

Bijlage

Samenstelling van het DOOF_v12_SYN genpanel (syndromaal gehoorsverlies):

ATP6V0A4 (ENST00000310018), ATP6V1B1 (ENST00000234396), BSND (ENST00000371265), C10orf2/TWNK (ENST00000311916), CDH23 (ENST00000622827), CHD7 (ENST00000423902), CISD2 (ENST00000273986.9), CLPP (ENST00000245816), CLRN1 (ENST00000327047/ ENST00000328863/ ENST00000295911), COL11A1 (ENST00000370096/ ENST00000358392), COL11A2 (ENST00000341947), COL2A1 (ENST00000380518), COL4A3 (ENST00000396578), COL4A4 (ENST00000396625), COL4A5 (ENST00000328300), COL9A1 (ENST00000357250/ ENST00000320755), COL9A2 (ENST00000372748), COL9A3 (ENST00000343916), DFNB31/WHRN (ENST00000362057/ ENST00000265134), DIAPH1 (ENST00000389054), EDN3 (ENST00000337938), EDNRB (ENST00000377211), ERAL1 (ENST00000254928), EYA1 (ENST00000340726), GPR98 (ENST00000405460), HARS (ENST00000504156), HARS2 (ENST00000230771), HSD17B4 (ENST00000504811/ ENST00000444829), KCNE1 (ENST00000337385), KCNQ1 (ENST00000155840/ ENST00000335475), KITLG (ENST00000228280), LARS2 (ENST00000415258), MITF (ENST00000352241/ ENST00000314589/ ENST00000328528/ ENST00000472437), MYH9 (ENST00000216181), MYO7A (ENST00000409709/ ENST00000409893), MT-RNR1 (ENST00000389680), MT-TL1 (ENST00000386347), MT-TS1 (ENST00000387416), NARS2 (ENST00000281038), NDP (ENST00000378062), NLRP3 (ENST00000336119), PAX3 (ENST00000350526/ ENST00000344493/ ENST00000392069), PCDH15 (ENST00000320301), PDZD7 (ENST00000619208), POLR1C (ENST00000372389), POLR1D (ENST00000399696/ ENST00000399697), SEMA3E (ENST00000307792), SIX1 (ENST00000247182), SIX5 (ENST00000317578), SLC26A4 (ENST00000265715), SLITRK6 (ENST00000647374.1), SNAI2 (ENST00000396822), SOX10 (ENST00000396884), TBC1D24 (ENST00000293970), TCOF1 (ENST00000377797, ENST00000394269), USH1C (ENST0000005226/ ENST00000318024), USH1G (ENST00000319642), USH2A (ENST00000307340), WFS1 (ENST00000226760)

Voor de opgelijste genen wordt een 30X coverage voor $\geq 95\%$ van de coderende sequentie vooropgesteld. Grote deleties/duplicaties worden met de gebruikte techniek niet gedetecteerd.