

Bijlage

Samenstelling van het DOOF_v11_NS genpanel (niet-syndroomaal gehoorsverlies)

ACTG1 (ENST00000331925), ADCY1 (ENST00000292723, ENST00000432715), BDP1 (ENST00000358731), BSND (ENST00000371265), C9orf75/TPRN (ENST00000409012), CABP2 (ENST00000294288), CACNA1D (ENST00000288139/ ENST00000350061), CD164 (ENST00000310786), CDC14A (ENST00000361544), CCDC50 (ENST00000392456), CDH23 (ENST00000224721), CEACAM16 (ENST00000405314), CIB2 (ENST00000258930), CLDN14 (ENST00000399137), CLIC5 (ENST00000339561/ ENST00000185206/ ENST00000544153), COCH (ENST00000396618), COL11A2 (ENST00000341947), COL4A6 (ENST00000372216/ ENST00000394872), DCDC2 (ENST00000378454), DFNA5 (ENST00000342947), DFNB31 (ENST00000362057/ ENST00000265134), DFNB59/PJVK (ENST00000409117), DIABLO/SMAC (ENST00000443649), DIAPH1 (ENST00000389054), DIAPH3 (ENST00000400324), DMXL2 (ENST00000543779), ELMOD3 (ENST00000315658/ ENST00000393852), EPS8 (ENST00000281172), EPS8L2 (ENST00000318562), ESRP1 (ENST00000433389), ESRRB (ENST00000380887), EYA4 (ENST00000367895), FAM65B (ENST00000259698), FOXI1 (ENST00000306268), GIPC3 (ENST00000322315), GJB2 (ENST00000382848), GJB3 (ENST00000373366), GJB6 (ENST00000241124), GPSM2 (ENST00000406462), GRHL2 (ENST00000251808), GRXCR1 (ENST00000399770), GRXCR2 (ENST00000377976), HECTD3 (ENST00000372172), HGF (ENST00000222390/ ENST00000444829), HOMER2 (ENST00000304231), ILDR1 (ENST00000344209), IFNLR1 (ENST327535.5), KARS (ENST00000319410), KCNQ4 (ENST00000347132), KITLG (ENST00000228280), LHFPL5 (ENST00000360215), LOXHD1 (ENST00000536736/ ENST00000300591), LRTOMT (ENST00000435085), MARVELD2 (ENST00000325631), MCM2 (ENST00000265056), MET (ENST00000318493), MIR96 (ENST00000362288), MPZL2 (ENST00000278937), MSRB3 (ENST00000355192/ ENST00000308259), MTAP (ENST00000380172/ ENST00000577563), MT-RNR1 (ENST00000389680), MT-TL1 (ENST00000386347), MT-TS1 (ENST00000387416), MYH14 (ENST00000601313/ENST00000598205), MYH9 (ENST00000216181), MYO6 (ENST00000369981), MYO3A (ENST00000265944), MYO7A (ENST00000409709/ ENST00000409893), MYO15A (ENST00000205890), NARS2 (ENST00000281038), NLRP3 (ENST00000336119), OSBPL2 (ENST00000313733), OTOA* (ENST00000388958/ ENST00000388956/ ENST00000388957), OTOF (ENST00000272371/ ENST00000339598/ ENST00000402415), OTOG (ENST00000399391), OTOGL (ENST00000458043), P2RX2 (ENST00000343948), PCDH15 (ENST00000320301), PDE1C (ENST00000396193.5), PNPT1 (ENST00000447944), POU3F4 (ENST00000373200), POU4F3 (ENST00000230732), PPIP5K2 (ENST00000358359.7), PRPS1 (ENST00000372435), PTPRQ (ENST00000614701), RDX (ENST00000405097), ROR1 (ENST00000371079), S1PR2 (ENST00000590320), SERPINB6 (ENST00000335686), SIX1 (ENST00000247182), SLC7A8 (ENST00000316902), SLC17A8 (ENST00000323346), SLC22A4 (ENST00000200652), SLC26A4 (ENST00000265715), SLC26A5 (ENST00000306312/ ENST00000339444), SMPX (ENST00000379494), SPATC1L (ENST00000291672.5), SSBP1 (ENST00000481508), SYNE4 (ENST00000324444), TBC1D24 (ENST00000293970),TECTA (ENST00000264037), THRAP3 (ENST00000354618), TJP2 (ENST00000377245/ENST00000539225), TMC1 (ENST00000297784), TMMEM132E (ENST00000631683), TMIE (ENST00000326431), TMPRSS3 (ENST00000291532), TMTC2 (ENST00000321196.7), TNC (ENST00000350763), TRIOBP (ENST00000406386/ ENST00000407319), TSPEAR/C21orf29 (ENST00000323084), USH1C (ENST00000005226/ENST00000318024), WBP2 (ENST00000254806), WDR92 (ENST00000295121), WFS1 (ENST00000226760)

Voor de opgelijste genen wordt een 30X coverage voor $\geq 95\%$ van de coderende sequentie vooropgesteld met uitzondering van DIAPH1, PPIP5K2, TPRN en WBP2 waar gemiddeld een 30X coverage voor $\geq 90\%$ van de coderende sequenties bekomen wordt. Grote deleties/duplicaties worden met de gebruikte techniek niet gedetecteerd.

* Omdat de exonen 20 t.e.m. 28 van het OTOA gen in de normale populatie gedupliceerd zijn (met meer dan 99% homologie) kan niet uitgemaakt worden of varianten (of mutaties) in dit deel van het gen in het gen zelf voorkomen of in het gedupliceerd segment. Het is ook mogelijk dat varianten (of mutaties) in het gedupliceerd segment niet gedetecteerd worden met ons onderzoek.