

**רשימת המחלות והמוטציות הנבדקות ב'דור ישרים' בפאנל השמיעה**

מספר	קוד	מחלה	disease	גן	מוטציות	נבדק למוצא
1	CX-26	חרשות רצסיבית 1B - קונקסין 26	Autosomal Recessive Deafness 1B - Connexin 26	GJB2	c.167delT, c.35delG	אשכנזים
					עדות המזרח ותימנים	c.167delT, c.35delG, p.L90P, c.51del12insA
2	CX-30	חרשות רצסיבית 1B - קונקסין 30	Autosomal Recessive Deafness 1B - Connexin 30	GJB6	309kb-del	אשכנזים
3	LO	חרשות רצסיבית 77	Autosomal Recessive Deafness 77	LOXHD1	p.R1572	אשכנזים
4	ZL2	אובדן שמיעה MPZL2	Hearing Loss MPZL2	MPZL2	c.72delA	אשכנזים
5	MY1	אובדן שמיעה MYO15A	Hearing Loss MYO15A	MYO15A	p.G3287G, p.Y2684H	אשכנזים
					עדות המזרח ותימנים	p.G3287G, p.D2823N, p.V1400M
6	OTO	אובדן שמיעה OTOFERLIN	Hearing Loss OTOFERLIN	OTOF	p.V1778F	אשכנזים
					עדות המזרח ותימנים	c.5193_1G>A, c.4227+1G>T
7	HOT	אובדן שמיעה OTOG	Hearing Loss OTOG	OTOG	p.Q834X	אשכנזים
8	OGL	אובדן שמיעה OTOGL	Hearing Loss OTOGL	OTOGL	p.L316FfsX5	אשכנזים
9	PEX	אובדן שמיעה PEX26	Hearing Loss PEX26	PEX26	p.F51L	אשכנזים
10*	SPT	אובדן שמיעה SPATA5L1	Hearing Loss SPATA5L1	SPATA5L1	p.G176V, p.I466M	אשכנזים
11*	STR	אובדן שמיעה STRC	Hearing Loss STRC	STRC	exon19del, p.R1391G, p.C527X, p.F1614V	כלל העדות
12	TMC	אובדן שמיעה TMC1	Hearing Loss TMC1	TMC1	p.S647P, p.R604X	עדות המזרח ותימנים
13	RS3	אובדן שמיעה TMPRSS3	Hearing Loss TMPRSS3	TMPRSS3	p.R109W	אשכנזים
14	PS	תסמונת פנדרד	Pendred Syndrome	SLC26A4	p.L117F, p.V570I	אשכנזים
15*	P4S	תסמונת פרולט 4	Perrault Syndrome 4	LARS2	p.E60D	אשכנזים
16	U1B	תסמונת אשר סוג 1B	Usher Syndrome Type 1B	MYO7A	p.A826T	עדות המזרח ותימנים
17	U1C	תסמונת אשר סוג 1C	Usher Syndrome Type 1C	USH1C	p.R80P	אשכנזים
18	U1G	תסמונת אשר סוג 1G	Usher Syndrome Type 1G	USH1G	p.D458V	עדות המזרח ותימנים
19	UC2	תסמונת אשר סוג 2C	Usher Syndrome Type 2C	ADGRV1	c.14973_2A>G	אשכנזים
20	U3S	תסמונת אשר סוג 3A	Usher Syndrome Type 3A	CLRN1	p.N48K	אשכנזים

תופס 07-70-2.0 גרסה 2.0 בנותקי ת-10.3.2022



\*בהזמנה מיוחדת!

טלפון: 02-6499888

מייל: info@doryes.com | אתר: www.doryes.com

**לידיעתכם!**

רשימת המחלות והמוטציות מעודכנת החל מ-10.3.2022 ועד לעדכון הגרסה הבאה באתר. נבדקים שנבדקו לפני תאריך זה, יוכלו לברר במשרדנו, את הרשימה עליה נבדקו. הפאנל מיועד לכלל העדות לפי הנצרך בכל עדה ועדה.