM16, PAPSS2, PAX3, PCNT, PCYT1A, PDE3A, PDE4D, PDGFRB, PEX14, PEX19, PEX5, PEX7, PGM3, PHEX, PHGDH, PIGT, PIGV, PIK3C2A, PIK3R1, PISD, PITX1, PKDCC, PLCB4, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, POC1A, POLE, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POLR3A, POLR3B, POLR3GL, POP1, POR, PORCN, PPIB, PPP3CA, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRKG2, PRMT7, PRRX1, PSAT1, PSPH, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PUF60, PYCR1, RAB23, RAB33B, RAD21, RASGRP2, RBBP8, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RIGI, RINT1, RIPPLY2, RMP64, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIP1L, RPL13, RSPO2, RSPRY1, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SC5D, SCARF2, SCUBE3, SEC23A, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SETBP1, SETD2, SF3B4, SFRP4, SGMS2, SGSH, SH3BP2, SH3PXD2B, SHH, SHOX, SIK3, SIX1, SIX2, SKI, SLC10A7, SLC17A5, SLC25A24, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC35B2, SLC35D1, SLC39A13, SLC4A2, SLCO2A1, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA4, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMO, SMOC1, SMS, SNRPB, SNX10, SOST, SOX9, SP7, SPARC, SPECC1L, SRCAP, SRP54, STAMBP, STT3A, SULF1, SUMF1, SUZ12, TAB2, TAPT1, TBC1D24, TBCE, TBX15, TBX2, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCF12, TCIRG1, TCOF1, TCTN2, TCTN3, TENT5A, TFAP2B, TGDS, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMCO1, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM38B, TMEM53, TMEM67, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TONSL, TOP2B, TP63, TRAF7, TRAIP, TRAPPC2, TREM2, TRIM37, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TRPV6, TTC21B, TTC8, TUBGCP6, TWIST1, TXNL4A, TYROBP, UBA2, UFSP2, UNC45A, VDR, VPS33A, VPS35L, WBP11, WDPCP, WDR19, WDR35, WNT1, WNT10B, WNT5A, WNT7A, XRCC4, XYLT1, XYLT2, ZIC1, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF462, ZNF687, ZSWIM6

Zaburzenia różnicowania płci

CentoPediatric DSD Comprehensive | 149 genów

Panel CentoPediatric DSD Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób w zakresie zaburzeń różnicowania płci u dzieci, w tym m.in. z wrodzonym przerostem nadnerczy, dysgenezją gonad, zespołem niewrażliwości na androgeny i niedoborem 5-alfa-reduktazy typu 2. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, postępowanie kliniczne i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARL6, ARMC5, ARX, ATRX, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BMP15, BMP4, BMP7, CCNQ, CDK9, CDKN1C, CEP41, CHD4, CHD7, CILK1, CREBBP, CUL7, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR24, DHCR7, DHH, DHX37, DYNC2H1, DYNC2I1, EFNB1, EPG5, ERCC3, ESCO2, ESR2, EVC, EVC2, FAT4, FBXL4, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FGFR2, FIG4, FOXL2, FRAS1, FREM2, FSHB, FSHR, GATA4, GLI3, GNRH1, GNRHR, GPC3, GRIP1, HCCS, HHAT, HNF1B, HOXA13, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, INSL3, IRF6, KISS1, KISS1R, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, LMNA, MAMLD1, MAP3K1, MCM9, MED12, MID1, MKKS, MKRN3, MKS1, MYRF, NEK1, NR0B1, NR5A1, OPHN1, PBX1, PCNT, PCSK1, PDE4D, PDE8B, PEX1, POLR3B, POR, PPP2R3C, PRKAR1A, PROK2, PROKR2, PROP1, PSMC3IP, PTDSS1, PTPN11, RIPK4, RNF216, ROR2, RSPO1, SALL1, SAMD9, SEMA3A, SETBP1, SGPL1, SOS1, SOX10, SOX2, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TAC3, TACR3, TBX15, TMEM70, TOE1, TP63, TRAIP, TRIM32, TSPYL1, TTC8, TWIST2, UBR1, WDR11, WNT4, WNT5A, WNT7A, WT1, ZEB2, ZFPM2

CentoPediatric DSD – CAH (wrodzony przerost nadnerczy) | 11 genów

Panel CentoPediatric DSD – CAH obejmuje geny związane z wrodzonym przerostem nadnerczy. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych z objawami klinicznymi wskazującymi na wrodzony przerost nadnerczy i wspiera ustalenie rozpoznania molekularnego, co ułatwia postępowanie kliniczne, ocenę rokowania i poradnictwo genetyczne. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Panel obejmuje sekwencjonowanie metodą Sangera i analizę MLPA genu *CYP21A2*.

Uwzględnione geny

ARMC5, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2, HSD3B2, PDE8B, POR, PRKAR1A, STAR

Ucho

CentoPediatric Ear Comprehensive | 311 genów

Panel CentoPediatric Ear Comprehensive obejmuje geny związane z szerokim spektrum chorób w zakresie zaburzeń słuchu u dzieci, w tym zarówno z izolowanym (niezespołowym) niedosłuchem, jak i z postaciami zespołowymi, m.in. zespołem Ushera, zespołem Pendreda i zespołem Waardenburga. Panel jest przeznaczony dla pacjentów pediatrycznych ze złożonym, nakładającym się lub niespecyficznym obrazem klinicznym i umożliwia kompleksową ocenę molekularną wspierającą rozpoznanie, postępowanie kliniczne i ocenę ryzyka w rodzinie. Panel zoptymalizowano pod kątem chorób najczęściej ujawniających się w dzieciństwie.

Uwzględnione geny

ABHD12, ABHD5, ACOX1, ACTB, ACTG1, ADGRV1, AFG2A, AFG2B, AIFM1, ALMS1, AMMECR1, ANKH, AP1B1, AP1S1, ATOH1, ATP11A, ATP1A3, ATP2B2, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCAP31, BCS1L, BDP1, BSND, BTD, CABP2, CACNA1D, CD151, CD164, CDC14A, CDC42, CDH23, CEACAM16, CEP250, CEP78, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLDN14, CLDN9, CLIC5, CLPP, CLRN1, CLRN2, COCH, COG4, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COL9A2, COL9A3, DCAF17, DCDC2, DHRSX, DIAPH1, DLX5, DMXL2, EDN1, EDN3, EDNRA, EDNRB, EFTUD2, EIF3F, EPS8, EPS8L2, ERAL1, ESPN, ESRRB, EYA1, EYA4, FDXR, FGF3, FITM2, FOXC1, FOXI1, GATA3, GDF6, GGPS1, GIPC3, GJA1, GJB2, GJB3, GJB6, GNAI3, GPR156, GPSM2, GREB1L, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME, HAAO, HARS1, HARS2, HGF, HOMER2, HOXA2, HOXB1, HSD17B4, ILDR1, KARS1, KCNE1, KCNJ10, KCNJ16, KCNQ1, KCNQ4, KDM3B, KITLG, KMT2D, LARS2, LETM1, LHFPL5, LHX3, LMX1A, LOXHD1, LRP2, LRTOMT, MAFB, MAN2B1, MANBA, MAP1B, MARVELD2, MASP1, MET, MGP, MINAR2, MIR96, MITF, MN1, MORC2, MPZL2, MRPS2, MSRB3, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NF2, NLRP12, NLRP3, NOG, NR2F1, OGDHL, OPA1, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PAX1, PAX2, PAX3, PBX1, PCDH15, PCGF2, PDSS1, PDZD7, PEX1, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, PISD, PJVK, PKHD1L1, PLCB4, PLS1, PLXNB2, PMP22, PNPT1, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PPIP5K2, PRPS1, PSMC3, PTPRQ, RAI1, RDX, REST, RFC4, RIPOR2, RMND1, RNF220, ROR1, RPS6KA3, S1PR2, SALL1, SALL4, SEMA3E, SERAC1, SERPINB6, SGPL1, SIX1, SLC12A2, SLC17A8, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SLC29A3, SLC33A1, SLC4A11, SLC52A2, SLC52A3, SLC9A1, SLITRK6, SMAD4, SMPX, SNAI2, SOX10, SOX2, SPATC1L, SPNS2, SPTBN4, STAG2, STRC, STX4, STXBP3, SUCLA2, SUCLG1, SYNE4, TBC1D24, TBL1X, TBX1, TCOF1, TECTA, TFAP2A, THBS1, TIMM8A, TMC1, TMEM126A, TMEM132E, TMEM43, TMIE, TMPRSS3, TMTC4, TNC, TPRN, TRIOBP, TRMT10C, TRMU, TRRAP, TSHZ1, TSPEAR, TUBB4B, TWNK, UBR1, USH1C, USH1G, USH2A, USP48, WBP2, WFS1, WHRN, XPA, XYLT2, YARS1

Onkologia

CentoCancerHereditary Pediatric | 136 genów

Nowotwory występują u osób w każdym wieku, a niektóre z nich są niemal wyłącznie związane z wiekiem dziecięcym. Panel CentoCancerHereditary Pediatric to nasze kompleksowe rozwiązanie do badania genów związanych z nowotworami wieku dziecięcego. Lista genów, starannie dobrana i zweryfikowana przez ekspertów wewnętrznych i zewnętrznych, obejmuje najczęstsze nowotwory wieku dziecięcego, takie jak białaczki, złośliwe guzy mózgu, chłoniaki, nowotwory kości, nerwiak zarodkowy, guz Wilmsa i mięśniakomięsak prążkowanokomórkowy. Warianty germinalne zidentyfikowane za pomocą tego panelu pomogą określić rokowanie, zróżnicować ryzyko u pacjenta i w rodzinie oraz ukierunkować decyzje terapeutyczne. Wykrycie predyspozycji może uzasadniać indywidualny nadzór onkologiczny.

TAT

15 dni roboczych

Uwzględnione geny

AIP, AKT1, ALK, ANKRD26, APC, ATM, BAP1, BLM, BMPR1A, BRAF, BUB1B, CBL, CD40LG, CDC73, CDKN1B, CDKN1C, CEBPA, COL7A1, DDB2, DDX41, DICER1, DIS3L2, DKC1, DNAJC21, EFL1, EGLN1, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ETV6, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, GATA2, GPC3, HAVCR2, HRAS, IKZF1, ITK, KRAS, LZTR1, MAD1L1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MBD4, MECOM, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NHP2, NKX2-1, NOP10, NPM1, NRAS, NSD1, PALB2, PAX5, PHOX2B, PMS2, POLH, POT1, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD51C, RAF1, RASA2, RB1, RECQL4, REST, RET, RHBDF2, RIT1, RPL5, RPS7, RRAS, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SHOC2, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOS1, SOS2, SRP54, STK11, SUFU, TERC, TERT, TINF2, TMEM127, TP53, TRIM28, TRIM37, TRIP13, TSC1, TSC2, VHL, WAS, WRAP53, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2