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

Knochen- und Skeletterkrankungen

☐ **3M-Syndrom [GP048] (~12 kb)**
CUL7, OBSL1, CCDC8

☐ **Adams-Oliver-Syndrom [GP024] (~16 kb)**
ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, NOTCH1, RBPJ

☐ **Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) [GP049XL]**
ECEL1, FBN2, MYBPC1, MYH3, MYH8, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2

☐ **Chondrodysplasia punctata [GP050] (~7 kb)**
AGPS, ARSE, EBP, GNPAT, PEX7

☐ **Klippel-Feil-Syndrom [GP169] (~13 kb)**
GDF3, GDF6, MEOX1, MYO18B, PAX1, RIPPLY2

☐ **Multiple epiphysäre Dysplasie [GP051] (~18 kb)**
1. COMP, 2. COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, MATN3, SLC26A2

☐ **Metaphysäre Dysplasie [GP055]** (~10 kb)
COL10A1, MMP9, MMP13, PTH1R, RMRP, RUNX2, SBDS

☐ **Osteogenesis imperfecta [GP057]** (~24 kb)
1. COL1A1, 2. COL1A2, 3. BMP1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1 (P3H1), PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7

☐ **Radiale Fehlbildungen [GP058] (~9 kb)**
SALL4, TBX5, SALL1

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.