

Institut für Labormedizin

Leistungsangebot: erbliche Tumorerkrankungen

Hinweise:

- Durchführung der Analysen mittels NGS. Triplett-Repeats, grössere Deletionen/Duplikationen und grobstrukturelle, chromosomale Veränderungen werden nicht erfasst
- Bei Verordnung dieser Analysen sollte eine Kostengutsprache vom anfordernden Arzt eingeholt werden. Wir unterstützen Sie gerne dabei.
- Verordnung von Genpanels mit über 10 Genen gemäss AL des BAG nur durch Ärzte 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.

GYNÄKOLOGISCHE TUMORE

Brust- und Eierstockkrebs – Standard (3 Gene) [TU01]v2

BRCA1, BRCA2, PALB2

Brustkrebs erweitert(12 Gene) [TU02]v2

BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

Eierstockkrebs erweitert (12 Gene) [TU03]

BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, EPCAM (CNV), MSH6, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11

Brust- und Eierstockkrebs kombiniert (18 Gene) [TU04]v3

BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, EPCAM (CNV), MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

KOLONKARZINOM UND POLYPOSSYNDROME

Lynch-Syndrom (5 Gene) [TU05]

MLH1, MSH2, EPCAM (CNV), MSH6, PMS2

Polypöse Darmerkrankungen (2 Gene) [TU14]

APC, MUTYH

Darmerkrankungen erweitert (mit oder ohne Polypen) (20 Gene) [TU15]v2

APC, ATM, AXIN2, BLM, BMPR1A, CHEK2, GALNT12, GREM1, MLH3, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11, TP53

ENDOKRINOLOGISCHE TUMORE

Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (2 Gene) [TU09]

MEN1, CDKN1B

Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (1 Gen) [TU10]

RET

Multiple Endokrine Neoplasie erweitert (9 Gene) [TU23]

AIP, CASR, CDC73, CDH23, CDKN1B, GCM2, GPR101, MEN1, RET

Paragangliom und Phäochromozytom (7 Gene) [TU12]v3

FH, NF1, RET, SDHB, SDHC, SDHD, VHL

Paragangliom und Phäochromozytom erweitert (14 Gene) [TU13]v3

FH, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SCL25A11, TMEM127, VHL

Nebenschilddrüsenkarzinom (5 Gene) [TU24]

CDC73, CDKN1B, GCM2, MEN1, RET



GASTROINTESTINALE TUMORE

- Pankreaskarzinom (13 Gene)** [TU08]v2
ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, MLH1, MSH2, EPCAM (3'UTR), MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, STK11, TP53
- Diffuses Magenkarzinom (hereditary diffuse gastric cancer, HDGC) (2 Gene)** [TU21]
CDH1, CTNNA1

NEPHROLOGISCHE / UROLOGISCHE TUMORE

- Prostatakarzinom(11 Gene)** [TU07]
ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, MLH1, MSH2, EPCAM (3'UTR), MSH6, NBN, PALB2, PMS2
- Nierenzellkarzinom (14 Gene)** [TU16]
BAP1, CHEK2, DICER1, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, VHL
- von Hippel Lindau (1 Gen)** [TU11]
VHL

WEITERE TUMORERKRANKUNGEN

- Li-Fraumeni-Syndrom (1 Gen)** [TU06]
TP53
- Melanom (2 Gene)** [TU17]
CDKN2A, CDK4
- Melanom erweitert (10 Gene)** [TU18]
BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, CHEK2, MITF, POT1, TERT, TP53
- Basalzell-Nävus-Syndrom (2 Gene)** [TU19]
PTCH1, SUFU
- Cowden-Syndrom (3 Gene)** [TU20]
AKT1, PIK3CA, PTEN
- Retinoblastom (1 Gen)** [TU22]
RB1

erbliche Tumorerkrankungen – umfassende Diagnostik (121 Gene) [TU23]

ACD, AIP, AKT1, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CEBPA, CEP57, CHEK2, COL7A1, CTNNA1, CTR9, CYLD, DDB2, DDX41, DICER1, DIS3L2, DKC1, DLST, DNMT3A, EGFR, ELANE, EPCAM (CNV), EPHX1, EXO1, EXT1, EXT2, FAN1, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GREM1, HOXB13, ITK, KIT, MAX, MC1R, MDH2, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MTAP, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NFKBIZ, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POLE2, POLH, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTPRJ, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, REST, RET, RHBDF2, RNF43, RPS20, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEMA4A, SLC25A11, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPRED1, STK11, SUFU, TERF2IP, TERT (5'UTR), TGFBR1, TMEM127, TP53, TRIM28, VHL (inkl intron), WT1

Weitere Genpanel

Genliste nach Absprache: genetik-ksa@ksa.ch

Nachträgliche bioinformatische Auswertung (11-100 Gene)

Gene nach Rücksprache

Custom Panel (11-100 Gene)

Gene nach Rücksprache

Custom Panel (>100 Gene)

Gene nach Rücksprache

Trägerschaftsabklärungen (pro Mutation im Gen)

Gen	AL-Position Sanger	AL-Position MLPA
APC	6245.56	6245.55
BRCA1	6241.56	6241.55
BRCA2	6241.56	6241.55
CDKN1B	6244.56	6244.55
MEN1	6244.56	6244.55
MLH1	6242.56	6242.55
MSH2/EPCAM	6242.56	6242.55
MSH6	6242.56	6242.55
MUTYH	6247.56	6247.55
PMS2	6242.56	6242.55
RB1	6246.56	6246.55
RET	6244.56	6244.55
TP53	6243.56	6243.55
Restliche Tumorgene	6247.56	6247.55