

Institut für Labormedizin

Leistungsangebot: Blut, Gerinnung, Immunsystem

Hinweise:

- Durchführung der Analysen mittels NGS. Triplet-Repeats, grössere Deletionen/Duplikationen und grobstrukturelle, chromosomal Veränderungen werden nicht erfasst.
- Bei Verordnungen dieser Analysen sollte eine Kostengutsprache vom anfordernden Arzt / der anfordernden Ärztin eingeholt werden. Wir unterstützen Sie gerne dabei.
- Verordnung von Genpanels mit über 10 Genen gemäss AL des BAG nur durch Ärzte / Ärztinnen mit dem Titel FMH Medizinische Genetik.
- Die hier gelisteten Genpanels stellen nur einen Auszug aus den möglichen Analysen dar. Sie können auf die Fragestellung spezifisch/individuell angepasst werden.
- Die Zusammenstellung der Genpanels kann abhängig von der Datenlage und dem kommerziellen Anbieter abweichen.

Einzelgenanalysen:

- Hämophilie A
- Hämophilie B
- Hämoglobinopathien: Auftrag über die Hämatologie (IfLM)

Hereditäre Erythrozytose/Polyglobulie (13 Gene) [BL01]

BPGM, EGLN1, EPAS1, EPO, EPOR, HBA1, HBA2, HBB, JAK2, PIEZO1, SH2B3, SLC30A10, VHL

Thrombozytopathien / Bleeding and Platelet Disorders (108 Gene) [BL02]

ABCG5, ABCG8, ACTB, ACTN1, ACVRL1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CDC42, CHST14, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, ENG, EPHB2, ETV6, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F2R, F5, F7, F8, F9, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FYB1, GALE, GATA1, GBA, GFI1B, GGCX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, IKZF5, ITGA2B, ITGB3, KDSR, KLKB1, KNG1, LMAN1, LYST, MCFD2, MECOM, MKL1, MPIG6B, MPL, MYH9, NBEAL2, P2RX1, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, PTGS1, PTPN11, PTPRJ, RASGRP2, RBM8A, RGS2, RNU4ATAC, RUNX1, SERPINE1, SERPINF2, SLC45A2, SLFN14, SMAD4, SRC, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, THBD, THPO, TNXB, TPM4, TRPM7, TUBB1, UNC13D, VIPAS39, VKORC1, VPS33B, VWF, WAS

Bone Marrow Failure (97 Gene) [BL03]

ACD, ADA2, ANKRD26, ATR, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CEBPA, CSF3R, CTC1, DDX41, DKC1, DNAJC21, DUT, EFL1, ELANE, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, EXOC3L2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FERMT1, G6PC3, GATA1, GATA2, GFI1, GRHL2, HAX1, IKZF1, LIG4, LYST, MAD2L2, MECOM, MPL, MYSM1, NBN, NHP2, NOP10, NPM1, PALB2, PARN, PRF1, RAD51, RAD51C, RBBM8A, RBSN, RECQL4, RFWD3, RMRP, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RTE1, RUNX1, SAMD9, SBDS, SLC19A2, SLC46A1, SLX4, SRP54, SRP72, TCN2, TERT, THPO, TINF2, TP53, TSR2, UBE2T, USB1, WAS, WIPF1, WRAP53, XRCC2, ZCCHC8

Fanconi Anämie oder Bloom Syndrom (22 Gene) [BL04]

BRCA1, BRCA2, BRIP1, BLM, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, MAD2L2, PALB2, RAD51, RAD51C, SLX4, TOP3A, UBE2T, XRCC2.

Diamond-Blackfan Anämie (22Gene) [BL05]

GATA1, RPL5, RPL9, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35, RPL35A, RPS7, RPS10, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, TSR2.

Dyskeratosis congenita und Telomeropathien (18 Gene) [BL06]

ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, POT1, RPA1, RTE1, STN1, TERC, TERT, TINF2, WRAP53, ZCCHC8

Zytopenien und kongenitale Anämien (116 Gene) [BL07]

ABCB7, ADA2, ADAMTS13, AK1, ALAS2, ALDOA, AMN, ANK1, BRCA2, BRIP1, C15orf41, CD59, CDAN1, CSF3R, CTC1, CUBN, CXCR4, DHFR, DKC1, DNAJC21, ELANE, EPB41, EPB42, ERCC4, ERCC6L2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GCLC, GFI1, GLRX5, GSS, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HK1, KIF23, KLF1, LPIN2, MPL, MTR, MTRR, NBN, NHP2, NT5C3A, PALB2, PFKM, PIEZO1, PKLR, PUS1, RHAG, RMRP, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, RTE1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SEC23B, SLC11A2, SLC19A2, SLC25A38, SLC2A1, SLC4A1, SLX4, SPTA1, SPTB, TAZ, TCN2, TERT, TF, TMPRSS6, TPI1, UBE2T, UROS, VPS45, WAS, WIPF1, XK, YARS2, ATRX, BRCA1, CBL, CEBPA, COX4I2, FLT3, GPI, HBD, HOXA11, IKZF1, LAT, NPM1, RAD51C, RAP1B, RPS29, TERC, TINF2, WRAP53

Hereditäre Neutropenien (14 Gene) [BL08]

CSF3R, CLPB, CXCR4, ELANE, G6PC3, GATA2, GFI1, HAX1, JAGN1, LAMTOR2, SRP54, SRP68, VPS45, WAS

Thrombophilie mit wahrscheinlich monogener Ursache (20 Gene) [BL09]

ADAMTS13, F2, F5, FGA, FGB, FGG, HRG, PIGA, PLG, PROC, PROS, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, THDB, F3, PLAT, RPOCR, PROZ, TFPI

Genpanels für immunologische Fragestellungen sind in Bearbeitung. Bitte kontaktieren Sie uns.



SMTS 0057