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

Leber, Niere, Endokrinologie

☐ **Alport-Syndrom [GP062] (~25 kb)**

1. COL4A5 2.COL4A3, COL4A4, COL4A6, MYH9

☐ **Bardet-Biedl-Syndrom [GP003] (~20 kb)**

ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, TTC8

☐ **umfassende Diagnostik [GP003XL]**

ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CCDC28B, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP

☐ **Bartter-Syndrom [GP096] (~16 kb)**

BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3

☐ **Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) [GP097] (~18 kb)**

ACTN4, ARHGAP24, CD2AP, INF2, MYO1E, PAX2, TRPC6

☐ **Hypogonadismus / Kallmann-Syndrom [GP098] (~x kb)**

AXL, CHD7, FEZF1, FGFR1, FGF8, FGF17, HS6ST1, IL17RD, KAL1, HESX1, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SOX10, WDR11

☐ **umfassende Diagnostik [GP098XL]**

CHD7, DMP1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF23, FGF8, FGFR1, FLRT3, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KAL1, KISS1R, NELF, NSMF, PHEX, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11

☐ **Familiärer Hyperinsulinismus [GP160] (~18 kb)**

1. ABCC8, 2. GCK, GLUD1, HADH, HNF4A, INSR, KCNJ11, SLC16A1 UCP2

☐ **Joubert-Syndrom [GP004] (~25 kb)**

AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP RPGRIP1L, TMEM67

☐ **umfassende Diagnostik [GP004XL]**

AHI1, ARL13B, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B

☐ **Meckel-Syndrom [GP100XL]**

B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM216, TMEM67

☐ **Nephronophthisen [GP102] (~25 kb)**

CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67

☐ **umfassende Diagnostik [GP102XL]**

CEP290, DCDC2, GLIS2, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SLC41A1, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3

☐ **Polyzystische Nierenerkrankung (PKD) [GP103XL]**

1. PKD1, PKD2, PKHD1 (~28 kb)
2. HNF1B, MUC1, PAX2, UMOD, BICC1 (~9 kb)

☐ **Prämature Ovarialinsuffizienz (POI, POF) [GP104] (~14 kb)**

AMH, BMP15, FIGLA, FOXL2 FSHR, INHA, NOBOX, NR5A1, PGRMC1 TGFBR3
Weitere Molekulargenetische/zytogenetische Diagnostik
□ *FMR1 (FraX)*1*
□ *Chromosomenanalyse (Li-Heparin Blut) *1*

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.