

ANFORDERUNGSFORMULAR

MOLEKULAR- UND ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIK

(Humangenetische Leistungen berühren nicht das Budget!)

Krankenkasse:	<i>Patienteninformation</i>
Name:	
Vorname:	
Geburtsdatum:	
Anschrift:	

Abrechnung: Ambulant
(bitte Laborüberweisungsschein 10 beifügen)
Stationär
Privat

Befund an[§] Einsender
behandelnden Arzt

[§]Gemäß GenDG dürfen molekulargenetische Befunde **nur** an den verantwortlichen Arzt gesendet werden.

Angaben zum Patienten (Pränatale und dringende Untersuchungen bitte möglichst telefonisch ankündigen)

Geschlecht: männlich weiblich

Besteht eine **Schwangerschaft**? ja nein falls ja: SSW: _____

Material: DNA; EDTA-Blut: Abnahmetag/Uhrzeit: _____; _____

Klinische (Verdachts-)Diagnose, Anamnese, Klinik, Vorfunde:

Angaben zur Familie/ggf. Stammbaum: Insbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/ Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselkrankheiten, Zystische Fibrose.

Angeforderte Untersuchung: (das Leistungsverzeichnis finden Sie auch unter: www.humangenetik-freiburg.de)
(oder bitte im Leistungsverzeichnis ankreuzen)

- Analyse folgender Gen(e): _____
- Paneldiagnostik*²: _____
- Chromosomenanalyse (ggfs FISH)^{*3}: _____ (bitte **NH4-Blut**)
- CGH-Array*¹ (seit 01.07.2016 muss bei gesetzlich Versicherten zuerst eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden)

Bitte beachten Sie: ohne vollständig ausgefüllte Einwilligungserklärung können genetische Untersuchungen nach dem GenDG nicht durchgeführt werden.

Arztstempel und ggfs. Kontakt
Informationen

Ort, Datum **X** Unterschrift, **Arzt** Name in Druckschrift

Probenmaterial und Versand: 5-10 ml EDTA-Blut, NH4-Blut bei Chromosomenanalyse oder DNA; Versand am Tag der Entnahme.

*1: Aufgrund der Vorgaben der KBV zu Kapitel 11.4 EBM bitten wir Sie bei Array CGH Anforderungen auf dem Überweisungsschein unbedingt die Indikationskriterien gemäß EBM 11500 anzugeben.

*2: Genpanels bis 25 kb sind seit 01.07.2016 EBM Leistung. Größere Panels sind genehmigungspflichtig - *3: In Kooperation

Bitte schicken Sie die Probe inkl. Einwilligungs- und Anforderungsformular an:
SYNLAB MVZ Humangenetik-Freiburg GmbH, Heinrich-von-Stephan-Str. 5, D-79100 Freiburg

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG ZUR GENETISCHEN DIAGNOSTIK (gemäß Gendiagnostikgesetz, GenDG)

Patient/in: _____
NAME, Vorname

Geburtsdatum

Untersuchung (Gene(e) bzw. Erkrankung, bitte einfügen):

Bitte ankreuzen:

Es handelt sich um eine Untersuchung auf Anlageträgerschaft für die bezeichnete Erkrankung?
(prädiaktiv, *aktuell keine klinischen Symptome*)

Ja Nein

Wenn ja, wurde eine genetische Beratung durchgeführt?

Ja Nein

Ich bitte um Mitteilung aller Zusatzbefunde, die nach aktuellem Wissensstand eine gesundheitliche
Bedeutung für mich oder meine Familie haben:

Ja Nein

Ich bitte um Mitteilung von Ergebnissen, die nach aktuellem Wissensstand unklar sind und wahrscheinlich
derzeit auch nicht weiter abgeklärt werden können. Diese unklaren Befunde ziehen in der Regel keine
medizinischen Konsequenzen nach sich.

Ja Nein

Mit meiner Unterschrift bestätige ich, dass

- ich von meinem behandelnden Arzt über Bedeutung und Tragweite der in Frage stehenden Diagnostik insbesondere über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung aufgeklärt wurde
- ich der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial zustimme
- mir ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt wurde
- ich das Recht habe, meine Einwilligung jederzeit zu widerrufen.

Ich bin damit einverstanden, dass **(Nichtzutreffendes bitte streichen)**

- die bei mir gefundenen genetischen Veränderungen unter Wahrung der gesetzlichen Bestimmungen des Datenschutzes (Anonymisierung, bzw. Pseudonymisierung) auch für wissenschaftliche Zwecke verwandt werden können.
- verbleibendes Probenmaterial für eine spätere Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, Nachforderungen durch meinen Arzt und wissenschaftliche Zwecke (z.B. Methodenentwicklungen) bis auf Widerruf aufbewahrt werden kann (Übereignungsverfügung nach §950 BGB).
- ggf. der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes med. Kooperationslabor weitergeleitet wird
- die Untersuchungsergebnisse über die vorgegebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden können.

Ort, Datum

X

Unterschrift Patient/in bzw. Vormund

X

Unterschrift Arzt (Name in Druckschrift)

Bitte beachten Sie: unbedingt erforderlich sind alle hier geforderten Angaben, also auch Unterschriften von Arzt und Patient. Bei Vorliegen unzureichend ausgefüllter bzw. nicht oder nur zum Teil unterschriebener Erklärungen darf nach GenDG keine Untersuchung erfolgen!

Bitte schicken Sie die Probe inkl. Einwilligungs- und Anforderungsformular an:
SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg GmbH, Heinrich-von-Stephan-Str. 5, D-79100 Freiburg

Leistungsangebot: Einzelgendiagnostik

alphabetische Genliste



A MEMBER OF SYNLAB 

SYNLAB MVZ Humangenetik
Freiburg GmbH
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Prof. Dr. med. Jochen Decker
Dr. med. Eva Wohlleber
Fachärzte für Humangenetik

- | | | | | |
|-------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|------------------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> AAAS | <input type="checkbox"/> ALMS1** | <input type="checkbox"/> ATXN1** | <input type="checkbox"/> CASK | <input type="checkbox"/> CLN6** |
| <input type="checkbox"/> AARS | <input type="checkbox"/> ALOX12B | <input type="checkbox"/> ATXN10* | <input type="checkbox"/> CASQ2** | <input type="checkbox"/> CLN8 |
| <input type="checkbox"/> ABCA12 | <input type="checkbox"/> ALOXE3 | <input type="checkbox"/> ATXN2** | <input type="checkbox"/> CASR** | <input type="checkbox"/> CLPP |
| <input type="checkbox"/> ABCA4 | <input type="checkbox"/> ALPL | <input type="checkbox"/> ATXN7* | <input type="checkbox"/> CAV3** | <input type="checkbox"/> CNBP* |
| <input type="checkbox"/> ABCC2 | <input type="checkbox"/> ALS2** | <input type="checkbox"/> ATXN8* | <input type="checkbox"/> CBS | <input type="checkbox"/> CNGA3** |
| <input type="checkbox"/> ABCC6 | <input type="checkbox"/> ALX4 | <input type="checkbox"/> ATXN8OS* | <input type="checkbox"/> CC2D2A** | <input type="checkbox"/> CNGB3** |
| <input type="checkbox"/> ABCC8 | <input type="checkbox"/> AMACR | <input type="checkbox"/> AUH** | <input type="checkbox"/> CCBE1 | <input type="checkbox"/> CNNM4** |
| <input type="checkbox"/> ABCC9** | <input type="checkbox"/> AMER1** | <input type="checkbox"/> AUTS2** | <input type="checkbox"/> CCDC8** | <input type="checkbox"/> CNTNAP2 |
| <input type="checkbox"/> ABCD1 | <input type="checkbox"/> AMN** | <input type="checkbox"/> AVP | <input type="checkbox"/> CCDC88C** | <input type="checkbox"/> COASY** |
| <input type="checkbox"/> ABHD12 | <input type="checkbox"/> AMPD1 | <input type="checkbox"/> AVPR2 | <input type="checkbox"/> CCM2 | <input type="checkbox"/> COG7 |
| <input type="checkbox"/> ABHD5 | <input type="checkbox"/> ANK2 | <input type="checkbox"/> AXIN2** | <input type="checkbox"/> CCND1** | <input type="checkbox"/> COL11A1 |
| <input type="checkbox"/> ACAD9** | <input type="checkbox"/> ANKRD1** | <input type="checkbox"/> AZF | <input type="checkbox"/> CD40LG** | <input type="checkbox"/> COL11A2 |
| <input type="checkbox"/> ACADM | <input type="checkbox"/> ANKRD11 | <input type="checkbox"/> B3GALTL | <input type="checkbox"/> CD96 | <input type="checkbox"/> COL17A1 |
| <input type="checkbox"/> ACADS** | <input type="checkbox"/> ANO10** | <input type="checkbox"/> BAG3 | <input type="checkbox"/> CDAN1** | <input type="checkbox"/> COL1A1 |
| <input type="checkbox"/> ACADSB** | <input type="checkbox"/> ANO3 | <input type="checkbox"/> BARD1 | <input type="checkbox"/> CDH1 | <input type="checkbox"/> COL1A2 |
| <input type="checkbox"/> ACADVL | <input type="checkbox"/> ANO5 | <input type="checkbox"/> BBS1 | <input type="checkbox"/> CDK4 | <input type="checkbox"/> COL2A1 |
| <input type="checkbox"/> ACAT1 | <input type="checkbox"/> ANTXR2** | <input type="checkbox"/> BBS10 | <input type="checkbox"/> CDK5RAP2 | <input type="checkbox"/> COL3A1 |
| <input type="checkbox"/> ACSF3** | <input type="checkbox"/> AP3B1** | <input type="checkbox"/> BBS12 | <input type="checkbox"/> CDKL5 | <input type="checkbox"/> COL4A1 |
| <input type="checkbox"/> ACTA1 | <input type="checkbox"/> APC | <input type="checkbox"/> BBS2 | <input type="checkbox"/> CDKN1B** | <input type="checkbox"/> COL4A2 |
| <input type="checkbox"/> ACTA2 | <input type="checkbox"/> APOB** | <input type="checkbox"/> BBS4** | <input type="checkbox"/> CDKN1C** | <input type="checkbox"/> COL4A3 |
| <input type="checkbox"/> ACTB** | <input type="checkbox"/> APOE | <input type="checkbox"/> BBS7** | <input type="checkbox"/> CDKN2A | <input type="checkbox"/> COL4A4 |
| <input type="checkbox"/> ACTC1** | <input type="checkbox"/> APP | <input type="checkbox"/> BBS9 | <input type="checkbox"/> CDSN | <input type="checkbox"/> COL4A5 |
| <input type="checkbox"/> ACTG2** | <input type="checkbox"/> APTX | <input type="checkbox"/> BCHE | <input type="checkbox"/> CEL | <input type="checkbox"/> COL5A1 |
| <input type="checkbox"/> ACVR1** | <input type="checkbox"/> AQP2 | <input type="checkbox"/> BCKDHA | <input type="checkbox"/> CENPJ | <input type="checkbox"/> COL5A2 |
| <input type="checkbox"/> ACVR2B** | <input type="checkbox"/> AQP5 | <input type="checkbox"/> BCKDHB | <input type="checkbox"/> CEP135 | <input type="checkbox"/> COL6A1 |
| <input type="checkbox"/> ACVRL1 | <input type="checkbox"/> AR** | <input type="checkbox"/> BCKDK | <input type="checkbox"/> CEP152** | <input type="checkbox"/> COL6A2 |
| <input type="checkbox"/> ADA | <input type="checkbox"/> ARFGEF2 | <input type="checkbox"/> BEST1 | <input type="checkbox"/> CEP290 | <input type="checkbox"/> COL6A3 |
| <input type="checkbox"/> ADAMTS10 | <input type="checkbox"/> ARHGAP31** | <input type="checkbox"/> BICD2** | <input type="checkbox"/> CFC1** | <input type="checkbox"/> COL7A1 |
| <input type="checkbox"/> ADAMTS13** | <input type="checkbox"/> ARHGEF10** | <input type="checkbox"/> BIN1 | <input type="checkbox"/> CFH** | <input type="checkbox"/> COL9A1 |
| <input type="checkbox"/> ADAMTS2** | <input type="checkbox"/> ARHGEF9 | <input type="checkbox"/> BLM** | <input type="checkbox"/> CFI** | <input type="checkbox"/> COL9A2 |
| <input type="checkbox"/> ADAMTSL2 | <input type="checkbox"/> ARID1B | <input type="checkbox"/> BMP15** | <input type="checkbox"/> CFL2** | <input type="checkbox"/> COL9A3 |
| <input type="checkbox"/> ADAMTSL4** | <input type="checkbox"/> ARSA | <input type="checkbox"/> BMP4** | <input type="checkbox"/> CFTR | <input type="checkbox"/> COLEC11** |
| <input type="checkbox"/> ADAR | <input type="checkbox"/> ARSB | <input type="checkbox"/> BMPR1A | <input type="checkbox"/> CHAT | <input type="checkbox"/> COLQ |
| <input type="checkbox"/> ADCK3 | <input type="checkbox"/> ARX | <input type="checkbox"/> BRAF | <input type="checkbox"/> CHD2 | <input type="checkbox"/> COMP** |
| <input type="checkbox"/> ADCY5** | <input type="checkbox"/> ASAH** | <input type="checkbox"/> BRAT1 | <input type="checkbox"/> CHD7 | <input type="checkbox"/> COQ2 |
| <input type="checkbox"/> AFG3L2 | <input type="checkbox"/> ASAH1 | <input type="checkbox"/> BRCA1 | <input type="checkbox"/> CHEK2 | <input type="checkbox"/> COQ9 |
| <input type="checkbox"/> AGGF1** | <input type="checkbox"/> ASPA** | <input type="checkbox"/> BRCA2 | <input type="checkbox"/> CHN1 | <input type="checkbox"/> CPA1** |
| <input type="checkbox"/> AGK** | <input type="checkbox"/> ASPM | <input type="checkbox"/> BRWD3** | <input type="checkbox"/> CHRNA1** | <input type="checkbox"/> CPS1 |
| <input type="checkbox"/> AGL | <input type="checkbox"/> ASS1 | <input type="checkbox"/> BSCL2 | <input type="checkbox"/> CHRNA2 | <input type="checkbox"/> CPT1A |
| <input type="checkbox"/> AGPAT2 | <input type="checkbox"/> ASXL1** | <input type="checkbox"/> BSND | <input type="checkbox"/> CHRNA3 | <input type="checkbox"/> CPT2 |
| <input type="checkbox"/> AGPS | <input type="checkbox"/> ASXL3** | <input type="checkbox"/> BTD | <input type="checkbox"/> CHRNA4 | <input type="checkbox"/> CREBBP |
| <input type="checkbox"/> AGRN | <input type="checkbox"/> ATL1 | <input type="checkbox"/> C10ORF11** | <input type="checkbox"/> CHRNA5 | <input type="checkbox"/> CRH** |
| <input type="checkbox"/> AGXT | <input type="checkbox"/> ATM | <input type="checkbox"/> C19ORF12** | <input type="checkbox"/> CHRNB2 | <input type="checkbox"/> CRX** |
| <input type="checkbox"/> AIMP1 | <input type="checkbox"/> ATN1* | <input type="checkbox"/> C5ORF42** | <input type="checkbox"/> CHRNB4 | <input type="checkbox"/> CRYAA |
| <input type="checkbox"/> AIP | <input type="checkbox"/> ATOH7** | <input type="checkbox"/> C7orf10** | <input type="checkbox"/> CHRND** | <input type="checkbox"/> CRYAB** |
| <input type="checkbox"/> AIPL1** | <input type="checkbox"/> ATP13A2 | <input type="checkbox"/> C7orf11 | <input type="checkbox"/> CHRNE | <input type="checkbox"/> CRYBB1** |
| <input type="checkbox"/> AIRE** | <input type="checkbox"/> ATP1A2 | <input type="checkbox"/> C9orf72* | <input type="checkbox"/> CHRNG | <input type="checkbox"/> CRYBB3** |
| <input type="checkbox"/> AKAP9** | <input type="checkbox"/> ATP1A3 | <input type="checkbox"/> CACNA1A | <input type="checkbox"/> CHST3** | <input type="checkbox"/> CSF1R |
| <input type="checkbox"/> AKT1** | <input type="checkbox"/> ATP2A1 | <input type="checkbox"/> CACNA1C | <input type="checkbox"/> CHST6** | <input type="checkbox"/> CSPP1** |
| <input type="checkbox"/> ALDH3A2 | <input type="checkbox"/> ATP2A2** | <input type="checkbox"/> CACNA1F** | <input type="checkbox"/> CIZ1 | <input type="checkbox"/> CTDP1** |
| <input type="checkbox"/> ALDH7A1 | <input type="checkbox"/> ATP2C1** | <input type="checkbox"/> CACNA1S | <input type="checkbox"/> CLCN1 | <input type="checkbox"/> CTNNA1 |
| <input type="checkbox"/> ALDOB | <input type="checkbox"/> ATP7A | <input type="checkbox"/> CACNB2 | <input type="checkbox"/> CLCNKA** | <input type="checkbox"/> CTNS |
| <input type="checkbox"/> ALG13** | <input type="checkbox"/> ATP7B | <input type="checkbox"/> CACNB4 | <input type="checkbox"/> CLCNKB | <input type="checkbox"/> CTCRC** |
| <input type="checkbox"/> ALG6 | <input type="checkbox"/> ATR | <input type="checkbox"/> CANT1** | <input type="checkbox"/> CLN3 | <input type="checkbox"/> CTSA |
| <input type="checkbox"/> ALK | <input type="checkbox"/> ATRX** | <input type="checkbox"/> CAPN3 | <input type="checkbox"/> CLN5** | <input type="checkbox"/> CTSC |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt[at]humangenetik-freiburg.de oder telefonisch). Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut, Versand am Entnahmetag, oder DNA. Wir führen die genannten Untersuchungen mit der jeweils sinnvollsten Technik durch, in der Regel mit direkter Sequenzierung oder bei Repeats mit Fragmentanalysen. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) oder MLPA an. Leistungen gemäß Kapitel 11.4 des EBM werden in der dort beschriebenen Reihenfolge durchgeführt (z.B. CFTR, zuerst Mutationspanel, dann ggf. Sequenzierung). Bei Leistungen gemäß EBM Kapitel 11.4 bitten wir um die dort geforderten anamnestischen Angaben. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>. **derzeit nicht akkreditierte Untersuchungen. Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns. LA-EI-2017-1/ Seite 1 von 5

Leistungsangebot: Einzelgendiagnostik

alphabetische Genliste



A MEMBER OF SYNLAB

SYNLAB MVZ Humangenetik
Freiburg GmbH
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Prof. Dr. med. Jochen Decker
Dr. med. Eva Wohlleber
Fachärzte für Humangenetik

- | | | | | |
|------------------------------------|-----------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> CTSD** | <input type="checkbox"/> ECM1 | <input type="checkbox"/> FANCC | <input type="checkbox"/> G6PC | <input type="checkbox"/> GNPAT |
| <input type="checkbox"/> CTSK | <input type="checkbox"/> EDA | <input type="checkbox"/> FANCG** | <input type="checkbox"/> G6PD** | <input type="checkbox"/> GNPTAB |
| <input type="checkbox"/> CUBN | <input type="checkbox"/> EDA2R** | <input type="checkbox"/> FAT4** | <input type="checkbox"/> GAA | <input type="checkbox"/> GNPTG** |
| <input type="checkbox"/> CUL7 | <input type="checkbox"/> EDAR | <input type="checkbox"/> FBLN5** | <input type="checkbox"/> GABRB1** | <input type="checkbox"/> GNRH1 |
| <input type="checkbox"/> CYBA | <input type="checkbox"/> EDARADD | <input type="checkbox"/> FBN1 | <input type="checkbox"/> GABRB3 | <input type="checkbox"/> GNRHR |
| <input type="checkbox"/> CYBB | <input type="checkbox"/> EDNRB** | <input type="checkbox"/> FBN2** | <input type="checkbox"/> GABRD | <input type="checkbox"/> GNS |
| <input type="checkbox"/> CYLD | <input type="checkbox"/> EFEMP1 | <input type="checkbox"/> FBP1 | <input type="checkbox"/> GABRG2 | <input type="checkbox"/> GP1BA |
| <input type="checkbox"/> CYP11B1 | <input type="checkbox"/> EFHC1** | <input type="checkbox"/> FECH** | <input type="checkbox"/> GALC | <input type="checkbox"/> GP1BB |
| <input type="checkbox"/> CYP1B1 | <input type="checkbox"/> EFN1** | <input type="checkbox"/> FERMT1 | <input type="checkbox"/> GALE** | <input type="checkbox"/> GP9 |
| <input type="checkbox"/> CYP21A2 | <input type="checkbox"/> EGFR | <input type="checkbox"/> FEZF1 | <input type="checkbox"/> GALK1** | <input type="checkbox"/> GPC3** |
| <input type="checkbox"/> CYP24A1** | <input type="checkbox"/> EGR2 | <input type="checkbox"/> FGD1 | <input type="checkbox"/> GALNS | <input type="checkbox"/> GPC4** |
| <input type="checkbox"/> CYP27A1 | <input type="checkbox"/> EHMT1 | <input type="checkbox"/> FGF10 | <input type="checkbox"/> GALNT3** | <input type="checkbox"/> GPD1L |
| <input type="checkbox"/> CYP2D6* | <input type="checkbox"/> EIF2AK3 | <input type="checkbox"/> FGF14 | <input type="checkbox"/> GALT | <input type="checkbox"/> GPHN |
| <input type="checkbox"/> CYP4F22 | <input type="checkbox"/> EIF2B1 | <input type="checkbox"/> FGF17** | <input type="checkbox"/> GAMT | <input type="checkbox"/> GPR143 |
| <input type="checkbox"/> CYP7B1 | <input type="checkbox"/> EIF2B2** | <input type="checkbox"/> FGF23 | <input type="checkbox"/> GAN | <input type="checkbox"/> GPR56 |
| <input type="checkbox"/> D2HGDH** | <input type="checkbox"/> EIF2B3** | <input type="checkbox"/> FGF8 | <input type="checkbox"/> GARS | <input type="checkbox"/> GRHPR** |
| <input type="checkbox"/> D4Z4* | <input type="checkbox"/> EIF2B4** | <input type="checkbox"/> FGFR1 | <input type="checkbox"/> GATA2** | <input type="checkbox"/> GRID2** |
| <input type="checkbox"/> DARS2** | <input type="checkbox"/> EIF2B5** | <input type="checkbox"/> FGFR2** | <input type="checkbox"/> GATA3 | <input type="checkbox"/> GRIK4 |
| <input type="checkbox"/> DBT | <input type="checkbox"/> ELN** | <input type="checkbox"/> FGFR3 | <input type="checkbox"/> GATA4 | <input type="checkbox"/> GRIN2A |
| <input type="checkbox"/> DCHS1** | <input type="checkbox"/> ELOVL4** | <input type="checkbox"/> FH | <input type="checkbox"/> GATM** | <input type="checkbox"/> GRIN2B |
| <input type="checkbox"/> DCLRE1C** | <input type="checkbox"/> EMD** | <input type="checkbox"/> FHL1** | <input type="checkbox"/> GBA | <input type="checkbox"/> GRN |
| <input type="checkbox"/> DCX | <input type="checkbox"/> EMX2** | <input type="checkbox"/> FIG4** | <input type="checkbox"/> GBE1 | <input type="checkbox"/> GSN** |
| <input type="checkbox"/> DDR2 | <input type="checkbox"/> ENG | <input type="checkbox"/> FIGLA** | <input type="checkbox"/> GCDH | <input type="checkbox"/> GTF2H5** |
| <input type="checkbox"/> DEPDC5** | <input type="checkbox"/> ENO3** | <input type="checkbox"/> FKBP10 | <input type="checkbox"/> GCH1 | <input type="checkbox"/> GUCY2D** |
| <input type="checkbox"/> DES** | <input type="checkbox"/> EOGT | <input type="checkbox"/> FKRP | <input type="checkbox"/> GCK | <input type="checkbox"/> GUSB |
| <input type="checkbox"/> DGS | <input type="checkbox"/> EP300 | <input type="checkbox"/> FKTN | <input type="checkbox"/> GDAP1 | <input type="checkbox"/> GYG1** |
| <input type="checkbox"/> DHCR24** | <input type="checkbox"/> EPG5** | <input type="checkbox"/> FLCN** | <input type="checkbox"/> GDF1 | <input type="checkbox"/> GYG2** |
| <input type="checkbox"/> DHCR7 | <input type="checkbox"/> EPM2A** | <input type="checkbox"/> FLG | <input type="checkbox"/> GDF2** | <input type="checkbox"/> GYS1** |
| <input type="checkbox"/> DHH | <input type="checkbox"/> ERCC2 | <input type="checkbox"/> FLNA** | <input type="checkbox"/> GDF3** | <input type="checkbox"/> GYS2 |
| <input type="checkbox"/> DHODH | <input type="checkbox"/> ERCC3** | <input type="checkbox"/> FLNB | <input type="checkbox"/> GDF5** | <input type="checkbox"/> HADH |
| <input type="checkbox"/> DICER1 | <input type="checkbox"/> ERCC6 | <input type="checkbox"/> FLNC | <input type="checkbox"/> GDF6** | <input type="checkbox"/> HADHA** |
| <input type="checkbox"/> DKC1 | <input type="checkbox"/> ERCC8** | <input type="checkbox"/> FLRT3 | <input type="checkbox"/> GFAP** | <input type="checkbox"/> HAMP |
| <input type="checkbox"/> DLD | <input type="checkbox"/> ERLIN | <input type="checkbox"/> FLT4** | <input type="checkbox"/> GFM1 | <input type="checkbox"/> HARS2 |
| <input type="checkbox"/> DLL3 | <input type="checkbox"/> ERMARD | <input type="checkbox"/> FMR1* | <input type="checkbox"/> GFPT1** | <input type="checkbox"/> HBB** |
| <input type="checkbox"/> DMD | <input type="checkbox"/> ESCO2 | <input type="checkbox"/> FOXC1 | <input type="checkbox"/> GHR | <input type="checkbox"/> HCN4 |
| <input type="checkbox"/> DMP1 | <input type="checkbox"/> ETFA | <input type="checkbox"/> FOXC2** | <input type="checkbox"/> GIF | <input type="checkbox"/> HDAC4 |
| <input type="checkbox"/> DMPK* | <input type="checkbox"/> ETFB | <input type="checkbox"/> FOXE3 | <input type="checkbox"/> GJA1 | <input type="checkbox"/> HDAC8 |
| <input type="checkbox"/> DNAJB6** | <input type="checkbox"/> ETFDH | <input type="checkbox"/> FOXF1** | <input type="checkbox"/> GJB1 | <input type="checkbox"/> HEPACAM** |
| <input type="checkbox"/> DNAJC13 | <input type="checkbox"/> EYS** | <input type="checkbox"/> FOXG1 | <input type="checkbox"/> GJB2 | <input type="checkbox"/> HES7 |
| <input type="checkbox"/> DNAJC5** | <input type="checkbox"/> EZH2 | <input type="checkbox"/> FOXI1** | <input type="checkbox"/> GJB3 | <input type="checkbox"/> HESX1 |
| <input type="checkbox"/> DNASE1 | <input type="checkbox"/> F10** | <input type="checkbox"/> FOXI3 | <input type="checkbox"/> GJB4 | <input type="checkbox"/> HEXA |
| <input type="checkbox"/> DNM2 | <input type="checkbox"/> F11** | <input type="checkbox"/> FOXL2** | <input type="checkbox"/> GJB6 | <input type="checkbox"/> HEXB |
| <input type="checkbox"/> DOCK6 | <input type="checkbox"/> F12** | <input type="checkbox"/> FOXP1 | <input type="checkbox"/> GJC2 | <input type="checkbox"/> HFE |
| <input type="checkbox"/> DOK7 | <input type="checkbox"/> F13A1** | <input type="checkbox"/> FOXP2 | <input type="checkbox"/> GLA | <input type="checkbox"/> HFE2 |
| <input type="checkbox"/> DRD2 | <input type="checkbox"/> F13B** | <input type="checkbox"/> FOXP3 | <input type="checkbox"/> GLB1 | <input type="checkbox"/> HGSNAT |
| <input type="checkbox"/> DSC2** | <input type="checkbox"/> F2 | <input type="checkbox"/> FRG1* | <input type="checkbox"/> GLI3 | <input type="checkbox"/> HIBADH** |
| <input type="checkbox"/> DSG1 | <input type="checkbox"/> F5 | <input type="checkbox"/> FRMD7** | <input type="checkbox"/> GLMN | <input type="checkbox"/> HMBS |
| <input type="checkbox"/> DSG2 | <input type="checkbox"/> F8* | <input type="checkbox"/> FSHR** | <input type="checkbox"/> GLRA1 | <input type="checkbox"/> HMGCL** |
| <input type="checkbox"/> DSP | <input type="checkbox"/> F9 | <input type="checkbox"/> FTL | <input type="checkbox"/> GLRB | <input type="checkbox"/> HMN7B** |
| <input type="checkbox"/> DTNA** | <input type="checkbox"/> FA2H | <input type="checkbox"/> FUCA | <input type="checkbox"/> GLUD1 | <input type="checkbox"/> HNF1A |
| <input type="checkbox"/> DUSP6** | <input type="checkbox"/> FABP1 | <input type="checkbox"/> FUS** | <input type="checkbox"/> GM2A | <input type="checkbox"/> HNF1B |
| <input type="checkbox"/> DVL1 | <input type="checkbox"/> FAH | <input type="checkbox"/> FUT2** | <input type="checkbox"/> GNAL | <input type="checkbox"/> HNF4A |
| <input type="checkbox"/> DYNC1H1** | <input type="checkbox"/> FAM126A | <input type="checkbox"/> FUZ | <input type="checkbox"/> GNAS | <input type="checkbox"/> HOGA1** |
| <input type="checkbox"/> DYSF** | <input type="checkbox"/> FAM58A | <input type="checkbox"/> FXN* | <input type="checkbox"/> GNAT2** | <input type="checkbox"/> HOXA1 |
| <input type="checkbox"/> ECEL1** | <input type="checkbox"/> FANCA | <input type="checkbox"/> FYCO1 | <input type="checkbox"/> GNE | <input type="checkbox"/> HOXA13 |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt[at]humangenetik-freiburg.de oder telefonisch). Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut, Versand am Entnahmetag, oder DNA. Wir führen die genannten Untersuchungen mit der jeweils sinnvollsten Technik durch, in der Regel mit direkter Sequenzierung oder bei Repeats mit Fragmentanalysen. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) oder MLPA an. Leistungen gemäß Kapitel 11.4 des EBM werden in der dort beschriebenen Reihenfolge durchgeführt (z.B. CFTR, zuerst Mutationspanel, dann ggf. Sequenzierung). Bei Leistungen gemäß EBM Kapitel 11.4 bitten wir um die dort geforderten anamnestischen Angaben. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>. **derzeit nicht akkreditierte Untersuchungen. Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns. LA-EI-2017-1/ Seite 2 von 5

Leistungsangebot: Einzelgendiagnostik

alphabetische Genliste



A MEMBER OF SYNLAB 

SYNLAB MVZ Humangenetik
Freiburg GmbH
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Prof. Dr. med. Jochen Decker
Dr. med. Eva Wohlleber
Fachärzte für Humangenetik

- | | | | | |
|------------------------------------|------------------------------------|-----------------------------------|------------------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> HOXB1** | <input type="checkbox"/> KCNE3 | <input type="checkbox"/> LAMB1 | <input type="checkbox"/> MEK1 | <input type="checkbox"/> MYH8 |
| <input type="checkbox"/> HOXD13** | <input type="checkbox"/> KCNH2** | <input type="checkbox"/> LAMB3 | <input type="checkbox"/> MEK2 | <input type="checkbox"/> MYH9 |
| <input type="checkbox"/> HPD | <input type="checkbox"/> KCNJ1** | <input type="checkbox"/> LAMC2 | <input type="checkbox"/> MEN1 | <input type="checkbox"/> MYLK |
| <input type="checkbox"/> HPGD** | <input type="checkbox"/> KCNJ10** | <input type="checkbox"/> LAMC3 | <input type="checkbox"/> MEOX1** | <input type="checkbox"/> MYO5A** |
| <input type="checkbox"/> HPRT1 | <input type="checkbox"/> KCNJ11 | <input type="checkbox"/> LAMP2 | <input type="checkbox"/> MESP2 | <input type="checkbox"/> MYOT |
| <input type="checkbox"/> HPS1** | <input type="checkbox"/> KCNJ18** | <input type="checkbox"/> LARGE | <input type="checkbox"/> MET | <input type="checkbox"/> MYT1L** |
| <input type="checkbox"/> HPSE2** | <input type="checkbox"/> KCNJ2 | <input type="checkbox"/> LARS2 | <input type="checkbox"/> MFN2 | <input type="checkbox"/> NAGLU |
| <input type="checkbox"/> HRAS | <input type="checkbox"/> KCNJ5** | <input type="checkbox"/> LDB3** | <input type="checkbox"/> MFSD8 | <input type="checkbox"/> NCF2 |
| <input type="checkbox"/> HS6ST1** | <input type="checkbox"/> KCNJ8** | <input type="checkbox"/> LDHA | <input type="checkbox"/> MIB1** | <input type="checkbox"/> NCSTN** |
| <input type="checkbox"/> HSD17B10 | <input type="checkbox"/> KCNMA1** | <input type="checkbox"/> LDLR | <input type="checkbox"/> MID1** | <input type="checkbox"/> NDUFAF1** |
| <input type="checkbox"/> HSD17B4** | <input type="checkbox"/> KCNQ1** | <input type="checkbox"/> LEFTY2** | <input type="checkbox"/> MIR17HG** | <input type="checkbox"/> NDUFV1 |
| <input type="checkbox"/> HSD3B2 | <input type="checkbox"/> KCNQ2 | <input type="checkbox"/> LEMD3 | <input type="checkbox"/> MITF** | <input type="checkbox"/> NEB |
| <input type="checkbox"/> HSPB1 | <input type="checkbox"/> KCNQ3 | <input type="checkbox"/> LEP** | <input type="checkbox"/> MKKS** | <input type="checkbox"/> NEFL |
| <input type="checkbox"/> HSPB8 | <input type="checkbox"/> KCNT1** | <input type="checkbox"/> LEPR** | <input type="checkbox"/> MKRN3** | <input type="checkbox"/> NELF |
| <input type="checkbox"/> HSPD1 | <input type="checkbox"/> KCNV2 | <input type="checkbox"/> LFN3 | <input type="checkbox"/> MKS1** | <input type="checkbox"/> NEU1 |
| <input type="checkbox"/> HSPE2** | <input type="checkbox"/> KCTD7** | <input type="checkbox"/> LHX1 | <input type="checkbox"/> MLC1 | <input type="checkbox"/> NF1 |
| <input type="checkbox"/> HSPG2 | <input type="checkbox"/> KDM5C** | <input type="checkbox"/> LHX3 | <input type="checkbox"/> MLH1 | <input type="checkbox"/> NF2 |
| <input type="checkbox"/> HTRA1 | <input type="checkbox"/> KDM6A | <input type="checkbox"/> LHX4 | <input type="checkbox"/> MLH3 | <input type="checkbox"/> NFIX |
| <input type="checkbox"/> HTRA2 | <input type="checkbox"/> KHDC3L** | <input type="checkbox"/> LIFR | <input type="checkbox"/> MLL | <input type="checkbox"/> NHLRC1** |
| <input type="checkbox"/> HTT** | <input type="checkbox"/> KHK | <input type="checkbox"/> LIG4** | <input type="checkbox"/> MLL2 | <input type="checkbox"/> NHP2** |
| <input type="checkbox"/> HYAL1** | <input type="checkbox"/> KIAA0196 | <input type="checkbox"/> LIPA | <input type="checkbox"/> MLYCD** | <input type="checkbox"/> NHS** |
| <input type="checkbox"/> HYLS1 | <input type="checkbox"/> KIAA1279 | <input type="checkbox"/> LIPN | <input type="checkbox"/> MMAA** | <input type="checkbox"/> NIPA1 |
| <input type="checkbox"/> IDH2** | <input type="checkbox"/> KIAA1840 | <input type="checkbox"/> LITAF | <input type="checkbox"/> MMAB** | <input type="checkbox"/> NIPAL4 |
| <input type="checkbox"/> IDS | <input type="checkbox"/> KIF1A | <input type="checkbox"/> LMBRD1** | <input type="checkbox"/> MMACHC | <input type="checkbox"/> NIPBL |
| <input type="checkbox"/> IDUA | <input type="checkbox"/> KIF1B | <input type="checkbox"/> LMNA | <input type="checkbox"/> MMADHC** | <input type="checkbox"/> NKX2-1 |
| <input type="checkbox"/> IFRD1** | <input type="checkbox"/> KIF21A | <input type="checkbox"/> LMNB1 | <input type="checkbox"/> MNX1 | <input type="checkbox"/> NKX2-5 |
| <input type="checkbox"/> IGF1R | <input type="checkbox"/> KIF2A** | <input type="checkbox"/> LMX1B | <input type="checkbox"/> MOCS1** | <input type="checkbox"/> NLGN3 |
| <input type="checkbox"/> IGF2** | <input type="checkbox"/> KIF5A | <input type="checkbox"/> LOR** | <input type="checkbox"/> MPDZ** | <input type="checkbox"/> NLGN4X |
| <input type="checkbox"/> IGHMBP2 | <input type="checkbox"/> KIF5C** | <input type="checkbox"/> LPIN2** | <input type="checkbox"/> MPI | <input type="checkbox"/> NLRP3 |
| <input type="checkbox"/> IKBKAP** | <input type="checkbox"/> KIF7 | <input type="checkbox"/> LRIG2 | <input type="checkbox"/> MPZ | <input type="checkbox"/> NOBOX** |
| <input type="checkbox"/> IKBKG** | <input type="checkbox"/> KISS1 | <input type="checkbox"/> LRP1** | <input type="checkbox"/> MSH2 | <input type="checkbox"/> NOD2 |
| <input type="checkbox"/> IL17RD** | <input type="checkbox"/> KISS1R | <input type="checkbox"/> LRRK2 | <input type="checkbox"/> MSH6 | <input type="checkbox"/> NOG** |
| <input type="checkbox"/> IL1RN | <input type="checkbox"/> KIT | <input type="checkbox"/> LTBP3** | <input type="checkbox"/> MSX1 | <input type="checkbox"/> NOP10** |
| <input type="checkbox"/> IL36RN** | <input type="checkbox"/> KL** | <input type="checkbox"/> LYST** | <input type="checkbox"/> MSX2 | <input type="checkbox"/> NOP10 |
| <input type="checkbox"/> INS** | <input type="checkbox"/> KLHDC8B** | <input type="checkbox"/> MAN2B1** | <input type="checkbox"/> MTHFR | <input type="checkbox"/> NOTCH1 |
| <input type="checkbox"/> INSR | <input type="checkbox"/> KMT2C | <input type="checkbox"/> MANBA** | <input type="checkbox"/> MTM1** | <input type="checkbox"/> NOTCH2 |
| <input type="checkbox"/> IRF6** | <input type="checkbox"/> KRAS | <input type="checkbox"/> MAOA | <input type="checkbox"/> MTMR14 | <input type="checkbox"/> NOTCH3 |
| <input type="checkbox"/> ISPD | <input type="checkbox"/> KRCC1 | <input type="checkbox"/> MAPT | <input type="checkbox"/> MTND1** | <input type="checkbox"/> NPC1 |
| <input type="checkbox"/> ITGA2** | <input type="checkbox"/> KRIT1 | <input type="checkbox"/> MASP1 | <input type="checkbox"/> MTND3 | <input type="checkbox"/> NPC2 |
| <input type="checkbox"/> ITGA6 | <input type="checkbox"/> KRT1 | <input type="checkbox"/> MATN3 | <input type="checkbox"/> MTND4** | <input type="checkbox"/> NPHP1 |
| <input type="checkbox"/> ITGB4 | <input type="checkbox"/> KRT10 | <input type="checkbox"/> MATR3 | <input type="checkbox"/> MTND6** | <input type="checkbox"/> NPHS1 |
| <input type="checkbox"/> ITPR1 | <input type="checkbox"/> KRT14 | <input type="checkbox"/> MAX** | <input type="checkbox"/> MTR | <input type="checkbox"/> NPHS2 |
| <input type="checkbox"/> IVD | <input type="checkbox"/> KRT16 | <input type="checkbox"/> MBD5 | <input type="checkbox"/> MTRR | <input type="checkbox"/> NR0B1 |
| <input type="checkbox"/> JAG1 | <input type="checkbox"/> KRT17** | <input type="checkbox"/> MBTPS2** | <input type="checkbox"/> MT-TL1 | <input type="checkbox"/> NR113 |
| <input type="checkbox"/> JAK2 | <input type="checkbox"/> KRT2 | <input type="checkbox"/> MC1R** | <input type="checkbox"/> MUC1** | <input type="checkbox"/> NR3C2** |
| <input type="checkbox"/> JAK3** | <input type="checkbox"/> KRT5 | <input type="checkbox"/> MC4R** | <input type="checkbox"/> MUSK** | <input type="checkbox"/> NR5A1** |
| <input type="checkbox"/> JPH3* | <input type="checkbox"/> KRT6A | <input type="checkbox"/> MCCC1 | <input type="checkbox"/> MUT | <input type="checkbox"/> NRAS |
| <input type="checkbox"/> JUP** | <input type="checkbox"/> KRT6B** | <input type="checkbox"/> MCCC2 | <input type="checkbox"/> MUTYH | <input type="checkbox"/> NRXN1 |
| <input type="checkbox"/> KAL1 | <input type="checkbox"/> KRT6C** | <input type="checkbox"/> MCOLN1 | <input type="checkbox"/> MVK | <input type="checkbox"/> NSD1 |
| <input type="checkbox"/> KANSL1** | <input type="checkbox"/> KRT9 | <input type="checkbox"/> MCPH1 | <input type="checkbox"/> MYBPC3** | <input type="checkbox"/> NSDHL** |
| <input type="checkbox"/> KAT6B | <input type="checkbox"/> L1CAM | <input type="checkbox"/> MECP2 | <input type="checkbox"/> MYCN | <input type="checkbox"/> NSUN2** |
| <input type="checkbox"/> KCNA1 | <input type="checkbox"/> L2HGDH** | <input type="checkbox"/> MED12 | <input type="checkbox"/> MYH11 | <input type="checkbox"/> NTRK1** |
| <input type="checkbox"/> KCNC1** | <input type="checkbox"/> LAMA1 | <input type="checkbox"/> MED25 | <input type="checkbox"/> MYH3 | <input type="checkbox"/> NUBPL** |
| <input type="checkbox"/> KCNE1** | <input type="checkbox"/> LAMA2** | <input type="checkbox"/> MEF2C | <input type="checkbox"/> MYH6** | <input type="checkbox"/> OAT** |
| <input type="checkbox"/> KCNE2** | <input type="checkbox"/> LAMA3 | <input type="checkbox"/> MEFV | <input type="checkbox"/> MYH7 | <input type="checkbox"/> OBSL1** |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt[at]humangenetik-freiburg.de oder telefonisch). Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut, Versand am Entnahmetag, oder DNA. Wir führen die genannten Untersuchungen mit der jeweils sinnvollsten Technik durch, in der Regel mit direkter Sequenzierung oder bei Repeats mit Fragmentanalysen. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) oder MLPA an. Leistungen gemäß Kapitel 11.4 des EBM werden in der dort beschriebenen Reihenfolge durchgeführt (z.B. CFTR, zuerst Mutationspanel, dann ggf. Sequenzierung). Bei Leistungen gemäß EBM Kapitel 11.4 bitten wir um die dort geforderten anamnestischen Angaben. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>. **derzeit nicht akkreditierte Untersuchungen. Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns. LA-Ei-2017-1/ Seite 3 von 5

Leistungsangebot: Einzelgendiagnostik alphabetische Genliste



A MEMBER OF SYNLAB

SYNLAB MVZ Humangenetik
Freiburg GmbH
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Prof. Dr. med. Jochen Decker
Dr. med. Eva Wohlleber
Fachärzte für Humangenetik

- | | | | | |
|-----------------------------------|------------------------------------|------------------------------------|------------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> OCA2 | <input type="checkbox"/> PHF8 | <input type="checkbox"/> POMT2 | <input type="checkbox"/> RAG2** | <input type="checkbox"/> SCA8** |
| <input type="checkbox"/> OCRL** | <input type="checkbox"/> PHGDH | <input type="checkbox"/> POR** | <input type="checkbox"/> RAI1** | <input type="checkbox"/> SCARF2** |
| <input type="checkbox"/> OFD1 | <input type="checkbox"/> PHKA1 | <input type="checkbox"/> PORCN | <input type="checkbox"/> RANBP2** | <input type="checkbox"/> SCN10A** |
| <input type="checkbox"/> OPA1** | <input type="checkbox"/> PHKA2 | <input type="checkbox"/> POT1 | <input type="checkbox"/> RAPSN | <input type="checkbox"/> SCN11A** |
| <input type="checkbox"/> OPA3 | <input type="checkbox"/> PHKB** | <input type="checkbox"/> POU1F1 | <input type="checkbox"/> RARB** | <input type="checkbox"/> SCN1A |
| <input type="checkbox"/> OPTN** | <input type="checkbox"/> PHKG1** | <input type="checkbox"/> POU3F4** | <input type="checkbox"/> RASA1** | <input type="checkbox"/> SCN1B |
| <input type="checkbox"/> OTC | <input type="checkbox"/> PHKG2** | <input type="checkbox"/> PPM1K | <input type="checkbox"/> RAX | <input type="checkbox"/> SCN2A |
| <input type="checkbox"/> OTX2 | <input type="checkbox"/> PHOX2A | <input type="checkbox"/> PPP2R2B* | <input type="checkbox"/> RB1** | <input type="checkbox"/> SCN3B |
| <input type="checkbox"/> OXCT1** | <input type="checkbox"/> PHOX2B | <input type="checkbox"/> PPT1 | <input type="checkbox"/> RBM10 | <input type="checkbox"/> SCN4A |
| <input type="checkbox"/> PABPN1 | <input type="checkbox"/> PHYH | <input type="checkbox"/> PRDM16 | <input type="checkbox"/> RBM20** | <input type="checkbox"/> SCN4B |
| <input type="checkbox"/> PAFAH1B1 | <input type="checkbox"/> PIEZO2** | <input type="checkbox"/> PRDM5** | <input type="checkbox"/> RBM8A | <input type="checkbox"/> SCN5A |
| <input type="checkbox"/> PAH | <input type="checkbox"/> PIGO** | <input type="checkbox"/> PRF1 | <input type="checkbox"/> RBPJ | <input type="checkbox"/> SCN8A** |
| <input type="checkbox"/> PALB2** | <input type="checkbox"/> PIGV** | <input type="checkbox"/> PRKAG2 | <input type="checkbox"/> RDH12** | <input type="checkbox"/> SCN9A |
| <input type="checkbox"/> PANK2 | <input type="checkbox"/> PIGW** | <input type="checkbox"/> PRKAR1A | <input type="checkbox"/> RECQL4 | <input type="checkbox"/> SCNN1A** |
| <input type="checkbox"/> PARK2 | <input type="checkbox"/> PIK3CA | <input type="checkbox"/> PRKCG | <input type="checkbox"/> REEP1 | <input type="checkbox"/> SCNN1B |
| <input type="checkbox"/> PARK7 | <input type="checkbox"/> PIK3R1 | <input type="checkbox"/> PRKRA | <input type="checkbox"/> RELN** | <input type="checkbox"/> SCNN1G |
| <input type="checkbox"/> PAX2 | <input type="checkbox"/> PIK3R5 | <input type="checkbox"/> PRNP | <input type="checkbox"/> RET | <input type="checkbox"/> SDHA** |
| <input type="checkbox"/> PAX3 | <input type="checkbox"/> PINK1 | <input type="checkbox"/> PROC** | <input type="checkbox"/> RHO** | <input type="checkbox"/> SDHB |
| <input type="checkbox"/> PAX6 | <input type="checkbox"/> PITX2 | <input type="checkbox"/> PROCR** | <input type="checkbox"/> RIN2** | <input type="checkbox"/> SDHC |
| <input type="checkbox"/> PAX8** | <input type="checkbox"/> PITX3 | <input type="checkbox"/> PROK2 | <input type="checkbox"/> RIT1 | <input type="checkbox"/> SDHD |
| <input type="checkbox"/> PAX9 | <input type="checkbox"/> PKD1** | <input type="checkbox"/> PROKR2 | <input type="checkbox"/> RMRP** | <input type="checkbox"/> SEC23B |
| <input type="checkbox"/> PC | <input type="checkbox"/> PKD2** | <input type="checkbox"/> PROP1 | <input type="checkbox"/> RNASEH2A | <input type="checkbox"/> SECISBP2** |
| <input type="checkbox"/> PCBD1** | <input type="checkbox"/> PKHD1** | <input type="checkbox"/> PROS1** | <input type="checkbox"/> RNASEH2B | <input type="checkbox"/> SEMA3A** |
| <input type="checkbox"/> PCCA | <input type="checkbox"/> PKLR** | <input type="checkbox"/> PROZ** | <input type="checkbox"/> RNASEH2C | <input type="checkbox"/> SEMA3E |
| <input type="checkbox"/> PCCB | <input type="checkbox"/> PKP2 | <input type="checkbox"/> PRPS1 | <input type="checkbox"/> RNASET2** | <input type="checkbox"/> SEPN1 |
| <input type="checkbox"/> PCDH19 | <input type="checkbox"/> PLA2G6 | <input type="checkbox"/> PRRT2 | <input type="checkbox"/> RNF213** | <input type="checkbox"/> SEPT9 |
| <input type="checkbox"/> PCNT | <input type="checkbox"/> PLAT** | <input type="checkbox"/> PRSS1 | <input type="checkbox"/> ROBO2** | <input type="checkbox"/> SERPINA1 |
| <input type="checkbox"/> PDCD10 | <input type="checkbox"/> PLCB1 | <input type="checkbox"/> PRX** | <input type="checkbox"/> ROBO3 | <input type="checkbox"/> SERPINA10** |
| <input type="checkbox"/> PDE4D** | <input type="checkbox"/> PLCG2 | <input type="checkbox"/> PSAP | <input type="checkbox"/> ROGDI** | <input type="checkbox"/> SERPINC1** |
| <input type="checkbox"/> PDE6A** | <input type="checkbox"/> PLCG2** | <input type="checkbox"/> PSEN1 | <input type="checkbox"/> ROR2 | <input type="checkbox"/> SERPINE1 |
| <input type="checkbox"/> PDGFB | <input type="checkbox"/> PLEC1 | <input type="checkbox"/> PSEN2 | <input type="checkbox"/> RPE65** | <input type="checkbox"/> SERPING1 |
| <input type="checkbox"/> PDGFR | <input type="checkbox"/> PLEKHG4 | <input type="checkbox"/> PSMB8** | <input type="checkbox"/> RPGR** | <input type="checkbox"/> SETBP1 |
| <input type="checkbox"/> PDGFRA** | <input type="checkbox"/> PLEKHG5** | <input type="checkbox"/> PSMC3IP** | <input type="checkbox"/> RPGRIP1** | <input type="checkbox"/> SETD2** |
| <input type="checkbox"/> PDGFRRB | <input type="checkbox"/> PLG | <input type="checkbox"/> PST | <input type="checkbox"/> RPIA | <input type="checkbox"/> SETX |
| <input type="checkbox"/> PDHX | <input type="checkbox"/> PLN** | <input type="checkbox"/> PTCH1 | <input type="checkbox"/> RPL10** | <input type="checkbox"/> SF3B4** |
| <input type="checkbox"/> PDSS1 | <input type="checkbox"/> PLOD1 | <input type="checkbox"/> PTCH2** | <input type="checkbox"/> RP-panel | <input type="checkbox"/> SFTPA2** |
| <input type="checkbox"/> PDSS2** | <input type="checkbox"/> PLOD2 | <input type="checkbox"/> PTEN | <input type="checkbox"/> RPS6KA3 | <input type="checkbox"/> SFTPC** |
| <input type="checkbox"/> PDX1 | <input type="checkbox"/> PLP1 | <input type="checkbox"/> PTH1R | <input type="checkbox"/> RRM2B** | <input type="checkbox"/> SGCA |
| <input type="checkbox"/> PDYN | <input type="checkbox"/> PMM2** | <input type="checkbox"/> PTPN11 | <input type="checkbox"/> RTN2** | <input type="checkbox"/> SGCB |
| <input type="checkbox"/> PEX1 | <input type="checkbox"/> PMP22 | <input type="checkbox"/> PVRL4 | <input type="checkbox"/> RUNX1** | <input type="checkbox"/> SGCD |
| <input type="checkbox"/> PEX10 | <input type="checkbox"/> PMS2 | <input type="checkbox"/> PWS/AS | <input type="checkbox"/> RUNX2 | <input type="checkbox"/> SGCE** |
| <input type="checkbox"/> PEX12 | <input type="checkbox"/> PNKD | <input type="checkbox"/> PYGL | <input type="checkbox"/> RYR1 | <input type="checkbox"/> SGCG** |
| <input type="checkbox"/> PEX2 | <input type="checkbox"/> PNKP** | <input type="checkbox"/> PYGM | <input type="checkbox"/> RYR2** | <input type="checkbox"/> SGSH |
| <input type="checkbox"/> PEX26 | <input type="checkbox"/> PNPLA1 | <input type="checkbox"/> QDPR** | <input type="checkbox"/> SACS | <input type="checkbox"/> SH3PXD2B |
| <input type="checkbox"/> PEX3 | <input type="checkbox"/> PNPLA3** | <input type="checkbox"/> RAB18 | <input type="checkbox"/> SALL1 | <input type="checkbox"/> SHANK3** |
| <input type="checkbox"/> PEX6 | <input type="checkbox"/> PNPLA6 | <input type="checkbox"/> RAB27A** | <input type="checkbox"/> SALL2** | <input type="checkbox"/> SHH** |
| <input type="checkbox"/> PEX7 | <input type="checkbox"/> PNPO | <input type="checkbox"/> RAB3GAP1 | <input type="checkbox"/> SALL4 | <input type="checkbox"/> SHOC2 |
| <input type="checkbox"/> PFKM | <input type="checkbox"/> POLD1** | <input type="checkbox"/> RAB3GAP2 | <input type="checkbox"/> SAMD9** | <input type="checkbox"/> SHOX |
| <input type="checkbox"/> PGAM2** | <input type="checkbox"/> POLE** | <input type="checkbox"/> RAB40AL** | <input type="checkbox"/> SAMHD1 | <input type="checkbox"/> SI** |
| <input type="checkbox"/> PGAP2** | <input type="checkbox"/> POLG | <input type="checkbox"/> RAB7A | <input type="checkbox"/> SBDS | <input type="checkbox"/> SIL1 |
| <input type="checkbox"/> PGAP3** | <input type="checkbox"/> POLG2** | <input type="checkbox"/> RAD21 | <input type="checkbox"/> SBF2 | <input type="checkbox"/> SIX3** |
| <input type="checkbox"/> PGM1** | <input type="checkbox"/> POLR3A** | <input type="checkbox"/> RAD51C | <input type="checkbox"/> SCA18** | <input type="checkbox"/> SIX6 |
| <input type="checkbox"/> PHACTR1 | <input type="checkbox"/> POLR3B** | <input type="checkbox"/> RAD51D | <input type="checkbox"/> SCA20 | <input type="checkbox"/> SKI |
| <input type="checkbox"/> PHEX | <input type="checkbox"/> POMGNT1** | <input type="checkbox"/> RAF1 | <input type="checkbox"/> SCA31** | <input type="checkbox"/> SKIV2L** |
| <input type="checkbox"/> PHF6 | <input type="checkbox"/> POMT1 | <input type="checkbox"/> RAG1** | <input type="checkbox"/> SCA7** | <input type="checkbox"/> SLC12A1** |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt[at]humangenetik-freiburg.de oder telefonisch). Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut, Versand am Entnahmetag, oder DNA. Wir führen die genannten Untersuchungen mit der jeweils sinnvollsten Technik durch, in der Regel mit direkter Sequenzierung oder bei Repeats mit Fragmentanalysen. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) oder MLPA an. Leistungen gemäß Kapitel 11.4 des EBM werden in der dort beschriebenen Reihenfolge durchgeführt (z.B. CFTR, zuerst Mutationspanel, dann ggf. Sequenzierung). Bei Leistungen gemäß EBM Kapitel 11.4 bitten wir um die dort geforderten anamnestischen Angaben. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>. **derzeit nicht akkreditierte Untersuchungen. Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns. LA-EI-2017-1/ Seite 4 von 5

Leistungsangebot: Einzelgendiagnostik alphabetische Genliste



A MEMBER OF SYNLAB

SYNLAB MVZ Humangenetik
Freiburg GmbH
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase
Prof. Dr. med. Jochen Decker
Dr. med. Eva Wohlleber
Fachärzte für Humangenetik

- | | | | | |
|-------------------------------------|------------------------------------|------------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> SLC12A3 | <input type="checkbox"/> SNCA | <input type="checkbox"/> TCTN3** | <input type="checkbox"/> TRIP11** | <input type="checkbox"/> WNT3 |
| <input type="checkbox"/> SLC12A6** | <input type="checkbox"/> SNTA1** | <input type="checkbox"/> TDP1 | <input type="checkbox"/> TRPS1** | <input type="checkbox"/> WNT4** |
| <input type="checkbox"/> SLC16A1** | <input type="checkbox"/> SNX10** | <input type="checkbox"/> TDRD7 | <input type="checkbox"/> TRPV4 | <input type="checkbox"/> WNT5A |
| <input type="checkbox"/> SLC16A10** | <input type="checkbox"/> SNX14** | <input type="checkbox"/> TERC | <input type="checkbox"/> TSC1 | <input type="checkbox"/> WNT7A |
| <input type="checkbox"/> SLC16A2 | <input type="checkbox"/> SOD1 | <input type="checkbox"/> TERT | <input type="checkbox"/> TSC2 | <input type="checkbox"/> WRN** |
| <input type="checkbox"/> SLC16A6** | <input type="checkbox"/> SOS1 | <input type="checkbox"/> TF | <input type="checkbox"/> TSHR | <input type="checkbox"/> WT1** |
| <input type="checkbox"/> SLC19A2** | <input type="checkbox"/> SOX10 | <input type="checkbox"/> TFR2** | <input type="checkbox"/> TSHZ1 | <input type="checkbox"/> WTX |
| <input type="checkbox"/> SLC19A3 | <input type="checkbox"/> SOX2 | <input type="checkbox"/> TG** | <input type="checkbox"/> TTBK2** | <input type="checkbox"/> XRCC3** |
| <input type="checkbox"/> SLC1A3 | <input type="checkbox"/> SOX3 | <input type="checkbox"/> TGFB1 | <input type="checkbox"/> TTC37** | <input type="checkbox"/> YARS** |
| <input type="checkbox"/> SLC20A2 | <input type="checkbox"/> SOX9 | <input type="checkbox"/> TGFB2 | <input type="checkbox"/> TTC8** | <input type="checkbox"/> ZDHHC9 |
| <input type="checkbox"/> SLC22A5** | <input type="checkbox"/> SPAST | <input type="checkbox"/> TGFB3** | <input type="checkbox"/> TTC8 | <input type="checkbox"/> ZEB2 |
| <input type="checkbox"/> SLC24A5** | <input type="checkbox"/> SPG20 | <input type="checkbox"/> TGFB1 | <input type="checkbox"/> TTN | <input type="checkbox"/> ZFYVE26 |
| <input type="checkbox"/> SLC25A1** | <input type="checkbox"/> SPG21 | <input type="checkbox"/> TGFBFR1 | <input type="checkbox"/> TTPA | <input type="checkbox"/> ZFYVE27 |
| <input type="checkbox"/> SLC25A13 | <input type="checkbox"/> SPG7 | <input type="checkbox"/> TGFBFR2 | <input type="checkbox"/> TTR** | <input type="checkbox"/> ZIC2** |
| <input type="checkbox"/> SLC25A22** | <input type="checkbox"/> SPINK1 | <input type="checkbox"/> TGM1 | <input type="checkbox"/> TUBA1A | <input type="checkbox"/> ZIC3** |
| <input type="checkbox"/> SLC26A2 | <input type="checkbox"/> SPINK5 | <input type="checkbox"/> TGM5 | <input type="checkbox"/> TUBB3 | <input type="checkbox"/> ZMPSTE24 |
| <input type="checkbox"/> SLC26A4 | <input type="checkbox"/> SPR | <input type="checkbox"/> TH | <input type="checkbox"/> TUBB4A** | <input type="checkbox"/> ZNF469 |
| <input type="checkbox"/> SLC27A4** | <input type="checkbox"/> SPRED1 | <input type="checkbox"/> THAP1 | <input type="checkbox"/> TUBG1** | <input type="checkbox"/> ZNF592** |
| <input type="checkbox"/> SLC2A1 | <input type="checkbox"/> SPRY4** | <input type="checkbox"/> THBD | <input type="checkbox"/> TULP1** | <input type="checkbox"/> ZNF9** |
| <input type="checkbox"/> SLC2A10 | <input type="checkbox"/> SPTAN1 | <input type="checkbox"/> THPO** | <input type="checkbox"/> TUSC3** | |
| <input type="checkbox"/> SLC2A2 | <input type="checkbox"/> SPTBN2 | <input type="checkbox"/> THRB** | <input type="checkbox"/> TWIST1** | |
| <input type="checkbox"/> SLC30A10** | <input type="checkbox"/> SPTLC1** | <input type="checkbox"/> TIMM8A | <input type="checkbox"/> TYMP | |
| <input type="checkbox"/> SLC33A1 | <input type="checkbox"/> SRCAP | <input type="checkbox"/> TINF2 | <input type="checkbox"/> TYR | |
| <input type="checkbox"/> SLC35C1 | <input type="checkbox"/> SRGAP1** | <input type="checkbox"/> TJP2** | <input type="checkbox"/> TYRP1** | |
| <input type="checkbox"/> SLC37A4 | <input type="checkbox"/> STAR | <input type="checkbox"/> TK2** | <input type="checkbox"/> UBE3A | |
| <input type="checkbox"/> SLC39A4 | <input type="checkbox"/> STIL | <input type="checkbox"/> TMC6** | <input type="checkbox"/> UBE3B** | |
| <input type="checkbox"/> SLC3A1** | <input type="checkbox"/> STK11 | <input type="checkbox"/> TMC8** | <input type="checkbox"/> UBR1** | |
| <input type="checkbox"/> SLC40A1** | <input type="checkbox"/> STRA6** | <input type="checkbox"/> TMC01** | <input type="checkbox"/> UCP2** | |
| <input type="checkbox"/> SLC45A2 | <input type="checkbox"/> STRC** | <input type="checkbox"/> TMEM126A | <input type="checkbox"/> UGT1A1 | |
| <input type="checkbox"/> SLC4A1** | <input type="checkbox"/> STS | <input type="checkbox"/> TMEM127** | <input type="checkbox"/> UMOD | |
| <input type="checkbox"/> SLC4A11 | <input type="checkbox"/> STXBP1 | <input type="checkbox"/> TMEM216** | <input type="checkbox"/> UNC13D** | |
| <input type="checkbox"/> SLC52A2** | <input type="checkbox"/> SUCLA2** | <input type="checkbox"/> TMEM216** | <input type="checkbox"/> UPD15** | |
| <input type="checkbox"/> SLC52A3** | <input type="checkbox"/> SUFU** | <input type="checkbox"/> TMEM240** | <input type="checkbox"/> UPF3B | |
| <input type="checkbox"/> SLC5A2** | <input type="checkbox"/> SUMF1 | <input type="checkbox"/> TMEM261** | <input type="checkbox"/> UPK3A | |
| <input type="checkbox"/> SLC6A19 | <input type="checkbox"/> SYNE1 | <input type="checkbox"/> TMEM67 | <input type="checkbox"/> USB1** | |
| <input type="checkbox"/> SLC6A2 | <input type="checkbox"/> SYNE2 | <input type="checkbox"/> TMPO** | <input type="checkbox"/> USH2A | |
| <input type="checkbox"/> SLC6A3** | <input type="checkbox"/> SYNGAP1 | <input type="checkbox"/> TNFRSF1A | <input type="checkbox"/> VANGL1 | |
| <input type="checkbox"/> SLC6A5 | <input type="checkbox"/> TAC3 | <input type="checkbox"/> TNNT2 | <input type="checkbox"/> VDR** | |
| <input type="checkbox"/> SLC6A8** | <input type="checkbox"/> TACR3** | <input type="checkbox"/> TNNT3 | <input type="checkbox"/> VEGFC** | |
| <input type="checkbox"/> SLC7A9 | <input type="checkbox"/> TAF1 | <input type="checkbox"/> TNNT1 | <input type="checkbox"/> VHL | |
| <input type="checkbox"/> SLC9A6 | <input type="checkbox"/> TARDBP** | <input type="checkbox"/> TNNT2 | <input type="checkbox"/> VLDLR | |
| <input type="checkbox"/> SLITRK1 | <input type="checkbox"/> TAR | <input type="checkbox"/> TNNT3 | <input type="checkbox"/> VMA21 | |
| <input type="checkbox"/> SLURP1 | <input type="checkbox"/> TAT | <input type="checkbox"/> TNXB | <input type="checkbox"/> VPS13A | |
| <input type="checkbox"/> SMAD3 | <input type="checkbox"/> TAZ** | <input type="checkbox"/> TOR1A | <input type="checkbox"/> VPS13B | |
| <input type="checkbox"/> SMAD4 | <input type="checkbox"/> TBC1D24** | <input type="checkbox"/> TP53 | <input type="checkbox"/> VPS35 | |
| <input type="checkbox"/> SMAD6** | <input type="checkbox"/> TBK1** | <input type="checkbox"/> TP63 | <input type="checkbox"/> VRK1 | |
| <input type="checkbox"/> SMARCA2 | <input type="checkbox"/> TBP** | <input type="checkbox"/> TPI1 | <input type="checkbox"/> VSX2** | |
| <input type="checkbox"/> SMARCB1 | <input type="checkbox"/> TBX1 | <input type="checkbox"/> TPM1** | <input type="checkbox"/> WAS** | |
| <input type="checkbox"/> SMC1A | <input type="checkbox"/> TBX3 | <input type="checkbox"/> TPM2 | <input type="checkbox"/> WDPCP** | |
| <input type="checkbox"/> SMC3** | <input type="checkbox"/> TBX4 | <input type="checkbox"/> TPM3** | <input type="checkbox"/> WDR11 | |
| <input type="checkbox"/> SMN1** | <input type="checkbox"/> TBX5 | <input type="checkbox"/> TPO** | <input type="checkbox"/> WDR36** | |
| <input type="checkbox"/> SMPD1** | <input type="checkbox"/> TCAP** | <input type="checkbox"/> TPP1** | <input type="checkbox"/> WDR45** | |
| <input type="checkbox"/> SMYD1 | <input type="checkbox"/> TCF4 | <input type="checkbox"/> TRDN** | <input type="checkbox"/> WDR62 | |
| <input type="checkbox"/> SNAI2** | <input type="checkbox"/> TCN2** | <input type="checkbox"/> TREX1 | <input type="checkbox"/> WNT10A | |
| <input type="checkbox"/> SNAP29 | <input type="checkbox"/> TCOF1** | <input type="checkbox"/> TRIM32** | <input type="checkbox"/> WNT10B | |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt[at]humangenetik-freiburg.de oder telefonisch). Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut, Versand am Entnahmetag, oder DNA. Wir führen die genannten Untersuchungen mit der jeweils sinnvollsten Technik durch, in der Regel mit direkter Sequenzierung oder bei Repeats mit Fragmentanalysen. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) oder MLPA an. Leistungen gemäß Kapitel 11.4 des EBM werden in der dort beschriebenen Reihenfolge durchgeführt (z.B. CFTR, zuerst Mutationspanel, dann ggf. Sequenzierung). Bei Leistungen gemäß EBM Kapitel 11.4 bitten wir um die dort geforderten anamnestischen Angaben. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>. **derzeit nicht akkreditierte Untersuchungen. Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns. LA-EI-2017-1/ Seite 5 von 5