

Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar

Giltig från 2023-12-21

Genpanel OPTIC (Hereditary Optic Neuropathies), version 1 – 37 gener

Nukleära gener kopplade till medfödda ögonneuropatier eller andra monogena sjukdomar med liknande klinisk bild. Även det mitokondriella genomet analyseras.

ACO2, AFG3L2, ALPK1, ATG7, C19orf12, CISD2, DNAJC30, DNMI1, EPRS1, FDXR, HK1, ISCA2, MAG, MCAT, MECP2, MFF, MFN2, MTRFR, NBAS, NDUFA12, NDUFS2, NR2F1, OPA1, OPA3, PDSS1, PRPS1, RTN4IP1, SLC25A46, SLC44A1, SLC52A2, SLC52A3, SPG7, SSBP1, TFG, TMEM126A, UCHL1, WFS1.