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

Stoffwechsel und Hämatopoese

Stoffwechsel

☐ **Ahornsirupkrankheit (MSUD) [GP137] (~5kb)**

1. BCKDHA, 2. BCKDHB, 3. DBT, PPM1K

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

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

☐ **Glykogenosen (Glykogenspeicherkrankheit) [GP086XL] (30kb)**

AGL, G6PC, GAA, GBE1, GYS2, LAMP2, PFKM, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, PYGM, SLC37A4

☐ **Glykosylierungsstörungen, kongenitale [GP079] (~22 kb)**

1. PMM2, 2. MPI, ALG6, 3. ALG1, ALG12, ALG2, ALG8, ALG9, DOLK, DPAGT1, DPM1, MAGT1, MPDU1, RFT1 SRD5A3, TMEM165, TUSC3

☐ **Hereditäre Hämochromatose [GP175] (7 kb)**

1. HFE hs 2. FTL, HFE, HFE2, HAMP, TFR2, SLC40A1

☐ **MODY-Diabetes [GP140] (20,9kb)**

ABCC8, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B (=TCF2), HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1

☐ **Mukopolysaccharidosen (MPS) [GP141]**

ARSB, GALNS, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, LDB3, MYOT, NAGLU, SGSH

☐ **Neuronale Zeroidlipofuszinose (NCL) [GP142XL]**

ASAH1, ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, NHLRC1, PPT1, TPP1

☐ **Zellweger-Syndrom [GP035] (~18 kb)**

1. PEX1, 2. PEX6, 3. ABCD3, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5

Hämatopoese

☐ **Bernard-Soulier-Syndrom [GP076]**

GP1BA, GP1BB, GP9

☐ **Hermansky-Pudlak-Syndrom [GP167] (~22 kb)**

AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1 HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, PLDN

☐**Fanconi Anämie [GP042] (~24 kb)**

BRCA2, FANCA, FANCC, FANCG, FANCD2, FANCE

☐ **umfassende Diagnostik [GP042XL]** (28,9kb)

BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4

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.