

Gen-Panels Stoffwechselstörungen

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.

Eisenstoffwechsel (inkl. Hämochromatose) v6 (23 Gene)

ABCB7, ALAS2, BMP2, BMP6, ATP7B, CP, CYBRD1, FECH, FTH1, FTL, GBA, GLRX5, HAMP, HEPH, HFE, HJV, SLC11A2, SLC25A38, SLC40A1, STEAP3, TF, TFR2, TMPRSS6

Familiäre Hypercholesterinämie v2 (6 Gene)

APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, PCSK9, STAP1

Glutarazidurie v1 (5 Gene)

GCDH, ETFA, ETFB, ETFDH, SUGCT

Glykogen-Speicherkrankheiten v3 (20 Gene)

AGL, ALDOA, ENO3, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, LDHA, PFKM, PGAM2, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC37A4

Glykosylierungsstörungen v3 (32 Gene)

ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, B4GALT1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35C1, SRD5A3, TMEM165

Hämochromatose v1 (5 Gene)

HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2

Lipid-Speicherkrankheiten v3 (33 Gene)

ABCA1, ABCD1, ABHD5, ACADS, APOE, ASAH1, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, DNAJC5, ECM1, G6PC, GALC, GBA, GLA, GM2A, GRN, HEXA, HEXB, LIPA, MFSD8, NPC1, NPC2, PHYH, PNPLA2, PPT1, PSAP, PYGL, SMPD1, SNCA, TPP1

Lipodystrophien v2 (11 Gene)

AGPAT2, BSCL2, CAV1, CAVIN1, CIDEC, LIPE, LMNA, PLIN1, POLD1, PPARG, ZMPSTE24

Lysosomale Speicherkrankheiten v4 (110 Gene)

ABCC8, ACY1, ADAMTSL2, ADSL, AGA, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, ANTXR2, ARG1, ARSA, ARSB, ASAH1, ASPA, ATP13A2, BTD, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, COL11A2, COL2A1, CTNS, CTSA, CTSC, CTSD, CTSF, CTSK, DHCR7, DNAJC5, DPYD, DYM, ETFA, ETFB, ETFDH, FH, FOLR1, FUCA1, GAA, GALC, GALNS, GAMT, GBA, GCDH, GLA, GLB1, GLDC, GM2A, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPC3, GRN, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HPD, HRAS, HYAL1, IDS, IDUA, KCTD7, L2HGDH, LAMA2, LAMP2, LDB3, LIPA, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, MOCS1, MOCS2, MYOT, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PGK1, PHYH, PPT1, PRODH, PSAP, QDPR, RAI1, SGSH, SLC17A5, SLC25A15, SLC46A1, SMPD1, SUMF1, SUOX, TCF4, TPP1

Peroxisomale Erkrankungen v4 (29 Gene)

ABCD1, ABCD3, ACOX1, AGPS, AGXT, AMACR, DNM1L, DYM, EBP, GNPAT, HSD17B4, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, SCP2, SUGCT, TRIM37