

Patient/In

Name

Vorname

Geburtsdatum

Nur ausfüllen, wenn das Formular auf 2 Seiten ausgedruckt wird.

GASTROENTEROLOGISCHE KRANKHEITEN

- Alagille-Syndrom** | ~ 2 Gene
JAG1, NOTCH2
- Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (inkl. Schwangerschaftscholestase und benigne intrahepatische rezurrenente Cholestase)** | ~ 8 Gene
ABCB11, ABCB4, ABCB4, ATP8B1, ATP8B1, NR1H4, SLC25A13, TRMU
- Gallensäuresynthesedefekt** | ~ 6 Gene
ABCD3, ACOX2, AKR1D1, AMACR, CYP7B1, HSD3B7
- Pankreatitis, hereditäre** | ~ 7 Gene
CFTR, CPA1, CTRC, KRT8, PRSS1, PRSS2, SPINK1
- Hämochromatose** | ~ 1 Gen
HFE (häufigste Mutationen)
- Hämochromatose gesamtes Panel** | ~ 7 Gene
BMP2, FTH1, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2
- Parenchymaler Leberschaden gesamtes Panel (inkl. Metabolische Lebererkrankungen)** | ~ 102 Gene
ABCB11, ABCB4, ABCC2, ABCD3, ABCG5, ABCG8, ADK, AGL, AIRE, AKR1D1, ALDOB, AMACR, AQP8, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, CCBE1, CFC1, CFTR, CPT1A, CTC1, CYP27A1, CYP7A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DKC1, DLD, EPHX1, FAH, FARS2, FBP1, GAA, GALE, GALT, GBE1, GFM1, GPBAR1, GYG1, GYS2, HMGCL, HMGCS2, HNF1A, HNF1B, HSD17B4, HSD3B7, JAG1, KCNN3, KEAP1, MPV17, MYO5B, NBAS, NOTCH1, NOTCH2, NR1H4, OXCT1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PKHD1, POLG, PRKCSH, PRSS1, PYGL, RAB11A, RDX, RFNG, RTEL1, SCO1, SEC63, SERAC1, SI, SKIV2L, SLC10A1, SLC10A2, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A20, SLC27A5, SLC2A2, SLC2A5, SLC30A10, SLC40A1, SLC4A2, SLC5A1, SLCO1B1, SLCO1B3, SPINK1, TALDO1, TERC, TERT, TJP2, TRMU, TTC37, TUFM, TWNK, UGT1A1, UTP4, VIL1, VIPAS39, VPS33B
- Chronisch-entzündliche Darmerkrankungen (inkl. Infantile Enterokolitis)** | ~ 106 Gene
ACP5, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AICDA, AP1S3, BTK, CARD14, CASP1, CD3G, CD40LG, COL7A1, COPA, CTLA4, CYBA, CYBB, DCLRE1C, DDX58, DOCK8, EPCAM, FAS, FASLG, FBLIM1, FERMT1, FOXP3, G6PC3, GUCY2C, HPS1, HPS4, HPS6, ICOS, IFIH1, IKBKG, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL2RA, IL2RG, IL36RN, ITGB2, LAC1, LIG4, LPIN2, LRBA, LYN, MDFIC, MEFV, MVK, NCF1, NCF2, NCSTN, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, OTULIN, PIK3CD, PLCG2, POMP, PRF1, PSENEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, PTEN, PYCARD, RAG1, RAG2, RBCK1, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF31, RTEL1, SAMD9, SAMHD1, SERPING1, SH2D1A, SH3BP2, SKIV2L, SLC29A3, SLC37A4, STAT1, STAT3, STXBP2, TGFBR1, TGFBR2, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF1A, TNFRSF9, TREX1, TRNT1, TTC37, TTC7A, WAS, WDR1, XIAP

BEKANNTE FAMILIÄRE MUTATION

Bitte Befundkopie beilegen

Genname: _____

Mutationsbeschreibung: _____

Bei Verordnung dieser Analysen sollte eine Kostengutsprache der Krankenversicherung vorliegen oder beantragt werden. Gen-Panels mit mehr als 10 Genen (rot markiert) dürfen gemäss den regulatorischen Bestimmungen (Analysenliste, KLV Art. 12) nur durch Ärzte mit einem Facharzttitel (FMH) Medizinische Genetik veranlasst werden. Unsere eigene genetische Beratungsstelle unterstützt Sie gerne dabei und übernimmt auch jederzeit die genetische Beratung.

Auskünfte und Anmeldungen telefonisch unter: 044 250 50 30 · Weitere Analysen finden Sie hier: www.genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik