

תוצאות בדיקת הסקר הגנטי

שם מלא	שירה אמונה הכסטר	סוג הדגימה	DM	מוצא מצד האב	יהודי אשכנזי
תעודת זהות	328184353	תאריך לקיחת הדגימה	Apr-2025-06	מוצא מצד האם	יהודי אשכנזי
מין בלידה	♀ נקבה	פאנל	MOH Panel		

תוצאות הבדיקה

שירה אמונה, תוצאות בדיקת סקר אחיד משרד הבריאות שבצעת מפורטות במכתב זה. מטרת הסקר הגנטי היא לאתר נשאים בריאים שנמצאים בסיכון ללדת צאצאים עם מחלות תורשתיות, שנבחרו בשל שכיחותם באוכלוסיה ומשמעותן הקלינית.

Fragile X syndrome

שירה אמונה הכסטר	328184353
לא נמצאו שינויים גנטיים - תוצאה תקינה	
גן	FMR1
חזרות באלל 1	30
חזרות באלל 2	30

הסבר גנטי

בבדיקה לא נמצאו השינויים הגנטיים הכלולים בפאנל זה.

נדגיש כי נשללה נשאות רק למוטציות/שינויים הכלולים בבדיקה. נבהיר כי ניתוח התוצאות אינו מחליף יעוץ גנטי ובאם נדרש יעוץ גנטי מסיבות אחרות יש לפנות בהקדם לקבלת יעוץ גנטי בנושאים הנדרשים, בשל סיכון יתר אפשרי להולדת צאצאים חולים.

המלצות

- במצב בו לא נמצאו שינויים גנטיים בבדיקה, אין המלצה של איגוד הגנטיקאים או של משרד הבריאות להמשך בירור.
- מומלץ לשמור תוצאות אלו ולהתעדכן לפני ובמהלך כל הריון בדבר חידושים בבדיקות הסקר הגנטי ועל הצורך בהרחבת בירור.
- באם קיימים מקרים של איחור התפתחותי/פיגור/אוטיזם, חרשות, עיוורון, ניוון שרירים, מומים מולדים, מחלה תורשתית כלשהי אצל הנבדקים או במשפחה המורחבת, יש לפנות ליעוץ גנטי פרטני בנושא. כמו כן באם נדרש יעוץ גנטי מסיבות אחרות הקשורות במעקב ההריון, כגון תוצאות של בדיקות סקר ביוכימי, ממצאי אולטרה-סאונד בעובר או ממצא אחר חריג, יש לפנות בהקדם לקבלת יעוץ גנטי בנושאים אלה.
- הבדיקה אינה כוללת בדיקה לתלסמיה, אותה יש להשלים דרך הרופאה/המטפלת.
- יש להעביר תוכן מכתב זה לידיעת הרופאה/המטפלת

המשך בירור

ככלל, לאחר שלילת נשאות אין המלצה של איגוד הגנטיקאים או של משרד הבריאות להמשך בירור.

מחובתנו ליידע כי ביימנו קיימת האפשרות לבצוע בדיקות סקר נשאות גם על ידי רצוף של מקבצי גנים ועד רצוף מלא של הגנום האנושי, אצלך/כם וכן ישירות בעובר.

הבהרות

חשוב להדגיש שהבדיקה מתבססת על מחלות ושינויים גנטיים שכיחים בלבד ולכן קיים עדיין סיכון לנשאות לשינויים גנטיים נדירים/אקראיים אשר לא נבדקו בסקר זה ולכן קיים עדיין סיכון שילדיך/כם יחלו בתסמונת גנטית כלשהי, גם כזו המופיעה ברשימה הנבדקת.

ניתוח תוצאות הבדיקה מתבסס על מידע רב, לרבות הפרטים שדווחו ע"י הנבדקים. מתן פרשנות נכונה לתוצאות הבדיקה תלוי גם בדיווח מלא על מצב בריאות הנבדקים ובני המשפחה. במקרה ודווח על מחלה, נשאות, או כל ממצא חריג אחר, אי העברת תיעוד מתאים טרם הבדיקה, עלולה להוביל לפענוח לא מדויק של התוצאות, באחריות הנבדקים לפנות ליעוץ גנטי בצרוף תיעוד מלא. כמו כן, יש לוודא שהפרטים האישיים כפי שמוצגים בדו"ח זה הינם מדויקים, וליידע את המכון הגנטי במידה וקיים אי דיוק כלשהו.

רשימת המחלות והשינויים הגנטיים הכלולים בסקר גנטי זה מופיעה בהמשך הדו"ח.

הבדיקה מאתרת בעיקר חסרים והכפלות בגן DMD המהווים כ- 70-80% מכלל השינויים הגנטיים בגן זה. הבדיקה מזהה שינויים נקודתיים בודדים בגן DMD. על כן 20-30% מהנשים הנשאיות אינן מתגלות. ניתן להעלות את שיעור הגילוי של נשאיות על ידי ביצוע בדיקות נוספות כגון ריצוף מלא של הגן DMD במימון עצמי. בשליש מהחולים מתרחשת מוטציה לראשונה (דה נובו) שאינה מורשת מאם נשאית. רק בדיקת העובר במי שפיר או סיסטי שליויה, שתכלול בדיקת חסרים והכפלות בגן DMD וכן ריצוף מלא של הגן יכולה לאתר את רב החולים בטרם לידתם.

Dr. מיכל ברקנשטט
מנהלת הייעוץ הגנטי

Prof. אוהד בירק
מנהל המכון הגנטי

שירי סיון
יועצת גנטית בהתמחות

CarrierScan™ ECS

06/04/2025	תאריך הדגימה	נחל קטלב	כתובת	שירה אמונה הכסטר	שם מלא
MOH Panel	פאנל	2506982	מספר דגימה	328184353	ת.ז.
יהודי אשכנזי, יהודי אשכנזי, יהודי אשכנזי	מוצאים	דם	סוג הדגימה	נקבה ♀	מין בלידה

MOH Panel תוצאות - שליליות

שם המחלה	תיאור הממצאים
Fragile X syndrome	תקין NM_002024.5, FMR1:c.-128_-126GGC(n), מספר חזרות בעותק הראשון: 30, מספר חזרות בעותק השני: 30

לא נמצאו שינויים גנטיים בגנים האחרים שנבדקו

FMR Fragile x - NORMAL

בדיקת X שביר בגן FMR1 הדגימה מספר חזרות של CGG תקין. המשמעות של תוצאה זו היא שאין נשאות לשינוי הגנטי השכיח המחולל תסמונת X שביר. איגוד הגנטיקאים הישראלי אינו ממליץ על המשך בירור לנשאות במצב זה.

שיטות הבדיקה

CarrierScan

הסקר הגנטי המורחב הושלם באמצעות בדיקת CarrierScan Version 1.0 של חברת Thermo Fisher Scientific. דגימת הדנ"א הופקה לפי פרוטוקול מעבדה Axiom™ 2.0 ונסרקה במכשיר ה-GeneTitan. תוצאות הבדיקה נותחו באמצעות התוכנה CarrierScan analysis tool. חברת Thermo Fisher Scientific אחראית על פיתוח הבדיקה ועל קביעת המאפיינים שלה. הבדיקה נושאת את התווית Research Use Only והשימוש בה במרכזים הרפואיים הוא בגדר Laboratory Developed Test. רק רשימת השינויים הגנטיים שמופיעה בנספח של דו"ח זה נכללו בבדיקה. קיימת אפשרות שהנבדק/ת נשא/ית לשינויים גנטיים נוספים שאינם נכללים בבדיקה זו. על אף העובדה שבדיקות מולקולריות הינן בעלות רמת דיוק גבוהה, זוהי בדיקת סקר בלבד. טעויות אנליטיות נדירות עלולות להתרחש ולפגום בתהליך הדיווח. כמו כן, נוכחות שינויים גנטיים סמוכים עלולה לפגום באיתור השינוי הגנטי המבוקש.

Fragile X

הבדיקה מבוצעת בקיט Amplidex (PCR/CE FMR1Kit) של חברת Asuragen

השינויים הגנטיים המדווחים

רשימת המוטציות שנסקרו בבדיקה מופיעה בנספח לדו"ח זה.



CarrierScan™ ECS

מגבלות

CarrierScan

תוצאות הבדיקה CarrierScan נועדו לפענח והן תלויות בהערכת כלל הנתונים הרפואיים, המשפחתיים והתורשתיים של הנבדק/ת. במידה ויש שאלות נוספות על התוצאות ניתן לפנות לייעוץ גנטי.

יש לציין כי בן הזוג של הנבדקת **מגן אברהם אלמוג** עם מספר זיהוי 324979228, לא נבדק.

בברכה

ד"ר חייקה רזניק וולף
מנהלת המעבדה

חייקה

ד"ר ליאת ריס לבבי
מנהלת יחידה

ליאת

פרופ' אוהד בירק
מנהל המכון הגנטי

אוהד בירק

MOH Panel (v34)

נבדקו 285 גנים ו 827 שינויים גנטיים ידועים

2p21 (4 שינויים גנטיים ידועים)

Hypotonia-cystinuria syndrome

2p21del_PPM1B_3p_SLC3A1_5p LOSS, 2p21del_PPM1B_Exon2-6 LOSS, 2p21del_PREPL_Exon1-15 LOSS, 2p21del_SLC3A1_Exon2-9 LOSS

ABCA4 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Stargardt disease 1 including Cone-rod dystrophy 3

c.834delT

ABCB11 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Cholestasis; progressive familial intrahepatic 2

c.3268C>T

ABCC8 (3 שינויים גנטיים ידועים)

Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial, 1

c.2506C>T, c.3989-9G>A, c.4160_4162delTCT

ACADVL (3 שינויים גנטיים ידועים)

Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency

c.1096C>T, c.65C>A, c.799_802delGTGA

ACP5 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Spondyloenchondrodysplasia with immune dysregulation

c.325G>A

ACSF3 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Combined malonic and methylmalonic aciduria

c.1411C>T, c.1412G>A

ADAMTS2 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Ehlers-Danlos syndrome, type VII-C

c.673C>T

AGL (2 שינויים גנטיים ידועים)

Glycogen storage disease IIIa/IIIb (Cori or Forbes disease)

c.3911dupA, c.4455delT

AGXT (5 שינויים גנטיים ידועים)

Hyperoxaluria, primary, type 1

c.121G>A, c.33_34insC, c.358+1G>A, c.584T>G, c.997A>T

AHSG (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.950G>A

AIMP1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Leukodystrophy, hypomyelinating, 3

c.292_293del

AIRE (2 שינויים גנטיים ידועים)

Autoimmune polyendocrinopathy syndrome, type I, with or without reversible metaphyseal dysplasia

c.254A>G, c.47C>T

ALDOB (2 שינויים גנטיים ידועים)

Hereditary fructose Intolerance

c.448G>C, c.524C>A

ALPL (2 שינויים גנטיים ידועים)
Hypophosphatasia, infantile

c.1171C>T, c.1348C>T

AMT (1 שינויים גנטיים ידועים)
Glycine encephalopathy (AMT-related)

c.125A>G

AP4M1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.203del

AQP2 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Diabetes insipidus, nephrogenic

c.83T>C

ARL6 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Bardet-Biedl syndrome 3

c.364C>T

ARSA (7 שינויים גנטיים ידועים)
Metachromatic leukodystrophy

c.1136C>T, c.211T>G, c.292_293delTCinsCT, c.465+1G>A, c.47G>A, c.542T>G, c.827C>T

ASL (1 שינויים גנטיים ידועים)
Argininosuccinic aciduria

c.346C>T

ASNS (1 שינויים גנטיים ידועים)
Asparagine synthetase deficiency

c.1084T>G

ASPA (3 שינויים גנטיים ידועים)
Canavan disease

c.693C>A, c.854A>C, c.914C>A

ATM (28 שינויים גנטיים ידועים)
Ataxia-telangiectasia

c.103C>T, c.1339C>T, c.2284_2285delCT, c.3245_3247delinsTGAT, c.3576G>A, c.368del, c.497del17514bp_Exon10-11 LOSS, c.497del17514bp_Exon12-16 LOSS, c.497del17514bp_Exon17-18 LOSS, c.497del17514bp_Exon19-22 LOSS, c.497del17514bp_Exon23-24 LOSS, c.497del17514bp_Exon25-26 LOSS, c.497del17514bp_Exon27 LOSS, c.497del17514bp_Exon29-31 LOSS, c.497del17514bp_Exon32-33 LOSS, c.497del17514bp_Exon34 LOSS, c.497del17514bp_Exon35-36 LOSS, c.497del17514bp_Exon38 LOSS, c.497del17514bp_Exon40-43 LOSS, c.497del17514bp_Exon44-45 LOSS, c.497del17514bp_Exon46-49 LOSS, c.497del17514bp_Exon50 LOSS, c.497del17514bp_Exon51-54 LOSS, c.497del17514bp_Exon55-56 LOSS, c.497del17514bp_Exon7 LOSS, c.497del17514bp_Exon8-9 LOSS, c.6672_6680delGGCTCTACGinsCTC, c.7241_7244delAAGC

ATP5MD (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.87+1G>C

ATP7B (16 שינויים גנטיים ידועים)
Wilson disease

c.1340_1343delAAAC, c.1544G>A, c.1639delC, c.1934T>G, c.2293G>A, c.2336G>A, c.2337G>A, c.2817G>T, c.3191A>C, c.3207C>A, c.3451C>T, c.3551T>C, c.3649_3654delGTTCTG, c.3659C>T, c.3784G>T, c.845delT

B4GALT1 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Congenital disorder of glycosylation, type II

c.61C>T

BBS2 (4 שינויים גנטיים ידועים)
Bardet-Biedl syndrome 2

c.1895G>C, c.224T>G, c.311A>C, c.401C>G

BBS4 (3 שינויים גנטיים ידועים)
Bardet-Biedl syndrome 4

c.884G>C, exon 3-4 del_Exon3 LOSS, exon 3-4 del_Exon4 LOSS

BCKDHA (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Maple syrup urine disease, type Ia
 c.859C>T

BCKDHB (3 שינויים גנטיים ידועים)
 Maple syrup urine disease, type Ib
 c.1016C>T, c.356T>G, c.548G>C

BLM (2 שינויים גנטיים ידועים)
 Bloom syndrome
 c.2207_2212delATCTGAinsTAGATTC, c.2407dupT

BLOC1S6 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Hermansky-Pudlak syndrome 9
 c.318_320delinsAT

BSND (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Bartter syndrome, type 4a
 c.28G>A

BTD (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Biotinidase Deficiency
 c.100G>A

C8ORF37 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Retinitis pigmentosa 64
 c.545A>G

CAPN3 (2 שינויים גנטיים ידועים)
 Muscular dystrophy, limb-girdle, autosomal recessive 1
 c.2257G>A, c.367C>A

CASQ2 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic, 2
 c.919G>C

CC2D1A (4 שינויים גנטיים ידועים)
 Mental retardation; autosomal recessive 3
 IVS13-16DEL_Exon12 LOSS, IVS13-16DEL_Exon13-14 LOSS, IVS13-16DEL_Exon14 LOSS, IVS13-16DEL_Exon15-17 LOSS

CCDC174 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Severe hypotonia-psycomotor developmental delay-strabismus-cardiac septal defect syndrome
 c.1404A>G

CDAN1 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Dyserythropoietic anemia, congenital, type Ia
 c.3124C>T

CDH23 (2 שינויים גנטיים ידועים)
 Deafness, autosomal recessive 12
 c.5749G>A, c.7903G>T

CEP152 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Microcephaly 9, primary, autosomal recessive
 c.2281-2A>G

CEP290 (2 שינויים גנטיים ידועים)
 Ciliopathy
 c.1225delA, c.1666delA

CERKL (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Retinitis pigmentosa 26
 c.238+1G>A(IVS1_G-A+1)

CFH (שינויים גנטיים ידועים)
Complement factor H deficiency
 c.3673_3696del

CFTR (שינויים גנטיים ידועים)
Cystic fibrosis

Exon 19-21 del_Exon19-20 LOSS, Exon 19-21 del_Exon21 LOSS, c.1000C>T, c.1001G>A, c.1040G>C, c.1079C>A/c.1075C>A, c.1327G>T, c.1364C>A, c.1367T>C, c.1418delG, c.1466C>A, c.1516_1518delATC, c.1521_1523delCTT, c.1545_1546delTA, c.1558G>T, c.1585-1G>A, c.1624G>T, c.1646G>T, c.1647T>G, c.1652G>A, c.1657C>T, c.1679G>C, c.1680-1G>A, c.1736A>G, c.1766+1G>A, c.2051_2052delAAinsG, c.2052del, c.2052dupA, c.2125C>T, c.254G>A, c.2657+5G>A, c.273+1G>A, c.274G>T, c.2834C>T, c.2856G>C, c.2988+1G>A, c.2989-1G>A, c.3205G>A, c.3266G>A, c.3276C>A, c.3276C>G, c.3299A>C, c.3472C>T, c.3484C>T, c.3485G>T, c.349C>T, c.350G>A, c.3528delC, c.3587C>G, c.358G>A, c.3700A>G, c.3717+12191C>T, c.3731G>A, c.3764C>A, c.3773dupT, c.3846G>A, c.3883_3886delATTT, c.3909C>G, c.4046G>A, c.413_415dup, c.416A>C, c.4251del, c.4364C>G, c.4426C>T, c.489+1G>T, c.523A>G, c.54-5940_273+10250del21kb, c.579+1G>T, c.658C>T, c.675T>A, c.761delA, c.892delA, c.935_937delTCT

CHRNE (שינויים גנטיים ידועים)
Myasthenic syndrome, congenital, 4C, associated with acetylcholine receptor deficiency
 c.1161_1162insT, c.1319_1326+15del, c.1353dupG

CLCN1 (שינויים גנטיים ידועים)
Myotonia congenita; recessive
 c.1444G>A, c.1586C>T

CLCNKB (שינויים גנטיים ידועים)
Bartter syndrome, type 3
 c.1313G>A, c.1830G>A

CLN8 (שינויים גנטיים ידועים)
Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis (CLN8-Related)
 c.766C>G

CLRN1 (שינויים גנטיים ידועים)
Usher syndrome, type 3A
 c.144T>G, c.349_358del, c.528T>G

CNGA3 (שינויים גנטיים ידועים)
Achromatopsia, type 2
 c.1585G>A, c.940_942del

CNGB1 (שינויים גנטיים ידועים)
 c.2284C>T, c.2957A>T

COL11A1 (שינויים גנטיים ידועים)
 c.4367G>T

COL11A2 (שינויים גנטיים ידועים)
Otospondylomegapiphyseal dysplasia
 c.3991C>T

COL6A2 (שינויים גנטיים ידועים)
 c.1402C>T

COLQ (שינויים גנטיים ידועים)
Congenital myasthenic syndrome 5
 c.1228C>T, c.718G>T, c.788InsC

CPS1 (שינויים גנטיים ידועים)
Carbamoylphosphate synthetase I deficiency
 c.3265C>T, c.3392C>T, c.3558+1G>C, c.4101+2T>C

CPT1A (שינויים גנטיים ידועים)
Carnitine palmitoyltransferase deficiency, hepatic, type IA
 c.1361A>G

CPT2 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Carnitine palmitoyltransferase deficiency, hepatic, type II, infantile,lethal neonathal
 c.1239_1240delGA

CRADD (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Autosomal recessive non-syndromic intellectual disability
 c.52_59delGCAGAGGT

CRB1 (4 שינויים גנטיים ידועים)
 Leber congenital amaurosis 8
 c.1148G>A, c.1576C>T, c.4121_4130delCAACTCAGGG, c.498_506del

CRB2 (2 שינויים גנטיים ידועים)
 Ventriculomegaly with cystic kidney disease
 c.1928A>C, c.2400C>G

CRPPA (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Limb-Girdle Muscular Dystrophy (CRPPA-related)
 c.165dupG

CTNS (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Cystinosis, nephropathic
 c.1015G>A

CTSK (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Pycnodysostosis
 c.990A>G

CYP11B1 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Adrenal hyperplasia, congenital, due to 11-beta-hydroxylase deficiency
 c.1343G>A

CYP1B1 (2 שינויים גנטיים ידועים)
 Glaucoma 3A, primary open angle, congenital, juvenile, or adult onset
 c.1405C>T, c.182G>A

CYP27A1 (3 שינויים גנטיים ידועים)
 Cerebrotendinous xanthomatosis
 c.355delC, c.819delT, c.845-1G>A

DBT (2 שינויים גנטיים ידועים)
 Maple syrup urine disease, type II
 c.1064T>C, c.581C>G

DCLRE1C (2 שינויים גנטיים ידועים)
 Omenn syndrome/Severe combined immunodeficiency, Athabascan type
 c.1299_1306dupAGGATGCT, c.310G>A

DDHD2 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 c.94_101dupGATGCTGG

DDRGK1 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 c.408+1G>A

DDX11 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Warsaw breakage syndrome
 c.1763-1G>C

DFNB59 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 Deafness autosomal recessive 59
 c.406C>T

1 שינויים גנטיים ידועים) DGUOK

Mitochondrial DNA depletion syndrome 3 (hepatocerebral type)

c.255delA

1 שינויים גנטיים ידועים) DHCR24

Desmosterolosis

c.307C>T

6 שינויים גנטיים ידועים) DHCR7

Smith-Lemli-Opitz syndrome

c.1210C>T, c.452G>A, c.506C>T, c.725G>A, c.755A>G, c.964-1G>C

1 שינויים גנטיים ידועים) DHDDS

Retinitis pigmentosa 59

c.124A>G

3 שינויים גנטיים ידועים) DLD

Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency

c.1123G>A, c.1436A>T, c.685G>T

156 שינויים גנטיים ידועים) DMD

Duchenne muscular dystrophy

Exon1 GAIN, Exon1 LOSS, Exon10 GAIN, Exon10 LOSS, Exon11 GAIN, Exon11 LOSS, Exon12 GAIN, Exon12 LOSS, Exon13 GAIN, Exon13 LOSS, Exon14-15 GAIN, Exon14-15 LOSS, Exon16 GAIN, Exon16 LOSS, Exon17 GAIN, Exon17 LOSS, Exon18 GAIN, Exon18 LOSS, Exon19 GAIN, Exon19 LOSS, Exon2 GAIN, Exon2 LOSS, Exon20 GAIN, Exon20 LOSS, Exon21 GAIN, Exon21 LOSS, Exon22 GAIN, Exon22 LOSS, Exon23 GAIN, Exon23 LOSS, Exon24 GAIN, Exon24 LOSS, Exon25 GAIN, Exon25 LOSS, Exon26 GAIN, Exon26 LOSS, Exon27 GAIN, Exon27 LOSS, Exon28 GAIN, Exon28 LOSS, Exon29 GAIN, Exon29 LOSS, Exon3 GAIN, Exon3 LOSS, Exon30 GAIN, Exon30 LOSS, Exon31 GAIN, Exon31 LOSS, Exon32 GAIN, Exon32 LOSS, Exon33 GAIN, Exon33 LOSS, Exon34 GAIN, Exon34 LOSS, Exon35 GAIN, Exon35 LOSS, Exon36 GAIN, Exon36 LOSS, Exon37 GAIN, Exon37 LOSS, Exon38 GAIN, Exon38 LOSS, Exon39 GAIN, Exon39 LOSS, Exon4 GAIN, Exon4 LOSS, Exon40 GAIN, Exon40 LOSS, Exon41 GAIN, Exon41 LOSS, Exon42 GAIN, Exon42 LOSS, Exon43 GAIN, Exon43 LOSS, Exon44 GAIN, Exon44 LOSS, Exon45 GAIN, Exon45 LOSS, Exon46 GAIN, Exon46 LOSS, Exon47 GAIN, Exon47 LOSS, Exon48 GAIN, Exon48 LOSS, Exon49 GAIN, Exon49 LOSS, Exon5 GAIN, Exon5 LOSS, Exon50 GAIN, Exon50 LOSS, Exon51 GAIN, Exon51 LOSS, Exon52 GAIN, Exon52 LOSS, Exon53 GAIN, Exon53 LOSS, Exon54 GAIN, Exon54 LOSS, Exon55 GAIN, Exon55 LOSS, Exon56 GAIN, Exon56 LOSS, Exon57 GAIN, Exon57 LOSS, Exon58 GAIN, Exon58 LOSS, Exon59 GAIN, Exon59 LOSS, Exon6 GAIN, Exon6 LOSS, Exon60 GAIN, Exon60 LOSS, Exon61 GAIN, Exon61 LOSS, Exon62 GAIN, Exon62 LOSS, Exon63 GAIN, Exon63 LOSS, Exon64 GAIN, Exon64 LOSS, Exon65 GAIN, Exon65 LOSS, Exon66 GAIN, Exon66 LOSS, Exon67 GAIN, Exon67 LOSS, Exon68 GAIN, Exon68 LOSS, Exon69 GAIN, Exon69 LOSS, Exon7 GAIN, Exon7 LOSS, Exon70 GAIN, Exon70 LOSS, Exon71 GAIN, Exon71 LOSS, Exon72 GAIN, Exon72 LOSS, Exon73 GAIN, Exon73 LOSS, Exon74 GAIN, Exon74 LOSS, Exon75 GAIN, Exon75 LOSS, Exon76 GAIN, Exon76 LOSS, Exon77 GAIN, Exon77 LOSS, Exon78 GAIN, Exon78 LOSS, Exon79 GAIN, Exon79 LOSS, Exon8 GAIN, Exon8 LOSS, Exon9 GAIN, Exon9 LOSS

2 שינויים גנטיים ידועים) DNAH11

Primary ciliary dyskinesia, type 7

c.11929G>T, c.7267-1G>T

2 שינויים גנטיים ידועים) DNAH5

Ciliary dyskinesia, primary, 3, with or without situs inversus

c.13432_13435delCACT, c.8011-2A>G

1 שינויים גנטיים ידועים) DOCK8

Hyper-IgE recurrent infection syndrome

c.5132C>A

1 שינויים גנטיים ידועים) DOLK

Congenital disorder of glycosylation, type 1m

c.912G>T

3 שינויים גנטיים ידועים) DYSF

Muscular dystrophy, limb-girdle, type 2B

c.2779delG, c.4741C>T, c.4872_4876delGCCCGinsCCCC

1 שינויים גנטיים ידועים) ECEL1

Distal arthrogyriposis, type 5D

c.110_155del

1 שינויים גנטיים ידועים) EOGT

Adams-Oliver syndrome

c.1074delA

EPCAM (1 שינויים גנטיים ידועים)

Hereditary nonpolyposis colorectal cancer/Lynch Syndrome

exon 1-9 Del LOSS

ERBB3 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Lethal congenital contractural syndrome 2

c.1184-9A>G

ERCC2 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Xeroderma pigmentosum, group D

c.2048G>A

ERCC3 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Xeroderma pigmentosum, group B

c.325C>T

ERCC5 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Xeroderma pigmentosum, group G/Cockayne syndrome

c.205C>T

ERCC6 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Cockayne syndrome

c.1034insT

ERCC8 (3 שינויים גנטיים ידועים)

Cockayne, type A

c.37G>T, c.843+1G>C, c.966C>A

ETFDH (1 שינויים גנטיים ידועים)

Glutaric aciduria type IIC

c.1084G>A

EYS (7 שינויים גנטיים ידועים)

Retinitis pigmentosa 25

DEL:chr6-65366279-65743530_Exon4-5 LOSS, DEL:chr6-65366279-65743530_Exon6-8 LOSS, DEL:chr6-65366279-65743530_Exon9-11 LOSS, c.403_423delinsCTTTT, c.8155_8156delCA, c.9286_9295del10, c.9405T>A

F7 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Factor VII deficiency

c.1256C>T

FAH (4 שינויים גנטיים ידועים)

Tyrosinemia, type I

c.1062+5G>A, c.554-1G>T, c.707-1G>C, c.782C>T

FAM161A (2 שינויים גנטיים ידועים)

Retinitis pigmentosa 28

c.1355_1356delCA, c.1567C>T

FANCA (7 שינויים גנטיים ידועים)

Fanconi anemia, complementation group A

c.189+1G>A, c.2172_2173insG, c.3382C>T, c.3788_3790del, c.4261-2A>C, c.4275delT, c.891_893+1del

FANCC (5 שינויים גנטיים ידועים)

Fanconi anemia, complementation group C

c.1642C>T, c.37C>T, c.456+4A>T, c.553C>T, c.67del

FERMT1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Kindler syndrome

g.711-1241del LOSS

FKRP (1 שינויים גנטיים ידועים)

Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (limb-girdle), type C, 5

c.160C>T

FKTN (1 שינויים גנטיים ידועים)

Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A, 4

c.1167dupA

FMR1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Fragile X syndrome

c.-128_-126GGC(n)

FRMD4A (1 שינויים גנטיים ידועים)

Cornelia de Lange like (Birk Flusser) syndrome

c.2134_2146dupCTGGAGTCCCAGG

G6PC (6 שינויים גנטיים ידועים)

Glycogen storage disease Ia (von Gierke disease)

c.1039C>T, c.247C>T, c.248G>A, c.508C>T, c.562G>A, c.562G>C

GAA (4 שינויים גנטיים ידועים)

Glycogen storage disease II (Pompe disease)

c.1064T>C, c.1210G>A, c.1942G>A, c.340_341insT

GALC (2 שינויים גנטיים ידועים)

Krabbe disease

c.1630G>A, c.1796T>G

GALT (6 שינויים גנטיים ידועים)

Galactosemia

5.5-KB_DEL chr9:g.34645658-34651233del LOSS, c.253-2A>G, c.563A>G, c.590A>G, c.667C>T, c.855G>T

GATC (1 שינויים גנטיים ידועים)

Combined oxidative phosphorylation deficiency 42

c.233T>G

GBA (7 שינויים גנטיים ידועים)

Gaucher disease, type I

c.115+1G>A, c.1226A>G, c.1297G>T, c.1342G>C, c.1448T>C, c.1604G>A, c.84dupG

GCDH (3 שינויים גנטיים ידועים)

Glutaricaciduria, type I

c.1173delG, c.301G>A, c.505+1G>A

GH1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Growth hormone deficiency, isolated, type IA (GH1-related)

c.456+5G>C

GJB2 (9 שינויים גנטיים ידועים)

Deafness, autosomal recessive 1

c.-23+1G>A, c.109G>A, c.167delT, c.229T>C, c.269T>C, c.35delG, c.51del12insA, c.614T>C, c.71G>A

GJB6 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Deafness, autosomal recessive 1

342Kb del(GJB6-D13S1830) LOSS

GLDC (3 שינויים גנטיים ידועים)

Glycine encephalopathy (GLDC-related)

c.2531T>G, c.2607C>A, c.2T>C

GMPPA (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.1000A>C

GNE (2 שינויים גנטיים ידועים)

Inclusion body myopathy, autosomal recessive

c.2135T>C, c.529C>A

GNPTG (1 שינויים גנטיים ידועים)

Mucopolidosis III gamma

c.500insC

GPR56 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Polymicrogyria

c.1167+3G>C

GUCY2D (2 שינויים גנטיים ידועים)

Leber congenital amaurosis 1

c.2129C>T, c.389delC

HEXA (12 שינויים גנטיים ידועים)

Tay-Sachs disease

c.1274_1277insTAT, c.1421+1G>C, c.1528C>T, c.459+2dupT, c.496delC, c.509G>A, c.571-2A>G, c.749G>A, c.749G>T, c.805G>A, c.835T>C, c.910_912delITC

HEXB (1 שינויים גנטיים ידועים)

Sandhoff disease, infantile, juvenile, and adult forms

c.1082+5G>A

HMGCL (1 שינויים גנטיים ידועים)

HMG-CoA lyase deficiency

c.122G>A

HOGA1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Hyperoxaluria, primary, type III

c.944_946delAGG

HPD (1 שינויים גנטיים ידועים)

Tyrosinemia, type III

c.415(-1)G>A

HSD17B4 (1 שינויים גנטיים ידועים)

D-bifunctional protein deficiency

c.944-1G>A

HSPD1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Leukodystrophy, hypomyelinating, 4

c.86A>G

IDUA (1 שינויים גנטיים ידועים)

Mucopolysaccharidosis Ih

c.1096A>C

IGHMBP2 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Neuronopathy, distal hereditary motor, type VI

c.114delA, c.707T>G

IKBKAP (2 שינויים גנטיים ידועים)

Dysautonomia, familial

c.2087G>C, c.2204+6T>C

IL10RA (1 שינויים גנטיים ידועים)

Inflammatory bowel disease 28; early onset; autosomal recessive

c.537G>A

IL7R (2 שינויים גנטיים ידועים)

c.120C>G, c.222T>G

INSR (1 שינויים גנטיים ידועים)

Leprechaunism

c.167T>C

INVS (1 שינויים גנטיים ידועים)

Nephronophthisis 2, infantile

c.2719C>T

ITGB4 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Epidermolysis bullosa; junctional; with pyloric atresia

c.3279_3793+180del LOSS

IVD (4 שינויים גנטיים ידועים)

Isovaleric acidemia

c.148C>T, c.286+2T>C, c.456+2T>C, c.932C>T

KCNJ1 (2 שינויים גנטיים ידועים)

c.1076T>G, c.658C>T

KRT14 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Autosomal recessive epidermolysis bullosa simplex

c.915G>A

KY (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.51_52insTATCGACATGTGCTGTATCTATCGACAT(28)

LAMA2 (4 שינויים גנטיים ידועים)

Limb-Girdle Muscular Dystrophy (LAMA2-related)

c.3718C>T, c.5259delA, c.8665G>A, c.8689C>T

LAMA3 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Epidermolysis bullosa, junctional, Herlitz type (LAMA3-related)

c.1981C>T, c.2975delA

LAMB3 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Epidermolysis bullosa, junctional, Herlitz type (LAMB3-related)

c.124C>T, c.3247C>T

LIFR (1 שינויים גנטיים ידועים)

Stuve-Wiedemann syndrome/Schwartz-Jampel type 2 syndrome

c.2472_2476delTATGT

LIPA (2 שינויים גנטיים ידועים)

Wolman disease

c.260G>T, c.398delC

LONP1 (2 שינויים גנטיים ידועים)

CODAS syndrome

c.1939G>A, c.2009C>T

LTBP3 (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.1346-1G>A

MADD (1 שינויים גנטיים ידועים)

DEEAH syndrome

c.2816+1G>A

MAN1B1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Mental retardation; autosomal recessive 15

c.1863G>A

MAN2B1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Alpha-Mannosidosis

c.454A>T

MCOLN1 (4 שינויים גנטיים ידועים)

Mucopolipidosis IV

c.1207C>T, c.406-2A>G, c.874_788del6433 LOSS, c.964C>T

MECR (2 שינויים גנטיים ידועים)

c.695G>A, c.830+2dupT

MED17 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Microcephaly, postnatal progressive, with seizures and brain atrophy

c.1112T>C

MED25 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Basel-Vanagait-Smirin-Yosef syndrome

c.116A>G

MICOS13 (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.44delG

MLC1 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts

c.176G>A, c.274C>T

MMACHC (1 שינויים גנטיים ידועים)

Cobalamin C disease

c.271dupA

MMUT (1 שינויים גנטיים ידועים)

Methylmalonic acidemia

c.1091A>C

MOCS1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Molybdenum cofactor deficiency A

c.971G>A

MOCS2 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Molybdenum cofactor deficiency B

c.226G>A

MPL (1 שינויים גנטיים ידועים)

Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia

c.79+2T>A

MRE11 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Ataxia-telangiectasia-like disorder

c.290A>G

MTHFR (2 שינויים גנטיים ידועים)

Homocystinuria due to MTHFR deficiency

c.16delA, c.474A>T

MYBPC1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Lethal congenital contracture syndrome 4

c.952C>T

MYO15A (4 שינויים גנטיים ידועים)

Deafness, autosomal recessive 3

c.4198G>A, c.8183G>A, c.8467G>A, c.9861C>T

MYO7A (9 שינויים גנטיים ידועים)

Usher syndrome, type 1B

c.1190C>A, c.1969C>T, c.1996C>T, c.2187+1G>A, c.2476G>A, c.29T>C, c.620A>G, c.640G>A, c.6487G>A

NARS2 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Combined oxidative phosphorylation deficiency 24

c.434T>G, c.500A>G

NBEAL2 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Gray platelet syndrome

c.2701C>T

NCF1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Chronic granulomatous disease (cytochrome b-positive, type 1)

c.579G>A

NDUFA11 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Mitochondrial complex I deficiency (NDUFA11-related)

c.97+5G>A

NDUFS2 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Mitochondrial complex I deficiency

c.1237T>C

NDUFS6 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Mitochondrial complex I deficiency (NDUFS6-related)

c.344G>A

NEB (2 שינויים גנטיים ידועים)

Nemaline myopathy 2, autosomal recessive

c.7431+1917_7536+372del LOSS, c.9619-2A>G

NGLY1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Congenital disorder of deglycosylation

c.1294G>T

NHEJ1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.588+18131A>G

NPC1 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Niemann-Pick disease, type C1

c.1211G>A, c.2972_2973delAG

NPHP1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Nephronophthisis

del exons 2-7 LOSS

NPHS1 (4 שינויים גנטיים ידועים)

Nephrotic syndrome, type 1

c.1138C>T, c.2104G>A, c.2160dupC, c.514_516delACC

NTRK1 (3 שינויים גנטיים ידועים)

Insensitivity to pain, congenital, with anhidrosis

c.1860_1861insT, c.207_208delTG, c.2084C>T

NUP62 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Striatonigral degeneration, infantile

c.1172A>C

OCA2 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Albinism, oculocutaneous, type II/Albinism, brown oculocutaneous

c.1327G>A

OPA3 (1 שינויים גנטיים ידועים)
3-methylglutaconic aciduria, type III
 c.143-1G>C

OTOF (2 שינויים גנטיים ידועים)
Autosomal recessive non-syndromic sensorineural hearing loss
 c.5193-1G>A, c.5332G>T

PAH (12 שינויים גנטיים ידועים)
Phenylalanine hydroxylase deficiency (including phenylketonuria)
 c.1066-11G>A, c.1222C>T, c.143T>C, c.165delT, c.168+1G>A, c.441+5G>T, c.442-5C>G, c.473G>A, c.722G>A, c.782G>A, c.842C>T, g.22736_29335delinsGGCACCTG (exon3del) LOSS

PAX7 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 c.1403-2A>G

PCDH12 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Diencephalic-mesencephalic junction dysplasia syndrome
 c.2515C>T, c.995delT

PCDH15 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Usher syndrome, type 1F
 c.733C>T

PCNT (1 שינויים גנטיים ידועים)
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism, type II
 c.3465-1G>A

PDE6G (1 שינויים גנטיים ידועים)
Retinitis pigmentosa 57
 c.187+1G>T

PEPD (2 שינויים גנטיים ידועים)
Prolidase deficiency
 c.1103T>G, c.605C>T

PEX2 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Peroxisome biogenesis disorder 5A (Zellweger)
 c.355C>T, c.550delC

PEX6 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Peroxisome biogenesis disorder 4A (Zellweger)
 c.1947delG

PGAP3 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Hyperphosphatasia-intellectual disability syndrome
 c.845A>G

PGM1 (1 שינויים גנטיים ידועים)
 c.112A>T

PIP5K1C (1 שינויים גנטיים ידועים)
Lethal congenital contractural syndrome 3
 c.757G>A

PKHD1 (8 שינויים גנטיים ידועים)
Polycystic kidney disease, autosomal recessive
 c.10444C>T, c.1350delC, c.1486C>T, c.2279G>A, c.3761_3762delCCinsG, c.4870C>T, c.6122-12G>A, c.8870T>C

PLA2G6 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Infantile neuroaxonal dystrophy 1
 c.2070_2072delT, c.2251G>A

PLAA (1 שינויים גנטיים ידועים)
Complex hereditary spastic paraparesis
c.2254C>T

PMM2 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Congenital disorder of glycosylation type Ia
c.422G>A

POC1A (1 שינויים גנטיים ידועים)
Short stature, onychodysplasia, facial dysmorphism, and hypotrichosis
c.512T>C

POMGNT2 (1 שינויים גנטיים ידועים)
c.1232_1233delAG

POR (1 שינויים גנטיים ידועים)
Disordered steroidogenesis due to cytochrome P450 oxidoreductase
c.1615G>A

PPP1R13L (1 שינויים גנטיים ידועים)
Cardio-cutaneous syndrome
c.2241C>G

PRCD (1 שינויים גנטיים ידועים)
Retinitis pigmentosa 36
c.64C>T

PRF1 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis
c.1122G>A

PUS1 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia 1
c.430C>T

RAG1 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Omenn syndrome / T- B- severe combined immunodeficiency
c.1361T>A, c.555delG

RAG2 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Omenn syndrome / T- B- severe combined immunodeficiency
c.379A>T, c.685C>T

RAPSN (2 שינויים גנטיים ידועים)
Myasthenic syndrome, congenital, 11, associated with acetylcholine receptor deficiency
c.-210A>G, c.264C>A

RARS2 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Pontocerebellar hypoplasia, type 6
c.110+5A>G

RBL2 (1 שינויים גנטיים ידועים)
c.926dup

RDH12 (3 שינויים גנטיים ידועים)
Leber congenital amaurosis 13
c.146C>T, c.377C>T, c.821T>C

RFX5 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Bare lymphocyte syndrome, type II
c.715C>T

1 שינויים גנטיים ידועים (RNASEH2B)

Aicardi Goutieres syndrome 2

c.529G>A

1 שינויים גנטיים ידועים (ROGDI)

Kohlschutter-Tonz syndrome

c.469C>T

2 שינויים גנטיים ידועים (RPE65)

Leber congenital amaurosis 2

c.227A>C, c.95-2A>T

1 שינויים גנטיים ידועים (RYR1)

Minicore myopathy with external ophthalmoplegia

c.9623C>T

2 שינויים גנטיים ידועים (SAMD9)

Tumoral calcinosis, familial, normophosphatemic

c.1030C>T, c.4483A>G

1 שינויים גנטיים ידועים (SARS2)

Hyperuricemia, pulmonary hypertension, renal failure, and alkalosis

c.1169A>G

1 שינויים גנטיים ידועים (SCAPER)

Bardet-Biedl syndrome

c.2806delC

1 שינויים גנטיים ידועים (SCN9A)

Insensitivity to pain, congenital

c.2687G>A

1 שינויים גנטיים ידועים (SDHA)

Cardiomyopathy, dilated, 1GG

c.1664G>A

1 שינויים גנטיים ידועים (SELENOI)

Autosomal recessive Spastic paraplegia 81

c.732-2A>G

2 שינויים גנטיים ידועים (SEPSECS)

Pontocerebellar hypoplasia, type 2D (Progressive cerebello-cerebral atrophy, type 2D)

c.1001A>G, c.715G>A

1 שינויים גנטיים ידועים (SGCA)

Muscular dystrophy, limb-girdle, autosomal recessive 3

c.600G>A

1 שינויים גנטיים ידועים (SGCG)

Muscular dystrophy, limb-girdle, type 2C

c.525delT

5 שינויים גנטיים ידועים (SGSH)

Mucopolysaccharidosis type IIIA (Sanfilippo A)

c.1093C>T, c.1231C>T, c.1298G>A, c.267C>A, c.416C>T

1 שינויים גנטיים ידועים (SGSM3)

c.981dup

1 שינויים גנטיים ידועים (SLC12A1)

c.2759G>A

SLC17A5 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Sialic acid storage disorder, infantile
c.983G>A

SLC18A3 (1 שינויים גנטיים ידועים)
c.1078G>C

SLC1A4 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Spastic tetraplegia, thin corpus callosum, and progressive microcephaly
c.766G>A, c.944_945del

SLC25A20 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency
c.713A>G

SLC26A4 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Pendred syndrome
c.1198delT, c.349C>T

SLC29A3 (2 שינויים גנטיים ידועים)
c.1279G>A, c.1309G>A

SLC30A9 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Birk-Landau-Perez syndrome
c.1049_1051delCAG

SLC37A4 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Glycogen storage disease Ib
c.1042_1043delCT, c.83G>A

SLC38A8 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Foveal hypoplasia 2, with or without optic nerve misrouting and/or anterior segment dysgenesis
c.848A>C, c.95T>G

SLC4A4 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Renal tubular acidosis; proximal; with ocular abnormalities
c.2321G>A

SMN1 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Spinal Muscular Atrophy
Exon7 LOSS, Exon7-8 LOSS

SMPD1 (5 שינויים גנטיים ידועים)
Niemann-Pick disease, types A/B
c.1493G>T, c.1828_1830delCGC, c.573delT, c.911T>C, c.996delC

SNAP29 (1 שינויים גנטיים ידועים)
Cerebral dysgenesis, neuropathy, ichthyosis, and palmoplantar keratoderma syndrome
c.223delG

SPEG (1 שינויים גנטיים ידועים)
c.5038G>A

SPG11 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2X
c.4339C>T, c.5986dupT

SPINK5 (4 שינויים גנטיים ידועים)
Netherton syndrome
c.2240+5G>A, c.2557C>T, c.649C>T, c.691delC

SUMF1 (2 שינויים גנטיים ידועים)
Multiple sulfatase deficiency

c.1043C>T, c.463T>C

SZT2 (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.73C>T

TAF2 (2 שינויים גנטיים ידועים)

c.1247C>A, c.557C>G

TBCB (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.589T>A

TBCD (1 שינויים גנטיים ידועים)

Early-onset progressive diffuse brain atrophy-microcephaly-muscle weakness-optic atrophy syndrome

c.1423G>A

TBCE (2 שינויים גנטיים ידועים)

Hypoparathyroidism-retardation-dysmorphism syndrome

c.154_165delAGCCACGAAGGG, c.355_356del

TBX19 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Adrenocorticotrophic hormone deficiency

c.574_577delATAG

TCIRG1 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Osteopetrosis, autosomal recessive 1

c.117+4A>T, c.674delG

TCTN2 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Joubert syndrome 24

c.1506-2A>G

TECPR2 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Spastic paraparesis 49, autosomal recessive

c.1319del, c.3416delT

THG1L (2 שינויים גנטיים ידועים)

Spinocerebellar ataxia 28

c.153C>G, c.164T>C

TIMM50 (1 שינויים גנטיים ידועים)

3-methylglutaconic aciduria, type IX

c.734T>C

TK2 (3 שינויים גנטיים ידועים)

Mitochondrial DNA depletion syndrome 2 (myopathic type)

c.360_361delGCinsAA, c.361C>A, c.635T>A

TKT (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.769_770insCTACCTCCTATCTTCTG

TMC1 (5 שינויים גנטיים ידועים)

Deafness, autosomal recessive 7

c.100C>T, c.1165C>T, c.1210T>C, c.1810C>T, c.1939T>C

TMEM216 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Joubert syndrome 2 / Meckel syndrome 2

c.218G>T, c.230G>C

TMEM38B (1 שינויים גנטיים ידועים)

Osteogenesis imperfecta, type xiv

c.454+279_543-5092delinsAATTAAGGTATA LOSS

TMEM67 (3 שינויים גנטיים ידועים)

Joubert syndrome 6

c.1065+1delG, c.1975C>T, c.725A>G

TNNT1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.606_607insTAGTG

TRPM6 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Hypomagnesemia 1, intestinal

c.2009+1G>A

TSEN54 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Pontocerebellar hypoplasia

c.371G>T, c.919G>T

TSPEAR (3 שינויים גנטיים ידועים)

c.1788_1790del, c.1852T>A, c.1877T>C

TTN (1 שינויים גנטיים ידועים)

Dilated cardiomyopathy / Limb-Girdle Muscular Dystrophy (TTN-related) / Tibial Muscular Dystrophy

c.36122delC

TYR (19 שינויים גנטיים ידועים)

Albinism, oculocutaneous, type IA

c.1037-1G>A(IVS2-1G>A), c.1037-7T>A, c.1059del, c.1118C>A, c.1204C>T, c.1217C>T, c.1299C>G, c.1342G>A, c.1357C>T, c.140G>A, c.149C>G, c.1A>G, c.649delC, c.650G>A, c.74dupT, c.757G>A, c.832C>T, c.880G>A, c.896G>A

UNC80 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Hypotonia-speech impairment-severe cognitive delay syndrome

c.151C>T

UPB1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Beta-ureidopropionase deficiency

c.917-1G>A

UQCRQ (1 שינויים גנטיים ידועים)

Mitochondrial complex III deficiency, nuclear type 4

c.134C>T

USH1C (2 שינויים גנטיים ידועים)

Usher syndrome, type 1C

c.1220delG, c.238insC

USH2A (10 שינויים גנטיים ידועים)

Usher syndrome, type 2A

c.1000C>T, c.12067-2A>G, c.12575G>A, c.2209C>T, c.236_239insGTAC, c.3368A>G, c.4544C>T, c.5519G>T, c.5776+1G>A, c.8719A>C

VDR (1 שינויים גנטיים ידועים)

Rickets, vitamin D-resistant, type IIA

c.885C>A

VPS37A (1 שינויים גנטיים ידועים)

Spastic paraplegia 53, autosomal recessive

c.1146A>T

VPS53 (2 שינויים גנטיים ידועים)

Pontocerebellar hypoplasia, type 2E

c.1556+5G>A, c.2084A>G

WISP3 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Arthropathy, progressive pseudorheumatoid, of childhood

c.536_537delGT

WWOX (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.517-2A>G

XRCC2 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Fanconi anemia, group U

c.643C>T

YARS1 (1 שינויים גנטיים ידועים)

c.1099C>T

ZNF341 (1 שינויים גנטיים ידועים)

Hyper-IgE recurrent infection syndrome 3

c.904C>T