

Gen-Panels Gastrointestinale Erkrankungen

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.

Cholestase v7 (96 Gene)

ABCB11, ABCB4, ABCC2, ABCD3, ABCG8, ACOX2, ADK, AKR1D1, ALDOB, AMACR, AP1S1, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, BLVRA, CC2D2A, CFTR, CLDN1, COG7, CYP27A1, CYP7A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, EPHX1, FAH, FARSA, FARSB, GALE, GALK1, GALM, GALT, GBA, GBE1, GNAS, HADHA, HAMP, HFE, HJV, HNF1B, HSD3B7, IARS1, INVS, JAG1, KIF12, LIPA, LSR, MKS1, MMP15, MPI, MPV17, MVK, MYO5B, NBAS, NEK8, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP3, NR1H4, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX6, PKHD1, POLG, RFX6, RINT1, RPGRIP1L, SCYL1, SERPINA1, SLC25A13, SLC27A5, SMPD1, TALDO1, TFR2, TJP2, TMEM216, TMEM67, TRMU, UGT1A1, UNC45A, USP53, VIPAS39, VPS33B, VPS50, YARS1, ZFYVE19

Exokrine Pankreasinsuffizienz v1 (12 Gene)

CEL, CFTR, COX4I2, CTNS, DNAJC21, EFL1, PDX1, PTF1A, SBDS, SPINK1, SRP54, UBR1

Hyperbilirubinämien v3 (12 Gene)

ABCC2, ANK1, CDAN1, G6PD, HK1, KLF1, RHAG, SEC23B, SLC4A1, SLCO1B1, SLCO1B3, UGT1A1

Lebererkrankungen v1 (171 Gene)

ABCB11, ABCB4, ABCC12, ABCC2, ABCD3, ABCG5, ABCG8, ACADM, ACADVL, ACOX2, ADK, AGL, AGPAT2, AKR1D1, ALAD, ALDOB, AMACR, AP1S1, ASL, ASS1, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, BLVRA, BSCL2, CAVIN1, CC2D2A, CCDC115, CFTR, CLDN1, COG1, COG6, COG7, CPS1, CPT1A, CPT2, CYP27A1, CYP7A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DHCR7, DLD, EHHADH, EIF2AK3, EPCAM, EPHX1, ETFA, ETFB, ETFDH, FAH, FARSA, FARSB, G6PC1, GAA, GALE, GALK1, GALM, GALT, GBA, GBE1, GFM1, GNAS, GPBAR1, GYS2, HADHA, HAMP, HFE, HJV, HMGCL, HNF1A, HNF1B, HSD17B4, HSD3B7, IARS1, INVS, JAG1, KIF12, KRT18, KRT8, LARS1, LIPA, LMNA, LSR, MARS1, MKS1, MMP15, MPI, MPV17, MRPS16, MVK, MYO5B, NBAS, NEK8, NEUROG3, NGLY1, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR1H4, OTC, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PKD1, PKD2, PKHD1, PKLR, PMM2, POLG, PYGL, RFX6, RINT1, RPGRIP1L, SBDS, SCO1, SCP2, SCYL1, SERPINA1, SLC10A1, SLC10A2, SLC25A13, SLC25A20, SLC27A5, SLC37A4, SLC39A8, SMPD1, STT3B, SUCLG1, TALDO1, TFAM, TFR2, TJP2, TMEM216, TMEM67, TRMU, TSFM, TTC37, TWNK, TYMP, UGT1A1, UNC45A, USP53, VIL1, VIPAS39, VPS33B, VPS50, YARS1, ZFYVE19, ZIC3

Morbus Hirschsprung v2 (23 Gene)

BDNF, CELSR3, DHCR7, ECE1, EDN3, EDNRB, GDNF, GFRA1, KIF1BP, L1CAM, MITF, NKX2-1, NRG1, NRG3, NRTN, PAX3, PHOX2B, RET, RMRP, SEMA3D, SOX10, VCL, ZEB2

Pankreatitis, hereditäre v5 (8 Gene)

CASR, CEL, CFTR, CPA1, CTRC, PRSS1, SPINK1, TRPV6