SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg GmbH
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase, ärztl. Leiter
Prof. Dr. med. Jochen Decker
Dr. med. Eva Wohlleber
Fachärzte für Humangenetik
Heinrich-von-Stephan-Str. 5
79100 Freiburg

Kardiologische Erkrankungen

☐ **Aneurysmen, Aortenfehlbildungen (TAAD) [GP037]** (nach EBM 11448)

1. COL3A1, 2. ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, FBN2, FLNA, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD6, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2

☐ **Angeborener Herzfehler [GP173] (~ 25 kb)**

ACTC1, CITED2, FOXH1, FOXP1, GATA5, GATA4, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, TBX1, TBX20

☐ **Brugada-Syndrom [GP084] (~28 kb)**

1. SCN5A, 2. SCN10A, CACNA1C, TRPM4, CACNB2, SCN1B, CACNA2D1

☐ **Long-QT-Syndrom [GP090] (~24 kb)**

1. KCNQ1, KCNH2, 2. SCN5A, ANK2, KCNE2

□ **umfassende Diagnostik [GP090XL]**

AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CAV3, DSP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1

☐ **Short-QT-Syndrom und Vorhofflimmern [GP094] (~23 kb)**

ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A

☐ **Herzrhythmusstörungen, allgemeine [GP159XL]**

ABCC9, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CAV3, DSP, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, NPPA, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRPM4

☐ **Kardiomyopathie, arrhythmogene familiäre isolierte rechtsventrikuläre (ARVD/C) [GP082] (~20 kb)**

1. DSG2, DSP, DSC2, PKP2, JUP

□ **umfassende Diagnostik [GP082XL]**

DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, TGFB3, TMEM43, TTN

☐ **Kardiomyopathie, dilatativ [GP085XL]**

ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSG2 , DSP , EMD, EYA4, FKTN, GATAD1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PLN, PSEN1, RAF1, RBM20, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL

☐ **Kardiomyopathie, hypertroph [GP087] (~25 kb)**

1. MYH7, MYBPC3, 2. ACTC1, ACTN2, CSRP3, MYH6, MYL2, MYL3, MYOZ2, NEXN, PLN, TNNT2, TCAP, TNNC1, TNNI3

☐ **Kardiomyopathie, linksventrikuläre Non-Compaction (LVNC) [GP089] (~25 kb)**

ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1

Noonan-Syndrom und RASopathien [GP092]

☐ **Noonan-Syndrom [GP092a]** (nach EBM 11355 und 11356)

1. PTPN11
2. BRAF, KRAS, NRAS, PIK3CA, PTPN11, RAF1, RASA1, RIT1, SOS1

☐ **RASopathien [GP092b]** (ohne Gene für Noonan-Syndrom) (~17kb)

CBL, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, SHOC2, SPRED1

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen. Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut oder DNA; Versand am Entnahmetag. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: http://www.humangenetik-freiburg.de.

Alle Panels sind flexibel gestaltbar, d.h. Sie können sich gerne ihr Wunschpanel zusammenstellen (bis zu 25kb EBM-Leistung). "XL"-Panels sind für gesetzlich Versicherte genehmigungspflichtig. Für die Antragsstellung benötigen wir die Einverständniserklärung zur Datenübermittlung. Weitere Hinweise zur Abrechnung finden Sie auf unserer Homepage. Bei Fragen kontaktieren Sie und einfach: *kontakt[at]humangenetik-freiburg.de*, oder unter 0761-896454-0.