

Leistungsangebot: Einzelgendiagnostik

alphabetische Genliste



A MEMBER OF SYNLAB

SYNLAB MVZ Humangenetik
Freiburg GmbH
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Prof. Dr. med. Jochen Decker
Dr. med. Eva Wohlleber
Fachärzte für Humangenetik

- | | | | | |
|-------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|------------------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> AAAS | <input type="checkbox"/> ALMS1** | <input type="checkbox"/> ATXN1** | <input type="checkbox"/> CASK | <input type="checkbox"/> CLN6** |
| <input type="checkbox"/> AARS | <input type="checkbox"/> ALOX12B | <input type="checkbox"/> ATXN10* | <input type="checkbox"/> CASQ2** | <input type="checkbox"/> CLN8 |
| <input type="checkbox"/> ABCA12 | <input type="checkbox"/> ALOXE3 | <input type="checkbox"/> ATXN2** | <input type="checkbox"/> CASR** | <input type="checkbox"/> CLPP |
| <input type="checkbox"/> ABCA4 | <input type="checkbox"/> ALPL | <input type="checkbox"/> ATXN7* | <input type="checkbox"/> CAV3** | <input type="checkbox"/> CNBP* |
| <input type="checkbox"/> ABCC2 | <input type="checkbox"/> ALS2** | <input type="checkbox"/> ATXN8* | <input type="checkbox"/> CBS | <input type="checkbox"/> CNGA3** |
| <input type="checkbox"/> ABCC6 | <input type="checkbox"/> ALX4 | <input type="checkbox"/> ATXN8OS* | <input type="checkbox"/> CC2D2A** | <input type="checkbox"/> CNGB3** |
| <input type="checkbox"/> ABCC8 | <input type="checkbox"/> AMACR | <input type="checkbox"/> AUH** | <input type="checkbox"/> CCBE1 | <input type="checkbox"/> CNNM4** |
| <input type="checkbox"/> ABCC9** | <input type="checkbox"/> AMER1** | <input type="checkbox"/> AUTS2** | <input type="checkbox"/> CCDC8** | <input type="checkbox"/> CNTNAP2 |
| <input type="checkbox"/> ABCD1 | <input type="checkbox"/> AMN** | <input type="checkbox"/> AVP | <input type="checkbox"/> CCDC88C** | <input type="checkbox"/> COASY** |
| <input type="checkbox"/> ABHD12 | <input type="checkbox"/> AMPD1 | <input type="checkbox"/> AVPR2 | <input type="checkbox"/> CCM2 | <input type="checkbox"/> COG7 |
| <input type="checkbox"/> ABHD5 | <input type="checkbox"/> ANK2 | <input type="checkbox"/> AXIN2** | <input type="checkbox"/> CCND1** | <input type="checkbox"/> COL11A1 |
| <input type="checkbox"/> ACAD9** | <input type="checkbox"/> ANKRD1** | <input type="checkbox"/> AZF | <input type="checkbox"/> CD40LG** | <input type="checkbox"/> COL11A2 |
| <input type="checkbox"/> ACADM | <input type="checkbox"/> ANKRD11 | <input type="checkbox"/> B3GALTL | <input type="checkbox"/> CD96 | <input type="checkbox"/> COL17A1 |
| <input type="checkbox"/> ACADS** | <input type="checkbox"/> ANO10** | <input type="checkbox"/> BAG3 | <input type="checkbox"/> CDAN1** | <input type="checkbox"/> COL1A1 |
| <input type="checkbox"/> ACADSB** | <input type="checkbox"/> ANO3 | <input type="checkbox"/> BARD1 | <input type="checkbox"/> CDH1 | <input type="checkbox"/> COL1A2 |
| <input type="checkbox"/> ACADVL | <input type="checkbox"/> ANO5 | <input type="checkbox"/> BBS1 | <input type="checkbox"/> CDK4 | <input type="checkbox"/> COL2A1 |
| <input type="checkbox"/> ACAT1 | <input type="checkbox"/> ANTXR2** | <input type="checkbox"/> BBS10 | <input type="checkbox"/> CDK5RAP2 | <input type="checkbox"/> COL3A1 |
| <input type="checkbox"/> ACSF3** | <input type="checkbox"/> AP3B1** | <input type="checkbox"/> BBS12 | <input type="checkbox"/> CDKL5 | <input type="checkbox"/> COL4A1 |
| <input type="checkbox"/> ACTA1 | <input type="checkbox"/> APC | <input type="checkbox"/> BBS2 | <input type="checkbox"/> CDKN1B** | <input type="checkbox"/> COL4A2 |
| <input type="checkbox"/> ACTA2 | <input type="checkbox"/> APOB** | <input type="checkbox"/> BBS4** | <input type="checkbox"/> CDKN1C** | <input type="checkbox"/> COL4A3 |
| <input type="checkbox"/> ACTB** | <input type="checkbox"/> APOE | <input type="checkbox"/> BBS7** | <input type="checkbox"/> CDKN2A | <input type="checkbox"/> COL4A4 |
| <input type="checkbox"/> ACTC1** | <input type="checkbox"/> APP | <input type="checkbox"/> BBS9 | <input type="checkbox"/> CDSN | <input type="checkbox"/> COL4A5 |
| <input type="checkbox"/> ACTG2** | <input type="checkbox"/> APTX | <input type="checkbox"/> BCHE | <input type="checkbox"/> CEL | <input type="checkbox"/> COL5A1 |
| <input type="checkbox"/> ACVR1** | <input type="checkbox"/> AQP2 | <input type="checkbox"/> BCKDHA | <input type="checkbox"/> CENPJ | <input type="checkbox"/> COL5A2 |
| <input type="checkbox"/> ACVR2B** | <input type="checkbox"/> AQP5 | <input type="checkbox"/> BCKDHB | <input type="checkbox"/> CEP135 | <input type="checkbox"/> COL6A1 |
| <input type="checkbox"/> ACVRL1 | <input type="checkbox"/> AR** | <input type="checkbox"/> BCKDK | <input type="checkbox"/> CEP152** | <input type="checkbox"/> COL6A2 |
| <input type="checkbox"/> ADA | <input type="checkbox"/> ARFGEF2 | <input type="checkbox"/> BEST1 | <input type="checkbox"/> CEP290 | <input type="checkbox"/> COL6A3 |
| <input type="checkbox"/> ADAMTS10 | <input type="checkbox"/> ARHGAP31** | <input type="checkbox"/> BICD2** | <input type="checkbox"/> CFC1** | <input type="checkbox"/> COL7A1 |
| <input type="checkbox"/> ADAMTS13** | <input type="checkbox"/> ARHGEF10** | <input type="checkbox"/> BIN1 | <input type="checkbox"/> CFH** | <input type="checkbox"/> COL9A1 |
| <input type="checkbox"/> ADAMTS2** | <input type="checkbox"/> ARHGEF9 | <input type="checkbox"/> BLM** | <input type="checkbox"/> CFI** | <input type="checkbox"/> COL9A2 |
| <input type="checkbox"/> ADAMTSL2 | <input type="checkbox"/> ARID1B | <input type="checkbox"/> BMP15** | <input type="checkbox"/> CFL2** | <input type="checkbox"/> COL9A3 |
| <input type="checkbox"/> ADAMTSL4** | <input type="checkbox"/> ARSA | <input type="checkbox"/> BMP4** | <input type="checkbox"/> CFTR | <input type="checkbox"/> COLEC11** |
| <input type="checkbox"/> ADAR | <input type="checkbox"/> ARSB | <input type="checkbox"/> BMPR1A | <input type="checkbox"/> CHAT | <input type="checkbox"/> COLQ |
| <input type="checkbox"/> ADCK3 | <input type="checkbox"/> ARX | <input type="checkbox"/> BRAF | <input type="checkbox"/> CHD2 | <input type="checkbox"/> COMP** |
| <input type="checkbox"/> ADCY5** | <input type="checkbox"/> ASAH** | <input type="checkbox"/> BRAT1 | <input type="checkbox"/> CHD7 | <input type="checkbox"/> COQ2 |
| <input type="checkbox"/> AFG3L2 | <input type="checkbox"/> ASAH1 | <input type="checkbox"/> BRCA1 | <input type="checkbox"/> CHEK2 | <input type="checkbox"/> COQ9 |
| <input type="checkbox"/> AGGF1** | <input type="checkbox"/> ASPA** | <input type="checkbox"/> BRCA2 | <input type="checkbox"/> CHN1 | <input type="checkbox"/> CPA1** |
| <input type="checkbox"/> AGK** | <input type="checkbox"/> ASPM | <input type="checkbox"/> BRWD3** | <input type="checkbox"/> CHRNA1** | <input type="checkbox"/> CPS1 |
| <input type="checkbox"/> AGL | <input type="checkbox"/> ASS1 | <input type="checkbox"/> BSCL2 | <input type="checkbox"/> CHRNA2 | <input type="checkbox"/> CPT1A |
| <input type="checkbox"/> AGPAT2 | <input type="checkbox"/> ASXL1** | <input type="checkbox"/> BSND | <input type="checkbox"/> CHRNA3 | <input type="checkbox"/> CPT2 |
| <input type="checkbox"/> AGPS | <input type="checkbox"/> ASXL3** | <input type="checkbox"/> BTD | <input type="checkbox"/> CHRNA4 | <input type="checkbox"/> CREBBP |
| <input type="checkbox"/> AGRN | <input type="checkbox"/> ATL1 | <input type="checkbox"/> C10ORF11** | <input type="checkbox"/> CHRNA5 | <input type="checkbox"/> CRH** |
| <input type="checkbox"/> AGXT | <input type="checkbox"/> ATM | <input type="checkbox"/> C19ORF12** | <input type="checkbox"/> CHRNB2 | <input type="checkbox"/> CRX** |
| <input type="checkbox"/> AIMP1 | <input type="checkbox"/> ATN1* | <input type="checkbox"/> C5ORF42** | <input type="checkbox"/> CHRNB4 | <input type="checkbox"/> CRYAA |
| <input type="checkbox"/> AIP | <input type="checkbox"/> ATOH7** | <input type="checkbox"/> C7orf10** | <input type="checkbox"/> CHRND** | <input type="checkbox"/> CRYAB** |
| <input type="checkbox"/> AIPL1** | <input type="checkbox"/> ATP13A2 | <input type="checkbox"/> C7orf11 | <input type="checkbox"/> CHRNE | <input type="checkbox"/> CRYBB1** |
| <input type="checkbox"/> AIRE** | <input type="checkbox"/> ATP1A2 | <input type="checkbox"/> C9orf72* | <input type="checkbox"/> CHRNG | <input type="checkbox"/> CRYBB3** |
| <input type="checkbox"/> AKAP9** | <input type="checkbox"/> ATP1A3 | <input type="checkbox"/> CACNA1A | <input type="checkbox"/> CHST3** | <input type="checkbox"/> CSF1R |
| <input type="checkbox"/> AKT1** | <input type="checkbox"/> ATP2A1 | <input type="checkbox"/> CACNA1C | <input type="checkbox"/> CHST6** | <input type="checkbox"/> CSPP1** |
| <input type="checkbox"/> ALDH3A2 | <input type="checkbox"/> ATP2A2** | <input type="checkbox"/> CACNA1F** | <input type="checkbox"/> CIZ1 | <input type="checkbox"/> CTDP1** |
| <input type="checkbox"/> ALDH7A1 | <input type="checkbox"/> ATP2C1** | <input type="checkbox"/> CACNA1S | <input type="checkbox"/> CLCN1 | <input type="checkbox"/> CTNNA1 |
| <input type="checkbox"/> ALDOB | <input type="checkbox"/> ATP7A | <input type="checkbox"/> CACNB2 | <input type="checkbox"/> CLCNKA** | <input type="checkbox"/> CTNS |
| <input type="checkbox"/> ALG13** | <input type="checkbox"/> ATP7B | <input type="checkbox"/> CACNB4 | <input type="checkbox"/> CLCNKB | <input type="checkbox"/> CTRC** |
| <input type="checkbox"/> ALG6 | <input type="checkbox"/> ATR | <input type="checkbox"/> CANT1** | <input type="checkbox"/> CLN3 | <input type="checkbox"/> CTSA |
| <input type="checkbox"/> ALK | <input type="checkbox"/> ATRX** | <input type="checkbox"/> CAPN3 | <input type="checkbox"/> CLN5** | <input type="checkbox"/> CTSC |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt[at]humangenetik-freiburg.de oder telefonisch). Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut, Versand am Entnahmetag, oder DNA. Wir führen die genannten Untersuchungen mit der jeweils sinnvollsten Technik durch, in der Regel mit direkter Sequenzierung oder bei Repeats mit Fragmentanalysen. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) oder MLPA an. Leistungen gemäß Kapitel 11.4 des EBM werden in der dort beschriebenen Reihenfolge durchgeführt (z.B. CFTR, zuerst Mutationspanel, dann ggf. Sequenzierung). Bei Leistungen gemäß EBM Kapitel 11.4 bitten wir um die dort geforderten anamnestischen Angaben. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>. **derzeit nicht akkreditierte Untersuchungen. Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns. LA-EI-2017-1/ Seite 1 von 5

Leistungsangebot: Einzelgendiagnostik

alphabetische Genliste



A MEMBER OF SYNLAB

SYNLAB MVZ Humangenetik
Freiburg GmbH
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Prof. Dr. med. Jochen Decker
Dr. med. Eva Wohlleber
Fachärzte für Humangenetik

- | | | | | |
|------------------------------------|-----------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> CTSD** | <input type="checkbox"/> ECM1 | <input type="checkbox"/> FANCC | <input type="checkbox"/> G6PC | <input type="checkbox"/> GNPAT |
| <input type="checkbox"/> CTSK | <input type="checkbox"/> EDA | <input type="checkbox"/> FANCG** | <input type="checkbox"/> G6PD** | <input type="checkbox"/> GNPTAB |
| <input type="checkbox"/> CUBN | <input type="checkbox"/> EDA2R** | <input type="checkbox"/> FAT4** | <input type="checkbox"/> GAA | <input type="checkbox"/> GNPTG** |
| <input type="checkbox"/> CUL7 | <input type="checkbox"/> EDAR | <input type="checkbox"/> FBLN5** | <input type="checkbox"/> GABRB1** | <input type="checkbox"/> GNRH1 |
| <input type="checkbox"/> CYBA | <input type="checkbox"/> EDARADD | <input type="checkbox"/> FBN1 | <input type="checkbox"/> GABRB3 | <input type="checkbox"/> GNRHR |
| <input type="checkbox"/> CYBB | <input type="checkbox"/> EDNRB** | <input type="checkbox"/> FBN2** | <input type="checkbox"/> GABRD | <input type="checkbox"/> GNS |
| <input type="checkbox"/> CYLD | <input type="checkbox"/> EFEMP1 | <input type="checkbox"/> FBP1 | <input type="checkbox"/> GABRG2 | <input type="checkbox"/> GP1BA |
| <input type="checkbox"/> CYP11B1 | <input type="checkbox"/> EFHC1** | <input type="checkbox"/> FECH** | <input type="checkbox"/> GALC | <input type="checkbox"/> GP1BB |
| <input type="checkbox"/> CYP1B1 | <input type="checkbox"/> EFNB1** | <input type="checkbox"/> FERMT1 | <input type="checkbox"/> GALE** | <input type="checkbox"/> GP9 |
| <input type="checkbox"/> CYP21A2 | <input type="checkbox"/> EGFR | <input type="checkbox"/> FEZF1 | <input type="checkbox"/> GALK1** | <input type="checkbox"/> GPC3** |
| <input type="checkbox"/> CYP24A1** | <input type="checkbox"/> EGR2 | <input type="checkbox"/> FGD1 | <input type="checkbox"/> GALNS | <input type="checkbox"/> GPC4** |
| <input type="checkbox"/> CYP27A1 | <input type="checkbox"/> EHMT1 | <input type="checkbox"/> FGF10 | <input type="checkbox"/> GALNT3** | <input type="checkbox"/> GPD1L |
| <input type="checkbox"/> CYP2D6* | <input type="checkbox"/> EIF2AK3 | <input type="checkbox"/> FGF14 | <input type="checkbox"/> GALT | <input type="checkbox"/> GPHN |
| <input type="checkbox"/> CYP4F22 | <input type="checkbox"/> EIF2B1 | <input type="checkbox"/> FGF17** | <input type="checkbox"/> GAMT | <input type="checkbox"/> GPR143 |
| <input type="checkbox"/> CYP7B1 | <input type="checkbox"/> EIF2B2** | <input type="checkbox"/> FGF23 | <input type="checkbox"/> GAN | <input type="checkbox"/> GPR56 |
| <input type="checkbox"/> D2HGDH** | <input type="checkbox"/> EIF2B3** | <input type="checkbox"/> FGF8 | <input type="checkbox"/> GARS | <input type="checkbox"/> GRHPR** |
| <input type="checkbox"/> D4Z4* | <input type="checkbox"/> EIF2B4** | <input type="checkbox"/> FGFR1 | <input type="checkbox"/> GATA2** | <input type="checkbox"/> GRID2** |
| <input type="checkbox"/> DARS2** | <input type="checkbox"/> EIF2B5** | <input type="checkbox"/> FGFR2** | <input type="checkbox"/> GATA3 | <input type="checkbox"/> GRIK4 |
| <input type="checkbox"/> DBT | <input type="checkbox"/> ELN** | <input type="checkbox"/> FGFR3 | <input type="checkbox"/> GATA4 | <input type="checkbox"/> GRIN2A |
| <input type="checkbox"/> DCHS1** | <input type="checkbox"/> ELOVL4** | <input type="checkbox"/> FH | <input type="checkbox"/> GATM** | <input type="checkbox"/> GRIN2B |
| <input type="checkbox"/> DCLRE1C** | <input type="checkbox"/> EMD** | <input type="checkbox"/> FHL1** | <input type="checkbox"/> GBA | <input type="checkbox"/> GRN |
| <input type="checkbox"/> DCX | <input type="checkbox"/> EMX2** | <input type="checkbox"/> FIG4** | <input type="checkbox"/> GBE1 | <input type="checkbox"/> GSN** |
| <input type="checkbox"/> DDR2 | <input type="checkbox"/> ENG | <input type="checkbox"/> FIGLA** | <input type="checkbox"/> GCDH | <input type="checkbox"/> GTF2H5** |
| <input type="checkbox"/> DEPDC5** | <input type="checkbox"/> ENO3** | <input type="checkbox"/> FKBP10 | <input type="checkbox"/> GCH1 | <input type="checkbox"/> GUCY2D** |
| <input type="checkbox"/> DES** | <input type="checkbox"/> EOGT | <input type="checkbox"/> FKRP | <input type="checkbox"/> GCK | <input type="checkbox"/> GUSB |
| <input type="checkbox"/> DGS | <input type="checkbox"/> EP300 | <input type="checkbox"/> FKTN | <input type="checkbox"/> GDAP1 | <input type="checkbox"/> GYG1** |
| <input type="checkbox"/> DHCR24** | <input type="checkbox"/> EPG5** | <input type="checkbox"/> FLCN** | <input type="checkbox"/> GDF1 | <input type="checkbox"/> GYG2** |
| <input type="checkbox"/> DHCR7 | <input type="checkbox"/> EPM2A** | <input type="checkbox"/> FLG | <input type="checkbox"/> GDF2** | <input type="checkbox"/> GYS1** |
| <input type="checkbox"/> DHH | <input type="checkbox"/> ERCC2 | <input type="checkbox"/> FLNA** | <input type="checkbox"/> GDF3** | <input type="checkbox"/> GYS2 |
| <input type="checkbox"/> DHODH | <input type="checkbox"/> ERCC3** | <input type="checkbox"/> FLNB | <input type="checkbox"/> GDF5** | <input type="checkbox"/> HADH |
| <input type="checkbox"/> DICER1 | <input type="checkbox"/> ERCC6 | <input type="checkbox"/> FLNC | <input type="checkbox"/> GDF6** | <input type="checkbox"/> HADHA** |
| <input type="checkbox"/> DKC1 | <input type="checkbox"/> ERCC8** | <input type="checkbox"/> FLRT3 | <input type="checkbox"/> GFAP** | <input type="checkbox"/> HAMP |
| <input type="checkbox"/> DLD | <input type="checkbox"/> ERLIN | <input type="checkbox"/> FLT4** | <input type="checkbox"/> GFM1 | <input type="checkbox"/> HARS2 |
| <input type="checkbox"/> DLL3 | <input type="checkbox"/> ERMARD | <input type="checkbox"/> FMR1* | <input type="checkbox"/> GFPT1** | <input type="checkbox"/> HBB** |
| <input type="checkbox"/> DMD | <input type="checkbox"/> ESCO2 | <input type="checkbox"/> FOXC1 | <input type="checkbox"/> GHR | <input type="checkbox"/> HCN4 |
| <input type="checkbox"/> DMP1 | <input type="checkbox"/> ETFA | <input type="checkbox"/> FOXC2** | <input type="checkbox"/> GIF | <input type="checkbox"/> HDAC4 |
| <input type="checkbox"/> DMPK* | <input type="checkbox"/> ETFB | <input type="checkbox"/> FOXE3 | <input type="checkbox"/> GJA1 | <input type="checkbox"/> HDAC8 |
| <input type="checkbox"/> DNAJB6** | <input type="checkbox"/> ETFDH | <input type="checkbox"/> FOXF1** | <input type="checkbox"/> GJB1 | <input type="checkbox"/> HEPACAM** |
| <input type="checkbox"/> DNAJC13 | <input type="checkbox"/> EYS** | <input type="checkbox"/> FOXG1 | <input type="checkbox"/> GJB2 | <input type="checkbox"/> HES7 |
| <input type="checkbox"/> DNAJC5** | <input type="checkbox"/> EZH2 | <input type="checkbox"/> FOXI1** | <input type="checkbox"/> GJB3 | <input type="checkbox"/> HESX1 |
| <input type="checkbox"/> DNASE1 | <input type="checkbox"/> F10** | <input type="checkbox"/> FOXI3 | <input type="checkbox"/> GJB4 | <input type="checkbox"/> HEXA |
| <input type="checkbox"/> DNM2 | <input type="checkbox"/> F11** | <input type="checkbox"/> FOXL2** | <input type="checkbox"/> GJB6 | <input type="checkbox"/> HEXB |
| <input type="checkbox"/> DOCK6 | <input type="checkbox"/> F12** | <input type="checkbox"/> FOXP1 | <input type="checkbox"/> GJC2 | <input type="checkbox"/> HFE |
| <input type="checkbox"/> DOK7 | <input type="checkbox"/> F13A1** | <input type="checkbox"/> FOXP2 | <input type="checkbox"/> GLA | <input type="checkbox"/> HFE2 |
| <input type="checkbox"/> DRD2 | <input type="checkbox"/> F13B** | <input type="checkbox"/> FOXP3 | <input type="checkbox"/> GLB1 | <input type="checkbox"/> HGSNAT |
| <input type="checkbox"/> DSC2** | <input type="checkbox"/> F2 | <input type="checkbox"/> FRG1* | <input type="checkbox"/> GLI3 | <input type="checkbox"/> HIBADH** |
| <input type="checkbox"/> DSG1 | <input type="checkbox"/> F5 | <input type="checkbox"/> FRMD7** | <input type="checkbox"/> GLMN | <input type="checkbox"/> HMBS |
| <input type="checkbox"/> DSG2 | <input type="checkbox"/> F8* | <input type="checkbox"/> FSHR** | <input type="checkbox"/> GLRA1 | <input type="checkbox"/> HMGCL** |
| <input type="checkbox"/> DSP | <input type="checkbox"/> F9 | <input type="checkbox"/> FTL | <input type="checkbox"/> GLRB | <input type="checkbox"/> HMN7B** |
| <input type="checkbox"/> DTNA** | <input type="checkbox"/> FA2H | <input type="checkbox"/> FUCA | <input type="checkbox"/> GLUD1 | <input type="checkbox"/> HNF1A |
| <input type="checkbox"/> DUSP6** | <input type="checkbox"/> FABP1 | <input type="checkbox"/> FUS** | <input type="checkbox"/> GM2A | <input type="checkbox"/> HNF1B |
| <input type="checkbox"/> DVL1 | <input type="checkbox"/> FAH | <input type="checkbox"/> FUT2** | <input type="checkbox"/> GNAL | <input type="checkbox"/> HNF4A |
| <input type="checkbox"/> DYNC1H1** | <input type="checkbox"/> FAM126A | <input type="checkbox"/> FUZ | <input type="checkbox"/> GNAS | <input type="checkbox"/> HOGA1** |
| <input type="checkbox"/> DYSF** | <input type="checkbox"/> FAM58A | <input type="checkbox"/> FXN* | <input type="checkbox"/> GNAT2** | <input type="checkbox"/> HOXA1 |
| <input type="checkbox"/> ECEL1** | <input type="checkbox"/> FANCA | <input type="checkbox"/> FYCO1 | <input type="checkbox"/> GNE | <input type="checkbox"/> HOXA13 |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt[at]humangenetik-freiburg.de oder telefonisch). Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut, Versand am Entnahmetag, oder DNA. Wir führen die genannten Untersuchungen mit der jeweils sinnvollsten Technik durch, in der Regel mit direkter Sequenzierung oder bei Repeats mit Fragmentanalysen. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) oder MLPA an. Leistungen gemäß Kapitel 11.4 des EBM werden in der dort beschriebenen Reihenfolge durchgeführt (z.B. CFTR, zuerst Mutationspanel, dann ggf. Sequenzierung). Bei Leistungen gemäß EBM Kapitel 11.4 bitten wir um die dort geforderten anamnestischen Angaben. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>. **derzeit nicht akkreditierte Untersuchungen. Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns. LA-EI-2017-1/ Seite 2 von 5

Leistungsangebot: Einzelgendiagnostik

alphabetische Genliste



A MEMBER OF SYNLAB

SYNLAB MVZ Humangenetik
Freiburg GmbH
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Prof. Dr. med. Jochen Decker
Dr. med. Eva Wohlleber
Fachärzte für Humangenetik

<input type="checkbox"/> HOXB1**	<input type="checkbox"/> KCNE3	<input type="checkbox"/> LAMB1	<input type="checkbox"/> MEK1	<input type="checkbox"/> MYH8
<input type="checkbox"/> HOXD13**	<input type="checkbox"/> KCNH2**	<input type="checkbox"/> LAMB3	<input type="checkbox"/> MEK2	<input type="checkbox"/> MYH9
<input type="checkbox"/> HPD	<input type="checkbox"/> KCNJ1**	<input type="checkbox"/> LAMC2	<input type="checkbox"/> MEN1	<input type="checkbox"/> MYLK
<input type="checkbox"/> HPGD**	<input type="checkbox"/> KCNJ10**	<input type="checkbox"/> LAMC3	<input type="checkbox"/> MEOX1**	<input type="checkbox"/> MYO5A**
<input type="checkbox"/> HPRT1	<input type="checkbox"/> KCNJ11	<input type="checkbox"/> LAMP2	<input type="checkbox"/> MESP2	<input type="checkbox"/> MYOT
<input type="checkbox"/> HPS1**	<input type="checkbox"/> KCNJ18**	<input type="checkbox"/> LARGE	<input type="checkbox"/> MET	<input type="checkbox"/> MYT1L**
<input type="checkbox"/> HPSE2**	<input type="checkbox"/> KCNJ2	<input type="checkbox"/> LARS2	<input type="checkbox"/> MFN2	<input type="checkbox"/> NAGLU
<input type="checkbox"/> HRAS	<input type="checkbox"/> KCNJ5**	<input type="checkbox"/> LDB3**	<input type="checkbox"/> MFSD8	<input type="checkbox"/> NCF2
<input type="checkbox"/> HS6ST1**	<input type="checkbox"/> KCNJ8**	<input type="checkbox"/> LDHA	<input type="checkbox"/> MIB1**	<input type="checkbox"/> NCSTN**
<input type="checkbox"/> HSD17B10	<input type="checkbox"/> KCNMA1**	<input type="checkbox"/> LDLR	<input type="checkbox"/> MID1**	<input type="checkbox"/> NDUFAF1**
<input type="checkbox"/> HSD17B4**	<input type="checkbox"/> KCNQ1**	<input type="checkbox"/> LEFTY2**	<input type="checkbox"/> MIR17HG**	<input type="checkbox"/> NDUFV1
<input type="checkbox"/> HSD3B2	<input type="checkbox"/> KCNQ2	<input type="checkbox"/> LEMD3	<input type="checkbox"/> MITF**	<input type="checkbox"/> NEB
<input type="checkbox"/> HSPB1	<input type="checkbox"/> KCNQ3	<input type="checkbox"/> LEP**	<input type="checkbox"/> MKKS**	<input type="checkbox"/> NEFL
<input type="checkbox"/> HSPB8	<input type="checkbox"/> KCNT1**	<input type="checkbox"/> LEPR**	<input type="checkbox"/> MKRN3**	<input type="checkbox"/> NELF
<input type="checkbox"/> HSPD1	<input type="checkbox"/> KCNV2	<input type="checkbox"/> LFN3	<input type="checkbox"/> MKS1**	<input type="checkbox"/> NEU1
<input type="checkbox"/> HSPE2**	<input type="checkbox"/> KCTD7**	<input type="checkbox"/> LHX1	<input type="checkbox"/> MLC1	<input type="checkbox"/> NF1
<input type="checkbox"/> HSPG2	<input type="checkbox"/> KDM5C**	<input type="checkbox"/> LHX3	<input type="checkbox"/> MLH1	<input type="checkbox"/> NF2
<input type="checkbox"/> HTRA1	<input type="checkbox"/> KDM6A	<input type="checkbox"/> LHX4	<input type="checkbox"/> MLH3	<input type="checkbox"/> NFIX
<input type="checkbox"/> HTRA2	<input type="checkbox"/> KHDC3L**	<input type="checkbox"/> LIFR	<input type="checkbox"/> MLL	<input type="checkbox"/> NHLRC1**
<input type="checkbox"/> HTT**	<input type="checkbox"/> KHK	<input type="checkbox"/> LIG4**	<input type="checkbox"/> MLL2	<input type="checkbox"/> NHP2**
<input type="checkbox"/> HYAL1**	<input type="checkbox"/> KIAA0196	<input type="checkbox"/> LIPA	<input type="checkbox"/> MLYCD**	<input type="checkbox"/> NHS**
<input type="checkbox"/> HYL51	<input type="checkbox"/> KIAA1279	<input type="checkbox"/> LIPN	<input type="checkbox"/> MMAA**	<input type="checkbox"/> NIPA1
<input type="checkbox"/> IDH2**	<input type="checkbox"/> KIAA1840	<input type="checkbox"/> LITAF	<input type="checkbox"/> MMAB**	<input type="checkbox"/> NIPAL4
<input type="checkbox"/> IDS	<input type="checkbox"/> KIF1A	<input type="checkbox"/> LMBRD1**	<input type="checkbox"/> MMACHC	<input type="checkbox"/> NIPBL
<input type="checkbox"/> IDUA	<input type="checkbox"/> KIF1B	<input type="checkbox"/> LMNA	<input type="checkbox"/> MMADHC**	<input type="checkbox"/> NKX2-1
<input type="checkbox"/> IFRD1**	<input type="checkbox"/> KIF21A	<input type="checkbox"/> LMNB1	<input type="checkbox"/> MNX1	<input type="checkbox"/> NKX2-5
<input type="checkbox"/> IGF1R	<input type="checkbox"/> KIF2A**	<input type="checkbox"/> LMX1B	<input type="checkbox"/> MOCS1**	<input type="checkbox"/> NLGN3
<input type="checkbox"/> IGF2**	<input type="checkbox"/> KIF5A	<input type="checkbox"/> LOR**	<input type="checkbox"/> MPDZ**	<input type="checkbox"/> NLGN4X
<input type="checkbox"/> IGHMBP2	<input type="checkbox"/> KIF5C**	<input type="checkbox"/> LPIN2**	<input type="checkbox"/> MPI	<input type="checkbox"/> NLRP3
<input type="checkbox"/> IKBKAP**	<input type="checkbox"/> KIF7	<input type="checkbox"/> LRIG2	<input type="checkbox"/> MPZ	<input type="checkbox"/> NOBOX**
<input type="checkbox"/> IKBKG**	<input type="checkbox"/> KISS1	<input type="checkbox"/> LRP1**	<input type="checkbox"/> MSH2	<input type="checkbox"/> NOD2
<input type="checkbox"/> IL17RD**	<input type="checkbox"/> KISS1R	<input type="checkbox"/> LRRK2	<input type="checkbox"/> MSH6	<input type="checkbox"/> NOG**
<input type="checkbox"/> IL1RN	<input type="checkbox"/> KIT	<input type="checkbox"/> LTBP3**	<input type="checkbox"/> MSX1	<input type="checkbox"/> NOP10**
<input type="checkbox"/> IL36RN**	<input type="checkbox"/> KL**	<input type="checkbox"/> LYST**	<input type="checkbox"/> MSX2	<input type="checkbox"/> NOP10
<input type="checkbox"/> INS**	<input type="checkbox"/> KLHDC8B**	<input type="checkbox"/> MAN2B1**	<input type="checkbox"/> MTHFR	<input type="checkbox"/> NOTCH1
<input type="checkbox"/> INSR	<input type="checkbox"/> KMT2C	<input type="checkbox"/> MANBA**	<input type="checkbox"/> MTM1**	<input type="checkbox"/> NOTCH2
<input type="checkbox"/> IRF6**	<input type="checkbox"/> KRAS	<input type="checkbox"/> MAOA	<input type="checkbox"/> MTMR14	<input type="checkbox"/> NOTCH3
<input type="checkbox"/> ISPD	<input type="checkbox"/> KRCC1	<input type="checkbox"/> MAPT	<input type="checkbox"/> MTND1**	<input type="checkbox"/> NPC1
<input type="checkbox"/> ITGA2**	<input type="checkbox"/> KRIT1	<input type="checkbox"/> MASP1	<input type="checkbox"/> MTND3	<input type="checkbox"/> NPC2
<input type="checkbox"/> ITGA6	<input type="checkbox"/> KRT1	<input type="checkbox"/> MATN3	<input type="checkbox"/> MTND4**	<input type="checkbox"/> NPHP1
<input type="checkbox"/> ITGB4	<input type="checkbox"/> KRT10	<input type="checkbox"/> MATR3	<input type="checkbox"/> MTND6**	<input type="checkbox"/> NPHS1
<input type="checkbox"/> ITPR1	<input type="checkbox"/> KRT14	<input type="checkbox"/> MAX**	<input type="checkbox"/> MTR	<input type="checkbox"/> NPHS2
<input type="checkbox"/> IVD	<input type="checkbox"/> KRT16	<input type="checkbox"/> MBD5	<input type="checkbox"/> MTRR	<input type="checkbox"/> NR0B1
<input type="checkbox"/> JAG1	<input type="checkbox"/> KRT17**	<input type="checkbox"/> MBTPS2**	<input type="checkbox"/> MT-TL1	<input type="checkbox"/> NR113
<input type="checkbox"/> JAK2	<input type="checkbox"/> KRT2	<input type="checkbox"/> MC1R**	<input type="checkbox"/> MUC1**	<input type="checkbox"/> NR3C2**
<input type="checkbox"/> JAK3**	<input type="checkbox"/> KRT5	<input type="checkbox"/> MC4R**	<input type="checkbox"/> MUSK**	<input type="checkbox"/> NR5A1**
<input type="checkbox"/> JPH3*	<input type="checkbox"/> KRT6A	<input type="checkbox"/> MCCC1	<input type="checkbox"/> MUT	<input type="checkbox"/> NRAS
<input type="checkbox"/> JUP**	<input type="checkbox"/> KRT6B**	<input type="checkbox"/> MCCC2	<input type="checkbox"/> MUTYH	<input type="checkbox"/> NRXN1
<input type="checkbox"/> KAL1	<input type="checkbox"/> KRT6C**	<input type="checkbox"/> MCOLN1	<input type="checkbox"/> MVK	<input type="checkbox"/> NSD1
<input type="checkbox"/> KANSL1**	<input type="checkbox"/> KRT9	<input type="checkbox"/> MCPH1	<input type="checkbox"/> MYBPC3**	<input type="checkbox"/> NSDHL**
<input type="checkbox"/> KAT6B	<input type="checkbox"/> L1CAM	<input type="checkbox"/> MECP2	<input type="checkbox"/> MYCN	<input type="checkbox"/> NSUN2**
<input type="checkbox"/> KCNA1	<input type="checkbox"/> L2HGDH**	<input type="checkbox"/> MED12	<input type="checkbox"/> MYH11	<input type="checkbox"/> NTRK1**
<input type="checkbox"/> KCNC1**	<input type="checkbox"/> LAMA1	<input type="checkbox"/> MED25	<input type="checkbox"/> MYH3	<input type="checkbox"/> NUBPL**
<input type="checkbox"/> KCNE1**	<input type="checkbox"/> LAMA2**	<input type="checkbox"/> MEF2C	<input type="checkbox"/> MYH6**	<input type="checkbox"/> OAT**
<input type="checkbox"/> KCNE2**	<input type="checkbox"/> LAMA3	<input type="checkbox"/> MEFV	<input type="checkbox"/> MYH7	<input type="checkbox"/> OBSL1**

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt[at]humangenetik-freiburg.de oder telefonisch). Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut, Versand am Entnahmetag, oder DNA. Wir führen die genannten Untersuchungen mit der jeweils sinnvollsten Technik durch, in der Regel mit direkter Sequenzierung oder bei Repeats mit Fragmentanalysen. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) oder MLPA an. Leistungen gemäß Kapitel 11.4 des EBM werden in der dort beschriebenen Reihenfolge durchgeführt (z.B. CFTR, zuerst Mutationspanel, dann ggf. Sequenzierung). Bei Leistungen gemäß EBM Kapitel 11.4 bitten wir um die dort geforderten anamnestischen Angaben. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>. **derzeit nicht akkreditierte Untersuchungen. Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns. LA-EI-2017-1/ Seite 3 von 5

Leistungsangebot: Einzelgendiagnostik alphabetische Genliste



A MEMBER OF SYNLAB

SYNLAB MVZ Humangenetik
Freiburg GmbH
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Prof. Dr. med. Jochen Decker
Dr. med. Eva Wohlleber
Fachärzte für Humangenetik

- | | | | | |
|-----------------------------------|------------------------------------|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> OCA2 | <input type="checkbox"/> PHF8 | <input type="checkbox"/> POMT2 | <input type="checkbox"/> RAG2** | <input type="checkbox"/> SCA8** |
| <input type="checkbox"/> OCRL** | <input type="checkbox"/> PHGDH | <input type="checkbox"/> POR** | <input type="checkbox"/> RAI1** | <input type="checkbox"/> SCARF2** |
| <input type="checkbox"/> OFD1 | <input type="checkbox"/> PHKA1 | <input type="checkbox"/> PORCN | <input type="checkbox"/> RANBP2** | <input type="checkbox"/> SCN10A** |
| <input type="checkbox"/> OPA1** | <input type="checkbox"/> PHKA2 | <input type="checkbox"/> POT1 | <input type="checkbox"/> RAPSN | <input type="checkbox"/> SCN11A** |
| <input type="checkbox"/> OPA3 | <input type="checkbox"/> PHKB** | <input type="checkbox"/> POU1F1 | <input type="checkbox"/> RARB** | <input type="checkbox"/> SCN1A |
| <input type="checkbox"/> OPTN** | <input type="checkbox"/> PHKG1** | <input type="checkbox"/> POU3F4** | <input type="checkbox"/> RASA1** | <input type="checkbox"/> SCN1B |
| <input type="checkbox"/> OTC | <input type="checkbox"/> PHKG2** | <input type="checkbox"/> PPM1K | <input type="checkbox"/> RAX | <input type="checkbox"/> SCN2A |
| <input type="checkbox"/> OTX2 | <input type="checkbox"/> PHOX2A | <input type="checkbox"/> PPP2R2B* | <input type="checkbox"/> RB1** | <input type="checkbox"/> SCN3B |
| <input type="checkbox"/> OXCT1** | <input type="checkbox"/> PHOX2B | <input type="checkbox"/> PPT1 | <input type="checkbox"/> RBM10 | <input type="checkbox"/> SCN4A |
| <input type="checkbox"/> PABPN1 | <input type="checkbox"/> PHYH | <input type="checkbox"/> PRDM16 | <input type="checkbox"/> RBM20** | <input type="checkbox"/> SCN4B |
| <input type="checkbox"/> PAFAH1B1 | <input type="checkbox"/> PIEZO2** | <input type="checkbox"/> PRDM5** | <input type="checkbox"/> RBM8A | <input type="checkbox"/> SCN5A |
| <input type="checkbox"/> PAH | <input type="checkbox"/> PIGO** | <input type="checkbox"/> PRF1 | <input type="checkbox"/> RBPJ | <input type="checkbox"/> SCN8A** |
| <input type="checkbox"/> PALB2** | <input type="checkbox"/> PIGV** | <input type="checkbox"/> PRKAG2 | <input type="checkbox"/> RDH12** | <input type="checkbox"/> SCN9A |
| <input type="checkbox"/> PANK2 | <input type="checkbox"/> PIGW** | <input type="checkbox"/> PRKAR1A | <input type="checkbox"/> RECQL4 | <input type="checkbox"/> SCNN1A** |
| <input type="checkbox"/> PARK2 | <input type="checkbox"/> PIK3CA | <input type="checkbox"/> PRKCG | <input type="checkbox"/> REEP1 | <input type="checkbox"/> SCNN1B |
| <input type="checkbox"/> PARK7 | <input type="checkbox"/> PIK3R1 | <input type="checkbox"/> PRKRA | <input type="checkbox"/> RELN** | <input type="checkbox"/> SCNN1G |
| <input type="checkbox"/> PAX2 | <input type="checkbox"/> PIK3R5 | <input type="checkbox"/> PRNP | <input type="checkbox"/> RET | <input type="checkbox"/> SDHA** |
| <input type="checkbox"/> PAX3 | <input type="checkbox"/> PINK1 | <input type="checkbox"/> PROC** | <input type="checkbox"/> RHO** | <input type="checkbox"/> SDHB |
| <input type="checkbox"/> PAX6 | <input type="checkbox"/> PITX2 | <input type="checkbox"/> PROCR** | <input type="checkbox"/> RIN2** | <input type="checkbox"/> SDHC |
| <input type="checkbox"/> PAX8** | <input type="checkbox"/> PITX3 | <input type="checkbox"/> PROK2 | <input type="checkbox"/> RIT1 | <input type="checkbox"/> SDHD |
| <input type="checkbox"/> PAX9 | <input type="checkbox"/> PKD1** | <input type="checkbox"/> PROKR2 | <input type="checkbox"/> RMRP** | <input type="checkbox"/> SEC23B |
| <input type="checkbox"/> PC | <input type="checkbox"/> PKD2** | <input type="checkbox"/> PROP1 | <input type="checkbox"/> RNASEH2A | <input type="checkbox"/> SECISBP2** |
| <input type="checkbox"/> PCBD1** | <input type="checkbox"/> PKHD1** | <input type="checkbox"/> PROS1** | <input type="checkbox"/> RNASEH2B | <input type="checkbox"/> SEMA3A** |
| <input type="checkbox"/> PCCA | <input type="checkbox"/> PKLR** | <input type="checkbox"/> PROZ** | <input type="checkbox"/> RNASEH2C | <input type="checkbox"/> SEMA3E |
| <input type="checkbox"/> PCCB | <input type="checkbox"/> PKP2 | <input type="checkbox"/> PRPS1 | <input type="checkbox"/> RNASET2** | <input type="checkbox"/> SEPNI |
| <input type="checkbox"/> PCDH19 | <input type="checkbox"/> PLA2G6 | <input type="checkbox"/> PRRT2 | <input type="checkbox"/> RNF213** | <input type="checkbox"/> SEPT9 |
| <input type="checkbox"/> PCNT | <input type="checkbox"/> PLAT** | <input type="checkbox"/> PRSS1 | <input type="checkbox"/> ROBO2** | <input type="checkbox"/> SERPINA1 |
| <input type="checkbox"/> PDCD10 | <input type="checkbox"/> PLCB1 | <input type="checkbox"/> PRX** | <input type="checkbox"/> ROBO3 | <input type="checkbox"/> SERPINA10** |
| <input type="checkbox"/> PDE4D** | <input type="checkbox"/> PLCG2 | <input type="checkbox"/> PSAP | <input type="checkbox"/> ROGDI** | <input type="checkbox"/> SERPINC1** |
| <input type="checkbox"/> PDE6A** | <input type="checkbox"/> PLCG2** | <input type="checkbox"/> PSEN1 | <input type="checkbox"/> ROR2 | <input type="checkbox"/> SERPINE1 |
| <input type="checkbox"/> PDGFB | <input type="checkbox"/> PLEC1 | <input type="checkbox"/> PSEN2 | <input type="checkbox"/> RPE65** | <input type="checkbox"/> SERPING1 |
| <input type="checkbox"/> PDGFR | <input type="checkbox"/> PLEKHG4 | <input type="checkbox"/> PSMB8** | <input type="checkbox"/> RPGR** | <input type="checkbox"/> SETBP1 |
| <input type="checkbox"/> PDGFRA** | <input type="checkbox"/> PLEKHG5** | <input type="checkbox"/> PSMC3IP** | <input type="checkbox"/> RPGRIP1** | <input type="checkbox"/> SETD2** |
| <input type="checkbox"/> PDGFRRB | <input type="checkbox"/> PLG | <input type="checkbox"/> PST | <input type="checkbox"/> RPIA | <input type="checkbox"/> SETX |
| <input type="checkbox"/> PDHX | <input type="checkbox"/> PLN** | <input type="checkbox"/> PTCH1 | <input type="checkbox"/> RPL10** | <input type="checkbox"/> SF3B4** |
| <input type="checkbox"/> PDSS1 | <input type="checkbox"/> PLOD1 | <input type="checkbox"/> PTCH2** | <input type="checkbox"/> RP-panel | <input type="checkbox"/> SFTPA2** |
| <input type="checkbox"/> PDSS2** | <input type="checkbox"/> PLOD2 | <input type="checkbox"/> PTEN | <input type="checkbox"/> RPS6KA3 | <input type="checkbox"/> SFTPC** |
| <input type="checkbox"/> PDX1 | <input type="checkbox"/> PLP1 | <input type="checkbox"/> PTH1R | <input type="checkbox"/> RRM2B** | <input type="checkbox"/> SGCA |
| <input type="checkbox"/> PDYN | <input type="checkbox"/> PMM2** | <input type="checkbox"/> PTPN11 | <input type="checkbox"/> RTN2** | <input type="checkbox"/> SGCB |
| <input type="checkbox"/> PEX1 | <input type="checkbox"/> PMP22 | <input type="checkbox"/> PVRL4 | <input type="checkbox"/> RUNX1** | <input type="checkbox"/> SGCD |
| <input type="checkbox"/> PEX10 | <input type="checkbox"/> PMS2 | <input type="checkbox"/> PWS/AS | <input type="checkbox"/> RUNX2 | <input type="checkbox"/> SGCE** |
| <input type="checkbox"/> PEX12 | <input type="checkbox"/> PNKD | <input type="checkbox"/> PYGL | <input type="checkbox"/> RYR1 | <input type="checkbox"/> SGCG** |
| <input type="checkbox"/> PEX2 | <input type="checkbox"/> PNKP** | <input type="checkbox"/> PYGM | <input type="checkbox"/> RYR2** | <input type="checkbox"/> SGSH |
| <input type="checkbox"/> PEX26 | <input type="checkbox"/> PNPLA1 | <input type="checkbox"/> QDPR** | <input type="checkbox"/> SACS | <input type="checkbox"/> SH3PXD2B |
| <input type="checkbox"/> PEX3 | <input type="checkbox"/> PNPLA3** | <input type="checkbox"/> RAB18 | <input type="checkbox"/> SALL1 | <input type="checkbox"/> SHANK3** |
| <input type="checkbox"/> PEX6 | <input type="checkbox"/> PNPLA6 | <input type="checkbox"/> RAB27A** | <input type="checkbox"/> SALL2** | <input type="checkbox"/> SHH** |
| <input type="checkbox"/> PEX7 | <input type="checkbox"/> PNPO | <input type="checkbox"/> RAB3GAP1 | <input type="checkbox"/> SALL4 | <input type="checkbox"/> SHOC2 |
| <input type="checkbox"/> PFKM | <input type="checkbox"/> POLD1** | <input type="checkbox"/> RAB3GAP2 | <input type="checkbox"/> SAMD9** | <input type="checkbox"/> SHOX |
| <input type="checkbox"/> PGAM2** | <input type="checkbox"/> POLE** | <input type="checkbox"/> RAB40AL** | <input type="checkbox"/> SAMHD1 | <input type="checkbox"/> SI** |
| <input type="checkbox"/> PGAP2** | <input type="checkbox"/> POLG | <input type="checkbox"/> RAB7A | <input type="checkbox"/> SBDS | <input type="checkbox"/> SIL1 |
| <input type="checkbox"/> PGAP3** | <input type="checkbox"/> POLG2** | <input type="checkbox"/> RAD21 | <input type="checkbox"/> SBF2 | <input type="checkbox"/> SIX3** |
| <input type="checkbox"/> PGM1** | <input type="checkbox"/> POLR3A** | <input type="checkbox"/> RAD51C | <input type="checkbox"/> SCA18** | <input type="checkbox"/> SIX6 |
| <input type="checkbox"/> PHACTR1 | <input type="checkbox"/> POLR3B** | <input type="checkbox"/> RAD51D | <input type="checkbox"/> SCA20 | <input type="checkbox"/> SKI |
| <input type="checkbox"/> PHEX | <input type="checkbox"/> POMGNT1** | <input type="checkbox"/> RAF1 | <input type="checkbox"/> SCA31** | <input type="checkbox"/> SKIV2L** |
| <input type="checkbox"/> PHF6 | <input type="checkbox"/> POMT1 | <input type="checkbox"/> RAG1** | <input type="checkbox"/> SCA7** | <input type="checkbox"/> SLC12A1** |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt[at]humangenetik-freiburg.de oder telefonisch). Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut, Versand am Entnahmetag, oder DNA. Wir führen die genannten Untersuchungen mit der jeweils sinnvollsten Technik durch, in der Regel mit direkter Sequenzierung oder bei Repeats mit Fragmentanalysen. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) oder MLPA an. Leistungen gemäß Kapitel 11.4 des EBM werden in der dort beschriebenen Reihenfolge durchgeführt (z.B. CFTR, zuerst Mutationspanel, dann ggf. Sequenzierung). Bei Leistungen gemäß EBM Kapitel 11.4 bitten wir um die dort geforderten anamnestischen Angaben. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>. **derzeit nicht akkreditierte Untersuchungen. Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns. LA-EI-2017-1/ Seite 4 von 5

Leistungsangebot: Einzelgendiagnostik

alphabetische Genliste



A MEMBER OF SYNLAB

SYNLAB MVZ Humangenetik
Freiburg GmbH
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Prof. Dr. med. Jochen Decker
Dr. med. Eva Wohlleber
Fachärzte für Humangenetik

- | | | | | |
|-------------------------------------|------------------------------------|------------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> SLC12A3 | <input type="checkbox"/> SNCA | <input type="checkbox"/> TCTN3** | <input type="checkbox"/> TRIP11** | <input type="checkbox"/> WNT3 |
| <input type="checkbox"/> SLC12A6** | <input type="checkbox"/> SNTA1** | <input type="checkbox"/> TDP1 | <input type="checkbox"/> TRPS1** | <input type="checkbox"/> WNT4** |
| <input type="checkbox"/> SLC16A1** | <input type="checkbox"/> SNX10** | <input type="checkbox"/> TDRD7 | <input type="checkbox"/> TRPV4 | <input type="checkbox"/> WNT5A |
| <input type="checkbox"/> SLC16A10** | <input type="checkbox"/> SNX14** | <input type="checkbox"/> TERC | <input type="checkbox"/> TSC1 | <input type="checkbox"/> WNT7A |
| <input type="checkbox"/> SLC16A2 | <input type="checkbox"/> SOD1 | <input type="checkbox"/> TERT | <input type="checkbox"/> TSC2 | <input type="checkbox"/> WRN** |
| <input type="checkbox"/> SLC16A6** | <input type="checkbox"/> SOS1 | <input type="checkbox"/> TF | <input type="checkbox"/> TSHR | <input type="checkbox"/> WT1** |
| <input type="checkbox"/> SLC19A2** | <input type="checkbox"/> SOX10 | <input type="checkbox"/> TFR2** | <input type="checkbox"/> TSHZ1 | <input type="checkbox"/> WTX |
| <input type="checkbox"/> SLC19A3 | <input type="checkbox"/> SOX2 | <input type="checkbox"/> TG** | <input type="checkbox"/> TTBK2** | <input type="checkbox"/> XRCC3** |
| <input type="checkbox"/> SLC1A3 | <input type="checkbox"/> SOX3 | <input type="checkbox"/> TGFB1 | <input type="checkbox"/> TTC37** | <input type="checkbox"/> YARS** |
| <input type="checkbox"/> SLC20A2 | <input type="checkbox"/> SOX9 | <input type="checkbox"/> TGFB2 | <input type="checkbox"/> TTC8** | <input type="checkbox"/> ZDHHC9 |
| <input type="checkbox"/> SLC22A5** | <input type="checkbox"/> SPAST | <input type="checkbox"/> TGFB3** | <input type="checkbox"/> TTC8 | <input type="checkbox"/> ZEB2 |
| <input type="checkbox"/> SLC24A5** | <input type="checkbox"/> SPG20 | <input type="checkbox"/> TGFB1 | <input type="checkbox"/> TTN | <input type="checkbox"/> ZFYVE26 |
| <input type="checkbox"/> SLC25A1** | <input type="checkbox"/> SPG21 | <input type="checkbox"/> TGFB1 | <input type="checkbox"/> TTPA | <input type="checkbox"/> ZFYVE27 |
| <input type="checkbox"/> SLC25A13 | <input type="checkbox"/> SPG7 | <input type="checkbox"/> TGFB2 | <input type="checkbox"/> TTR** | <input type="checkbox"/> ZIC2** |
| <input type="checkbox"/> SLC25A22** | <input type="checkbox"/> SPINK1 | <input type="checkbox"/> TGM1 | <input type="checkbox"/> TUBA1A | <input type="checkbox"/> ZIC3** |
| <input type="checkbox"/> SLC26A2 | <input type="checkbox"/> SPINK5 | <input type="checkbox"/> TGM5 | <input type="checkbox"/> TUBB3 | <input type="checkbox"/> ZMPSTE24 |
| <input type="checkbox"/> SLC26A4 | <input type="checkbox"/> SPR | <input type="checkbox"/> TH | <input type="checkbox"/> TUBB4A** | <input type="checkbox"/> ZNF469 |
| <input type="checkbox"/> SLC27A4** | <input type="checkbox"/> SPRED1 | <input type="checkbox"/> THAP1 | <input type="checkbox"/> TUBG1** | <input type="checkbox"/> ZNF592** |
| <input type="checkbox"/> SLC2A1 | <input type="checkbox"/> SPRY4** | <input type="checkbox"/> THBD | <input type="checkbox"/> TULP1** | <input type="checkbox"/> ZNF9** |
| <input type="checkbox"/> SLC2A10 | <input type="checkbox"/> SPTAN1 | <input type="checkbox"/> THPO** | <input type="checkbox"/> TUSC3** | |
| <input type="checkbox"/> SLC2A2 | <input type="checkbox"/> SPTBN2 | <input type="checkbox"/> THRB** | <input type="checkbox"/> TWIST1** | |
| <input type="checkbox"/> SLC30A10** | <input type="checkbox"/> SPTLC1** | <input type="checkbox"/> TIMM8A | <input type="checkbox"/> TYMP | |
| <input type="checkbox"/> SLC33A1 | <input type="checkbox"/> SRCAP | <input type="checkbox"/> TINF2 | <input type="checkbox"/> TYR | |
| <input type="checkbox"/> SLC35C1 | <input type="checkbox"/> SRGAP1** | <input type="checkbox"/> TJP2** | <input type="checkbox"/> TYRP1** | |
| <input type="checkbox"/> SLC37A4 | <input type="checkbox"/> STAR | <input type="checkbox"/> TK2** | <input type="checkbox"/> UBE3A | |
| <input type="checkbox"/> SLC39A4 | <input type="checkbox"/> STIL | <input type="checkbox"/> TMC6** | <input type="checkbox"/> UBE3B** | |
| <input type="checkbox"/> SLC3A1** | <input type="checkbox"/> STK11 | <input type="checkbox"/> TMC8** | <input type="checkbox"/> UBR1** | |
| <input type="checkbox"/> SLC40A1** | <input type="checkbox"/> STRA6** | <input type="checkbox"/> TMC01** | <input type="checkbox"/> UCP2** | |
| <input type="checkbox"/> SLC45A2 | <input type="checkbox"/> STRC** | <input type="checkbox"/> TMEM126A | <input type="checkbox"/> UGT1A1 | |
| <input type="checkbox"/> SLC4A1** | <input type="checkbox"/> STS | <input type="checkbox"/> TMEM127** | <input type="checkbox"/> UMOD | |
| <input type="checkbox"/> SLC4A11 | <input type="checkbox"/> STXBP1 | <input type="checkbox"/> TMEM216** | <input type="checkbox"/> UNC13D** | |
| <input type="checkbox"/> SLC52A2** | <input type="checkbox"/> SUCLA2** | <input type="checkbox"/> TMEM216** | <input type="checkbox"/> UPD15** | |
| <input type="checkbox"/> SLC52A3** | <input type="checkbox"/> SUFU** | <input type="checkbox"/> TMEM240** | <input type="checkbox"/> UPF3B | |
| <input type="checkbox"/> SLC5A2** | <input type="checkbox"/> SUMF1 | <input type="checkbox"/> TMEM261** | <input type="checkbox"/> UPK3A | |
| <input type="checkbox"/> SLC6A19 | <input type="checkbox"/> SYNE1 | <input type="checkbox"/> TMEM67 | <input type="checkbox"/> USB1** | |
| <input type="checkbox"/> SLC6A2 | <input type="checkbox"/> SYNE2 | <input type="checkbox"/> TMPO** | <input type="checkbox"/> USH2A | |
| <input type="checkbox"/> SLC6A3** | <input type="checkbox"/> SYNGAP1 | <input type="checkbox"/> TNFRSF1A | <input type="checkbox"/> VANGL1 | |
| <input type="checkbox"/> SLC6A5 | <input type="checkbox"/> TAC3 | <input type="checkbox"/> TNNT2 | <input type="checkbox"/> VDR** | |
| <input type="checkbox"/> SLC6A8** | <input type="checkbox"/> TACR3** | <input type="checkbox"/> TNNT3 | <input type="checkbox"/> VEGFC** | |
| <input type="checkbox"/> SLC7A9 | <input type="checkbox"/> TAF1 | <input type="checkbox"/> TNNT1 | <input type="checkbox"/> VHL | |
| <input type="checkbox"/> SLC9A6 | <input type="checkbox"/> TARDBP** | <input type="checkbox"/> TNNT2 | <input type="checkbox"/> VLDLR | |
| <input type="checkbox"/> SLITRK1 | <input type="checkbox"/> TAR | <input type="checkbox"/> TNNT3 | <input type="checkbox"/> VMA21 | |
| <input type="checkbox"/> SLURP1 | <input type="checkbox"/> TAT | <input type="checkbox"/> TNXB | <input type="checkbox"/> VPS13A | |
| <input type="checkbox"/> SMAD3 | <input type="checkbox"/> TAZ** | <input type="checkbox"/> TOR1A | <input type="checkbox"/> VPS13B | |
| <input type="checkbox"/> SMAD4 | <input type="checkbox"/> TBC1D24** | <input type="checkbox"/> TP53 | <input type="checkbox"/> VPS35 | |
| <input type="checkbox"/> SMAD6** | <input type="checkbox"/> TBK1** | <input type="checkbox"/> TP63 | <input type="checkbox"/> VRK1 | |
| <input type="checkbox"/> SMARCA2 | <input type="checkbox"/> TBP** | <input type="checkbox"/> TPI1 | <input type="checkbox"/> VSX2** | |
| <input type="checkbox"/> SMARCB1 | <input type="checkbox"/> TBX1 | <input type="checkbox"/> TPM1** | <input type="checkbox"/> WAS** | |
| <input type="checkbox"/> SMC1A | <input type="checkbox"/> TBX3 | <input type="checkbox"/> TPM2 | <input type="checkbox"/> WDPCP** | |
| <input type="checkbox"/> SMC3** | <input type="checkbox"/> TBX4 | <input type="checkbox"/> TPM3** | <input type="checkbox"/> WDR11 | |
| <input type="checkbox"/> SMN1** | <input type="checkbox"/> TBX5 | <input type="checkbox"/> TPO** | <input type="checkbox"/> WDR36** | |
| <input type="checkbox"/> SMPD1** | <input type="checkbox"/> TCAP** | <input type="checkbox"/> TPP1** | <input type="checkbox"/> WDR45** | |
| <input type="checkbox"/> SMYD1 | <input type="checkbox"/> TCF4 | <input type="checkbox"/> TRDN** | <input type="checkbox"/> WDR62 | |
| <input type="checkbox"/> SNAI2** | <input type="checkbox"/> TCN2** | <input type="checkbox"/> TREX1 | <input type="checkbox"/> WNT10A | |
| <input type="checkbox"/> SNAP29 | <input type="checkbox"/> TCOF1** | <input type="checkbox"/> TRIM32** | <input type="checkbox"/> WNT10B | |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt[at]humangenetik-freiburg.de oder telefonisch). Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut, Versand am Entnahmetag, oder DNA. Wir führen die genannten Untersuchungen mit der jeweils sinnvollsten Technik durch, in der Regel mit direkter Sequenzierung oder bei Repeats mit Fragmentanalysen. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) oder MLPA an. Leistungen gemäß Kapitel 11.4 des EBM werden in der dort beschriebenen Reihenfolge durchgeführt (z.B. CFTR, zuerst Mutationspanel, dann ggf. Sequenzierung). Bei Leistungen gemäß EBM Kapitel 11.4 bitten wir um die dort geforderten anamnestischen Angaben. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>. **derzeit nicht akkreditierte Untersuchungen. Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns. LA-EI-2017-1/ Seite 5 von 5