

Gen-Panels Bewegungsstörungen & Neurodeg. Erkr.

LI

Hinweise:

- Gen-Panels mit mehr als 10 Genen dürfen gemäss Analysenliste des BAG nur durch Ärzte mit einem FMH-Titel Medizinische Genetik verordnet werden.
- Die Gen-Panels sind nicht endgültig und können je nach Fragestellung auf Wunsch angepasst werden.
- Die Gen-Panels können abhängig von der aktuellen Datenlage zum Zeitpunkt der Analysen von denjenigen auf dieser Liste abweichen.

Bewegungsstörungen, umfassendes Panel v11 (351 Gene)

AAAS, AARS, ABCB7, ABHD12, ACAT1, ACO2, ACTB, ADAR, ADCY5, ADGRG1, ADH1C, ADPRHL2, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALS2, AMPD2, ANG, ANO10, ANO3, ANXA11, APOEP, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APOE, APP, APTX, ARG1, ARL6IP1, ARMC9, ARSA, ASL, ASS1, ATAD3A, ATCAY, ATG5, ATL1, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B3, ATP2B4, ATP7B, ATP8A2, AUH, B3GALNT2, B4GALNT1, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BEAN1, BICD2, BRF1, BSCL2, C19orf12, C9orf72, CA8, CACNA1A*, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1G, CACNA2D2, CACNB4, CAMTA1, CAPN1, CASK, CCDC88C, CCNF, CHCHD10, CHCHD2, CHMP1A, CHMP2B, CHP1, CIZ1, CLCN2, CLN5, CLN6, CLP1, COA7, COASY, COG5, COL6A3, COMT, COQ4, COQ8A, COX20, CP, CPS1, CPT1C, CRAT, CSF1R, CSTB, CWF19L1, CYLD, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAB1, DARS2, DBT, DCAF17, DCTN1, DDC, DDHD1, DDHD2, DLAT, DMXL2, DNAJC13, DNAJC19, DNAJC5, DNAJC6, DNAJC7, DNM2, DNMT1, DSTYK, DYNC1H1, EBF3, ECHS1, EEF2, EIF2AK2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF4G1, ELOVL4, ELOVL5, ENTPD1, EPM2A, ERBB4, ERCC4, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, FA2H, FARS2, FAT2, FBXO7, FGF12, FGF14, FIG4, FLVCR1, FMR1, FOLR1, FTL, FUS, FXN, GALC, GARS1, GBA, GBA2, GCDH, GCH1, GDAP2, GFAP, GIGYF2, GJC2, GLB1, GLDC, GLRA1, GLRB, GLT8D1, GLUD2, GNAL, GNAO1, GOSR2, GPPA1, GRID2, GRM1, GRN, HEXA, HEXB, HK1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HPCA, HPDL, HPRT1, HSPD1, HTRA2, HTT, IBA57, IFIH1, IRF2BPL, ITM2B, ITPR1, IVD, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNMA1, KCNN2, KCNQ2, KCNQ3, KCTD17, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KMT2B, L1CAM, LAMA1, LNP, LRRK2, MAG, MAPT, MARS1, MARS2, MATR3, MECR, MFN2, MMACHC, MME, MMUT, MORC2, MR1, MRE11, MSTO1, MTPAP, MTRFR, MTPP, MVK, NDUFA12, NEFH, NEK1, NHLRC1, NIPA1, NKX2-1, NKX6-2, NOP56, NOTCH3, NPC1, NPC2, NT5C2, OPA1, OPA3, OPHN1, OPTN, OTC, PACS2, PANK2, PARK7, PAX6, PCCA, PCCB, PCDH12, PCYT2, PDHA1, PDYN, PEX16, PEX2, PEX6, PEX7, PFN1, PHYH, PINK1, PLA2G6, PLD3, PLP1, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PRDX3, PRICKLE1, PRKCG, PRKN, PRKRA, PRNP, PRPH, PRRT2, PSEN1, PSEN2, PTF1A, PTRH2, PTS, PUM1, QDPR, RARS2, REEP1, REEP2, REPS1, RFC1, RNASEH2B, RNF170, RNF216, ROBO3, RORA, RTN2, RUBCN, SACS, SAMD9L, SAR1B, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SELENOI, SEPSECS, SERAC1, SETX, SGCE, SHQ1, SIGMAR1, SIL1, SLC16A2, SLC18A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SLC30A10, SLC33A1, SLC39A8, SLC52A2, SLC52A3, SLC6A19, SLC6A3, SLC9A1, SLC9A6, SNCA, SNCB, SNX14, SOD1, SPART, SPAST, SPATA5L1, SPG11, SPG21, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, STUB1, SUCLA2, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SYT14, TAF1, TARDBP, TBC1D23, TBK1, TDP1, TDP2, TECPR2, TERT, TFG, TGM6, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM106B, TMEM151A, TMEM240, TOE1, TOR1A, TPP1, TREM2, TRPC3, TSEN2, TSEN54, TSFM, TTBK2, TTC19, TTN, TTPA, TUBA1A, TUBA4A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TWNK, TXN2, TYROBP, UBA5, UBAP1, UBQLN2, UCHL1, VAC14, VAMP1, VAPB, VCP, VLDLR, VPS11, VPS13A, VPS13C, VPS13D, VPS16, VPS35, VPS37A, VPS41, VPS53, VRK1, VWA3B, WASHC5, WDR45, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XK, XRCC1, YY1, ZFYVE26, ZFYVE27

* Repeat-Expansionen in diesem Gen können mittels Hochdurchsatzsequenzierung nicht nachgewiesen werden. Dies erfordert eine spezielle Analytik, welche auf Wunsch für dieses Gen und weitere Gene durchgeführt werden kann: ATN1, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, TBP (Pflichtleistungen der Krankenkasse); C9orf72 (keine Pflichtleistung der Krankenkasse, Kostengutsprache erforderlich).

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) / Frontotemporale Demenz v6 (57 Gene)

ALS2, ANG, ANXA11, APOE, APP, C9orf72*, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, CYLD, DCTN1, DNAJC5, DNAJC7, DNMT1, EPM2A, ERBB4, ERLIN1, FIG4, FUS, GARS1, GLT8D1, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, ITM2B, KIF5A, MAPT, MATR3, NEFH, NEK1, NHLRC1, NOTCH3, OPTN, PFN1, PRNP, PRPH, PSEN1, PSEN2, RNF216, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SNCA, SNCB, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, TUBA4A, TYROBP, UBQLN2, VAPB, VCP

* Repeat-Expansionen in diesem Gen können mittels Hochdurchsatzsequenzierung nicht nachgewiesen werden. Dies erfordert eine spezielle Analytik und eine separate Kostengutsprache.

Ataxien, umfassendes Panel v4 (247 Gene)

AAAS, AARS, ABCB7, ABHD12, ACO2, ADCY5, ADGRG1, ADPRHL2, AFG3L2, AMPD2, ANO10, AP1S2, APTX, ARG1, ARMC9, ARSA, ASL, ASS1, ATCAY, ATG5, ATM, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B3, ATP7B, ATP8A2, AUH, B3GALNT2, BCKDHA, BCKDHB, BEAN1, BRF1, C9orf72, CA8, CACNA1A*, CACNA1C, CACNA1G, CACNA2D2, CACNB4, CAMTA1, CAPN1, CASK, CCDC88C, CHMP1A, CHP1, CLCN2, CLN5, CLN6, CLP1, COA7, COASY, COG5, COMT, COQ4, COQ8A, COX20, CP, CPS1, CSTB, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, DAB1, DARS2, DBT, DDHD2, DMXL2, DNAJC19, DNAJC5, DNMT1, DYNC1H1, EBF3, EEF2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, EPM2A, ERCC4, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, FA2H, FAT2, FGF12, FGF14, FLVCR1, FMR1, FOLR1, FXN, GALC, GBA2, GDAP2, GFAP, GJC2, GLDC, GLRA1, GLRB, GOSR2, GPAA1, GRID2, GRM1, GRN, HEXA, HEXB, HK1, IRF2BPL, ITPR1, IVD, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNQ2, KCNQ3, KIF1C, LAMA1, LNPBK, MARS2, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MR1, MRE11, MSTO1, MTPAP, MTTP, MVK, NHLRC1, NKX2-1, NKX6-2, NOP56, NPC1, NPC2, OPA1, OPA3, OPHN1, OTC, PACS2, PAX6, PCDH12, PDHA1, PDYN, PEX16, PEX2, PEX6, PEX7, PHYH, PLA2G6, PLD3, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PRDX3, PRICKLE1, PRKCG, PRNP, PRRT2, PTF1A, PTRH2, PUM1, RARS2, REEP1, RFC1, RNF170, RNF216, ROBO3, RORA, RUBCN, SACS, SAMD9L, SAR1B, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SEPSECS, SETX, SIL1, SLC1A3, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SLC39A8, SLC52A2, SLC6A19, SLC9A1, SLC9A6, SNX14, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, STUB1, SYNE1, SYNGAP1, SYT14, TBC1D23, TDP1, TDP2, TERT, TGM6, TMEM106B, TMEM240, TOE1, TPP1, TRPC3, TSEN2, TSEN54, TSFM, TTBK2, TTC19, TTPA, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TWNK, TXN2, UBA5, UCHL1, VAMP1, VLDLR, VPS13D, VPS41, VPS53, VRK1, VWA3B, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XRCC1, ZFYVE26

* Repeat-Expansionen in diesem Gen können mittels Hochdurchsatzsequenzierung nicht nachgewiesen werden. Dies erfordert eine spezielle Analytik, welche auf Wunsch für dieses Gen und folgende mit Ataxie assoziierten Gene durchgeführt werden kann: ATN1, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, TBP (Pflichtleistungen der Krankenkasse)

Dystonien v8 (81 Gene)

ACTB, ADAR, ADCY5, ANO3, AOPEP, APTX, ATM, ATP13A2, ATP1A3, ATP7B, BCAP31, C19orf12, CACNA1A*, CACNA1B, CHMP2B, CIZ1, COASY, COL6A3, COX20, CP, CSTB, DCAF17, DDC, DLAT, ECHS1, EIF2AK2, FA2H, FBXO7, FTL, GCDH, GCH1, GLB1, GNAL, GNAO1, HPCA, HPRT1, HTRA2, KCNA1, KCNMA1, KCNN2, KCTD17, KIF1C, KMT2B, MECR, MMUT, NDUFA12, NKX6-2, PANK2, PCCA, PCCB, PINK1, PLA2G6, PNKD, PRKN, PRKRA, PRRT2, SCN8A, SERAC1, SGCE, SHQ1, SLC19A3, SLC2A1, SLC30A10, SLC6A3, SPATA5L1, SPR, SYNJ1, TAF1, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TOR1A, TUBB4A, VAC14, VPS11, VPS13A, VPS16, WDR45, WDR73, YY1

Episodische Ataxie v5 (26 Gene)

ARG1, ASL, ASS1, ATP1A3, BCKDHA, BCKDHB, CACNA1A*, CACNA1C, CACNB4, CPS1, DARS2, DBT, GLDC, HK1, IVD, KCNA1, MR1, OTC, PDHA1, PNKD, PRRT2, SCN2A, SLC1A3, SLC2A1, SLC6A19, SLC25A15

* Repeat-Expansionen in diesem Gen können mittels Hochdurchsatzsequenzierung nicht nachgewiesen werden. Dies erfordert eine spezielle Analytik, welche auf Wunsch für dieses Gen durchgeführt werden kann.

Hereditäre Chorea v6 (16 Gene)

ACAT1, ADCY5, C9orf72*, CP, DCAF17, FTL, GCDH, HPRT1, MMUT, NKX2-1, PANK2, PCCA, PCCB, PRNP, VPS13A, XK

* Repeat-Expansionen in diesem Gen können mittels Hochdurchsatzsequenzierung nicht nachgewiesen werden. Dies erfordert eine spezielle Analytik, welche auf Wunsch für dieses Gen und folgende mit Ataxie assoziierten Gene durchgeführt werden kann: ATN1, TBP (Pflichtleistungen der Krankenkasse)

Hereditäre spastische Paraplegie (HSP) v11 (120 Gene)

ABCD1, ABHD16A, ACER3, ADAR, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ATAD3A, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BCAS3, BSCL2, C19orf12, CAPN1, CDK16, CHP1, CPT1C, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, DSTYK, ELOVL1, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FAR1, FARS2, FBXO7, FXN, GAD1, GALC, GBA2, GBE1, GCH1, GJA1, GJC2, GLRX5, GPT2, HACE1, HIKESHI, HPDL, HSPD1, IBA57, IFIH1, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, L1CAM, LYST, MAG, MAPK8IP3, MARS2, MTPAP, MTRFR, NIPA1, NKX6-2, NT5C2, OPA3, PCYT2, PI4KA, PLP1, PNPLA6, POLR3A, POLR3K, PSEN1, REEP1, REEP2, RNASEH2B, RNF170, RNU7-1, RTN2, SACS, SARS2, SELENO1, SERAC1, SLC16A2, SLC1A4, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SLC33A1, SPART, SPAST, SPATA5L1, SPG11, SPG21, SPG7, STN1, TECPR2, TFG, TMEM63C, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, VAMP1, VPS37A, WASHC5, WDR45B, WDR48, ZFYVE26, ZFYVE27

Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn v5 (NBIA) (12 Gene)

ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, CRAT, DCAF17, FA2H, FTL, PANK2, PLA2G6, REPS1, WDR45

Parkinson v8 (53 Gene)

ADH1C, ATP13A2, ATP1A3, C19orf12, CHCHD2, CP, CSF1R, DCTN1, DNAJC13, DNAJC6, EIF4G1, FA2H, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, GIGYF2, GLB1, GLUD2, GRN, HTRA2, LRRK2, LYST, MAPT, OPA3, PANK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, POLG, PRKN, PRKRA, PTRHD1, PTS, QDPR, RAB39B, SLC18A2, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SPG11, SPR, SYNJ1, TAF1, TH, TUBB4A, UCHL1, VPS13A, VPS13C, VPS35, WDR45, ZFYVE26