



Retinal Dystrophy Phenotypes List (~875 Genes)

Below is a subset of the genes available on the Retinal Dystrophy Xpanded Panel categorized by common clinical phenotypes. For a complete list of the genes, please visit GeneDx.com

Achromatopsia

<i>ATF6</i>	<i>CNGA3</i>	<i>CNGB3</i>	<i>GNAT2</i>	<i>PDE6C</i>			
-------------	--------------	--------------	--------------	--------------	--	--	--

Bardet-Biedl Syndrome

<i>ARL6</i>	<i>BBS1</i>	<i>BBS10</i>	<i>BBS12</i>	<i>BBS2</i>	<i>BBS4</i>	<i>BBS5</i>	<i>BBS7</i>
<i>BBS9</i>	<i>IFT172</i>	<i>LZTFL1</i>	<i>MKKS</i>	<i>MKS1</i>	<i>TRIM32</i>	<i>TTC21B</i>	<i>TTC8</i>
<i>WDPCP</i>							

Bestretinopathy

<i>BEST1</i>							
--------------	--	--	--	--	--	--	--

Cone-rod Dystrophy

<i>ABCA4</i>	<i>ADAM9</i>	<i>AIPL1</i>	<i>BBS5</i>	<i>C21orf2</i>	<i>C2orf71</i>	<i>C8orf37</i>	<i>CABP4</i>
<i>CACNA1F</i>	<i>CDHR1</i>	<i>CEP290</i>	<i>CEP78</i>	<i>CERKL</i>	<i>CNGA3</i>	<i>CNGB3</i>	<i>CNNM4</i>
<i>CRX</i>	<i>GUCA1A</i>	<i>GUCY2D</i>	<i>KCNV2</i>	<i>LCA5</i>	<i>OPN1LW</i>	<i>PDE6C</i>	<i>POC1B</i>
<i>PROM1</i>	<i>PRPH2</i>	<i>RAB28</i>	<i>RAX2</i>	<i>RPGRIP1</i>	<i>SEMA4A</i>	<i>TLL5</i>	

Exudative Vitreoretinopathy

<i>FZD4</i>	<i>KIF11</i>	<i>LRP5</i>	<i>NDP</i>	<i>TSPAN12</i>	<i>ZNF408</i>		
-------------	--------------	-------------	------------	----------------	---------------	--	--

Fundus Albipunctatus

<i>CRB1</i>	<i>RDH5</i>	<i>RLBP1</i>	<i>RPE65</i>				
-------------	-------------	--------------	--------------	--	--	--	--

Retinal Dystrophy Phenotypes List (~875 Genes)

Joubert Syndrome

<i>AHI1</i>	<i>ARL13B</i>	<i>B9D1</i>	<i>B9D2</i>	<i>BEST1</i>	<i>C2CD3</i>	<i>C5orf42</i>	<i>CC2D2A</i>
<i>CEP290</i>	<i>CEP41</i>	<i>CSPP1</i>	<i>INPP5E</i>	<i>KIAA0586</i>	<i>KIF7</i>	<i>MKS1</i>	<i>NPHP1</i>
<i>OFD1</i>	<i>RPGRIP1L</i>	<i>TCTN1</i>	<i>TCTN2</i>	<i>TCTN3</i>	<i>TMEM138</i>	<i>TMEM216</i>	<i>TMEM231</i>
<i>TMEM237</i>	<i>TMEM67</i>	<i>TTC21B</i>					

Leber Congenital Amaurosis

<i>AHI1</i>	<i>AIPL1</i>	<i>ALMS1</i>	<i>CABP4</i>	<i>CEP290</i>	<i>CNGA3</i>	<i>CNNM4</i>	<i>CRB1</i>
<i>CRX</i>	<i>GDF6</i>	<i>GUCY2D</i>	<i>IFT140</i>	<i>IMPDH1</i>	<i>INPP5E</i>	<i>IQCB1</i>	<i>KCNJ13</i>
<i>KCNV2</i>	<i>LCA5</i>	<i>LRAT</i>	<i>MERTK</i>	<i>NDUFS2</i>	<i>NMNAT1</i>	<i>NPHP1</i>	<i>NRL</i>
<i>NXNL1</i>	<i>OTX2</i>	<i>PRPH2</i>	<i>RD3</i>	<i>RDH12</i>	<i>RPE65</i>	<i>RPGRIP1</i>	<i>RPGRIP1L</i>
<i>SPATA7</i>	<i>TULP1</i>						

Leigh Syndrome

<i>C12orf65</i>	<i>IARS2</i>	<i>NDUFAF5</i>	<i>NDUFAF6</i>	<i>NDUFS4</i>	<i>NDUFS7</i>	<i>NDUFS8</i>	<i>NDUFV1</i>
-----------------	--------------	----------------	----------------	---------------	---------------	---------------	---------------

Macular Dystrophy

<i>ABCA4</i>	<i>CHST6</i>	<i>CRX</i>	<i>FBN2</i>	<i>GUCA1A</i>	<i>HMCN1</i>	<i>IMPG1</i>	<i>MFSD8</i>
<i>PRDM13</i>	<i>PRPH2</i>	<i>RP1L1</i>					

Night Blindness

<i>CABP4</i>	<i>CACNA1F</i>	<i>CACNA1F</i>	<i>CNGA3</i>	<i>GNAT1</i>	<i>GNB3</i>	<i>GPR179</i>	<i>GRK1</i>
<i>GRM6</i>	<i>LRIT3</i>	<i>NYX</i>	<i>PDE6B</i>	<i>RHO</i>	<i>RP1</i>	<i>SLC24A1</i>	<i>TRPM1</i>

Oculocutaneous Albinism

<i>GPR143</i>	<i>HPS1</i>	<i>HPS6</i>	<i>OCA2</i>	<i>SLC24A5</i>	<i>SLC45A2</i>	<i>TYR</i>	<i>TYRP1</i>
---------------	-------------	-------------	-------------	----------------	----------------	------------	--------------

Optic Atrophy

<i>ACO2</i>	<i>MECR</i>	<i>NR2F1</i>	<i>OPA1</i>	<i>OPA3</i>	<i>SLC25A46</i>	<i>WFS1</i>	
-------------	-------------	--------------	-------------	-------------	-----------------	-------------	--

Retinal Dystrophy Phenotypes List (~875 Genes)

Retinitis Pigmentosa

<i>ABCA4</i>	<i>ABHD12</i>	<i>ADGRV1</i>	<i>AGBL5</i>	<i>AHI1</i>	<i>AIP1</i>	<i>ARL2BP</i>	<i>ARL6</i>
<i>ATOH7</i>	<i>BBS1</i>	<i>BBS2</i>	<i>BBS4</i>	<i>BEST1</i>	<i>C1QTNF5</i>	<i>C21orf2</i>	<i>C2orf71</i>
<i>C8orf37</i>	<i>CACNA1F</i>	<i>CACNA2D4</i>	<i>CDHR1</i>	<i>CEP290</i>	<i>CERKL</i>	<i>CLN3</i>	<i>CLRN1</i>
<i>CNGA1</i>	<i>CNGB1</i>	<i>CRB1</i>	<i>CRX</i>	<i>CWC27</i>	<i>CYP4V2</i>	<i>DHDDS</i>	<i>DRAM2</i>
<i>EXOSC2</i>	<i>EYS</i>	<i>FAM161A</i>	<i>FLVCR1</i>	<i>GRK1</i>	<i>GRM6</i>	<i>GUCA1A</i>	<i>GUCY2D</i>
<i>IDH3B</i>	<i>IFT140</i>	<i>IFT172</i>	<i>IMPDH1</i>	<i>IMPG2</i>	<i>INPP5E</i>	<i>KCNV2</i>	<i>KLHL7</i>
<i>LCA5</i>	<i>LRAT</i>	<i>MAK</i>	<i>MERTK</i>	<i>MFRP</i>	<i>NPHP4</i>	<i>NR2E3</i>	<i>NRL</i>
<i>PCYT1A</i>	<i>PDE6A</i>	<i>PDE6B</i>	<i>PNPLA6</i>	<i>POMGNT1</i>	<i>PRCD</i>	<i>PROM1</i>	<i>PRPF3</i>
<i>PRPF31</i>	<i>PRPF4</i>	<i>PRPF6</i>	<i>PRPF8</i>	<i>PRPH2</i>	<i>RBP3</i>	<i>RCBTB1</i>	<i>RDH12</i>
<i>REEP6</i>	<i>RGR</i>	<i>RGS9BP</i>	<i>RHO</i>	<i>RLBP1</i>	<i>ROM1</i>	<i>RP1</i>	<i>RP1L1</i>
<i>RP2</i>	<i>RP9</i>	<i>RPE65</i>	<i>RPGR</i>	<i>RPGRIP1</i>	<i>SAG</i>	<i>SDCCAG8</i>	<i>SEMA4A</i>
<i>SLC24A1</i>	<i>SLC7A14</i>	<i>SNRNP200</i>	<i>SPATA7</i>	<i>TOPORS</i>	<i>TREX1</i>	<i>TRNT1</i>	<i>TLL5</i>
<i>TULP1</i>	<i>USH2A</i>	<i>VCAN</i>	<i>ZNF408</i>				

Stargardt Disease

<i>ABCA4</i>	<i>ELOVL4</i>	<i>GRM6</i>	<i>PRPH2</i>				
--------------	---------------	-------------	--------------	--	--	--	--

Usher Syndrome

<i>ADGRV1</i>	<i>CDH23</i>	<i>CLRN1</i>	<i>MYO7A</i>	<i>PCDH15</i>	<i>USH1C</i>	<i>USH1G</i>	<i>USH2A</i>
<i>WHRN</i>							

