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

Neurologische Erkrankungen

Bewegungsstörungen

☐ **Ataxien und Verwandte [GP109XL]**

ABCB7, ABHD12, AFG3L2, ANO10, APTX, ATCAY, ATM, ATP1A3, C10orf2, CA8, CACNA1A, CCDC88C, DNMT1, ELOVL4, FGF14, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, MRE11A, MTPAP, PDYN, PEX10, PEX2, PLEKHG4, POLG, PRKCG, SACS, SETX, SIL1, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, SYNE1, SYT14, TDP1, TGM6, TSEN54, TTBK2, TTPA, VLDLR, WFS1

Die Analyse für Repeatveränderungen wird im Rahmen des Panels nicht durchgeführt. Bitte separat anfordern.

☐ **Charcot-Marie-Tooth, demyelinisierende Form (CMT1) [GP110] (~25 kb)**

1. PMP22 MLPA, 2. PMP22, DNM2, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, LITAF, MPZ, MTMR2, NEFL, PRX, SH3TC2

☐ **Charcot-Marie-Tooth, axonale Form (CMT2) [GP111] (~24 kb)**

DNM2, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, MFN2, MPZ, NEFL, TRPV4

☐ **erweiterte Diagnostik [GP111XL]**

AARS, ARHGEF10, DNAJB2, DNM2, DYNC1H1, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1B, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, NAGLU, NEFL, PRPS1, RAB7A, SPTLC1, TRPV4, YARS

☐ **Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP) [GP114XL]**

1. SPAST, ATL1, 2. BSCL2, CYP7B1, FA2H, GJC2, HSPD1, KIAA0196, KIF5A, NIPA1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, ZFYVE27

☐ **uncomplicated Form [GP114-aXL]**

1. SPAST, ATL1, 2. AP5Z1, CYP7B1, HSPD1, KIAA0196, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPG11, SPG7, ZFYVE27

☐ **complicated Form [GP114-bXL]**

AP4B1, AP4M1, AP4S1, BSCL2, C12ORF65, C19ORF12, CYP7B1, ERLIN2, FA2H, GAD1, GJC2, KIF1A, KIF5A, L1CAM, PLP1, PNPLA6, REEP1, SLC16A2, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, ZFYVE26

☐ **Dystonien [GP113] (~ 22kb)**

ADCY5, ATP1A3, GCH1, GNAL, PNKD, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A

Neurodegenerative Erkrankungen

☐ **Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn (NBIA) [GP121XL]**

1. PANK2, 2. ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, PLA2G6, WDR45

☐ **Parkinson-Krankheit [GP118] (~25 kb)**

ATP13A2, DJ1 (PARK7), LRRK2, PARKIN (PARK2), PINK1, SNCA, VPS35

☐ **erweiterte Diagnostik [GP118XL]**

ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATXN2, ATXN3, COMT, DCTN1, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, HTRA2, LRRK2, MAPT, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, POLG, PRKRA, SLC30A10, SLC6A3, SNCA, SPR, TAF1, TH, VPS35

☐ **Refsum-Syndrom [GP010] (~8 kb)**

PEX1, PEX2, PEX26, PEX7, PHYH

☐ **Alzheimer und Demenz [GP134] (~21 kb)**

1. PSEN1, APP, PSEN2
2. C9orf72, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, SIGMAR1, TARDBP, TREM2, UBQLN2, VCP

☐ **Frontotemporale Demenz (FTD) [GP135] (~21 kb)**

1. MAPT, GRN
2. CHMP2B, FUS, TARDBP, VCP
3. APP, ITM2B, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, TREM2, UBQLN2

☐ Repeatveränderungen für *C9orf72*

☐ **Zerebrale Mikroangiopathien (CADASIL, Morbus Fabry) [GP158] (~20 kb)**

1. NOTCH3, 2. COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1

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.