

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik

alphabetische Genliste

- | | | | | |
|---------------------------------|-----------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> AAAS | <input type="checkbox"/> ACTN2 | <input type="checkbox"/> AIMP1 | <input type="checkbox"/> AMPD1 | <input type="checkbox"/> ARHGEF9 |
| <input type="checkbox"/> AAGAB | <input type="checkbox"/> ACTRT1 | <input type="checkbox"/> AIP | <input type="checkbox"/> AMT | <input type="checkbox"/> ARID1B |
| <input type="checkbox"/> AARS1 | <input type="checkbox"/> ACVR1 | <input type="checkbox"/> AIPL1 | <input type="checkbox"/> ANK2 | <input type="checkbox"/> ARL2BP |
| <input type="checkbox"/> ABCA12 | <input type="checkbox"/> ACVR2B | <input type="checkbox"/> AIRE | <input type="checkbox"/> ANKRD1 | <input type="checkbox"/> ARL6IP6 |
| <input type="checkbox"/> ABCA4 | <input type="checkbox"/> ACVRL1 | <input type="checkbox"/> AKAP9 | <input type="checkbox"/> ANKRD11 | <input type="checkbox"/> ARSA |
| <input type="checkbox"/> ABCB4 | <input type="checkbox"/> ADA | <input type="checkbox"/> AKT1 | <input type="checkbox"/> ANO10 | <input type="checkbox"/> ARSB |
| <input type="checkbox"/> ABCC2 | <input type="checkbox"/> ADAMTS10 | <input type="checkbox"/> AKT3 | <input type="checkbox"/> ANO3 | <input type="checkbox"/> ARSL |
| <input type="checkbox"/> ABCC6 | <input type="checkbox"/> ADAMTS13 | <input type="checkbox"/> ALAS2 | <input type="checkbox"/> ANO5 | <input type="checkbox"/> ARX |
| <input type="checkbox"/> ABCC8 | <input type="checkbox"/> ADAMTS17 | <input type="checkbox"/> ALDH3A2 | <input type="checkbox"/> ANOS1 | <input type="checkbox"/> ASAH1 |
| <input type="checkbox"/> ABCC9 | <input type="checkbox"/> ADAMTS2 | <input type="checkbox"/> ALDH5A1 | <input type="checkbox"/> ANTXR2 | <input type="checkbox"/> ASCL1 |
| <input type="checkbox"/> ABCD1 | <input type="checkbox"/> ADAMTSL2 | <input type="checkbox"/> ALDH7A1 | <input type="checkbox"/> AOC1 | <input type="checkbox"/> ASL |
| <input type="checkbox"/> ABHD12 | <input type="checkbox"/> ADAMTSL4 | <input type="checkbox"/> ALDOB | <input type="checkbox"/> AP2S1 | <input type="checkbox"/> ASPA |
| <input type="checkbox"/> ABHD5 | <input type="checkbox"/> ADAR | <input type="checkbox"/> ALG13 | <input type="checkbox"/> AP3B1 | <input type="checkbox"/> ASPM |
| <input type="checkbox"/> ACAD9 | <input type="checkbox"/> ADAT3 | <input type="checkbox"/> ALG14 | <input type="checkbox"/> AP4M1 | <input type="checkbox"/> ASS1 |
| <input type="checkbox"/> ACADM | <input type="checkbox"/> ADCY5 | <input type="checkbox"/> ALG6 | <input type="checkbox"/> APC | <input type="checkbox"/> ASXL1 |
| <input type="checkbox"/> ACADS | <input type="checkbox"/> ADGRG1 | <input type="checkbox"/> ALK | <input type="checkbox"/> APOA5 | <input type="checkbox"/> ASXL3 |
| <input type="checkbox"/> ACADSB | <input type="checkbox"/> ADGRG6 | <input type="checkbox"/> ALMS1 | <input type="checkbox"/> APOB | <input type="checkbox"/> ATL1 |
| <input type="checkbox"/> ACADVL | <input type="checkbox"/> ADNP | <input type="checkbox"/> ALOX12B | <input type="checkbox"/> APOC2 | <input type="checkbox"/> ATM |
| <input type="checkbox"/> ACAT1 | <input type="checkbox"/> AFG3L2 | <input type="checkbox"/> ALOXE3 | <input type="checkbox"/> APOE | <input type="checkbox"/> ATOH7 |
| <input type="checkbox"/> ACD | <input type="checkbox"/> AGGF1 | <input type="checkbox"/> ALPL | <input type="checkbox"/> APP | <input type="checkbox"/> ATP13A2 |
| <input type="checkbox"/> ACOX1 | <input type="checkbox"/> AGK | <input type="checkbox"/> ALS2 | <input type="checkbox"/> APPL1 | <input type="checkbox"/> ATP1A2 |
| <input type="checkbox"/> ACSF3 | <input type="checkbox"/> AGL | <input type="checkbox"/> ALX1 | <input type="checkbox"/> APTX | <input type="checkbox"/> ATP1A3 |
| <input type="checkbox"/> ACTA1 | <input type="checkbox"/> AGPAT2 | <input type="checkbox"/> ALX3 | <input type="checkbox"/> AQP2 | <input type="checkbox"/> ATP2A1 |
| <input type="checkbox"/> ACTA2 | <input type="checkbox"/> AGPS | <input type="checkbox"/> ALX4 | <input type="checkbox"/> AQP5 | <input type="checkbox"/> ATP2A2 |
| <input type="checkbox"/> ACTB | <input type="checkbox"/> AGRN | <input type="checkbox"/> AMACR | <input type="checkbox"/> AR | <input type="checkbox"/> ATP2C1 |
| <input type="checkbox"/> ACTC1 | <input type="checkbox"/> AGTR2 | <input type="checkbox"/> AMER1 | <input type="checkbox"/> ARFGF2 | <input type="checkbox"/> ATP7A |
| <input type="checkbox"/> ACTG1 | <input type="checkbox"/> AGXT | <input type="checkbox"/> AMH | <input type="checkbox"/> ARHGAP31 | <input type="checkbox"/> ATP7B |
| <input type="checkbox"/> ACTG2 | <input type="checkbox"/> AHI1 | <input type="checkbox"/> AMN | <input type="checkbox"/> ARHGEF10 | <input type="checkbox"/> ATXN1* |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik

alphabetische Genliste

- | | | | | |
|-----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|
| <input type="checkbox"/> ATXN2* | <input type="checkbox"/> BFSP1 | <input type="checkbox"/> CACNB4 | <input type="checkbox"/> CDKL5 | <input type="checkbox"/> CHRNA1 |
| <input type="checkbox"/> ATXN3* | <input type="checkbox"/> BICD2 | <input type="checkbox"/> CALM1 | <input type="checkbox"/> CDKN1B | <input type="checkbox"/> CHRNA2 |
| <input type="checkbox"/> ATXN7* | <input type="checkbox"/> BIN1 | <input type="checkbox"/> CALM2 | <input type="checkbox"/> CDKN1C | <input type="checkbox"/> CHRNA3 |
| <input type="checkbox"/> ATXN8OS* | <input type="checkbox"/> BLM | <input type="checkbox"/> CANT1 | <input type="checkbox"/> CDKN2A | <input type="checkbox"/> CHRNA4 |
| <input type="checkbox"/> ATR | <input type="checkbox"/> BMP15 | <input type="checkbox"/> CAPN1 | <input type="checkbox"/> CDSN | <input type="checkbox"/> CHRNA5 |
| <input type="checkbox"/> ATRX | <input type="checkbox"/> BMP4 | <input type="checkbox"/> CAPN3 | <input type="checkbox"/> CEL | <input type="checkbox"/> CHRN1 |
| <input type="checkbox"/> AUH | <input type="checkbox"/> BMP6 | <input type="checkbox"/> CASK | <input type="checkbox"/> CENPF | <input type="checkbox"/> CHRN2 |
| <input type="checkbox"/> AUTS2 | <input type="checkbox"/> BMPR1A | <input type="checkbox"/> CASQ2 | <input type="checkbox"/> CENPJ | <input type="checkbox"/> CHRN4 |
| <input type="checkbox"/> AVP | <input type="checkbox"/> BMS1 | <input type="checkbox"/> CASR | <input type="checkbox"/> CEP135 | <input type="checkbox"/> CHRND |
| <input type="checkbox"/> AVPR2 | <input type="checkbox"/> BRAF | <input type="checkbox"/> CAV3 | <input type="checkbox"/> CEP152 | <input type="checkbox"/> CHRNE |
| <input type="checkbox"/> AXIN2 | <input type="checkbox"/> BRAT1 | <input type="checkbox"/> CBL | <input type="checkbox"/> CEP290 | <input type="checkbox"/> CHRNG |
| <input type="checkbox"/> B3GLCT | <input type="checkbox"/> BRCA1 | <input type="checkbox"/> CBLIF | <input type="checkbox"/> CEP41 | <input type="checkbox"/> CHST3 |
| <input type="checkbox"/> BAG3 | <input type="checkbox"/> BRCA2 | <input type="checkbox"/> CBS | <input type="checkbox"/> CERS3 | <input type="checkbox"/> CHST6 |
| <input type="checkbox"/> BARD1 | <input type="checkbox"/> BRIP1 | <input type="checkbox"/> CC2D1A | <input type="checkbox"/> CFAP52 | <input type="checkbox"/> CISD2 |
| <input type="checkbox"/> BBS1 | <input type="checkbox"/> BRWD3 | <input type="checkbox"/> CC2D2A | <input type="checkbox"/> CFAP53 | <input type="checkbox"/> CIZ1 |
| <input type="checkbox"/> BBS10 | <input type="checkbox"/> BSCL2 | <input type="checkbox"/> CCBE1 | <input type="checkbox"/> CFB | <input type="checkbox"/> CLCN1 |
| <input type="checkbox"/> BBS12 | <input type="checkbox"/> BSND | <input type="checkbox"/> CCDC8 | <input type="checkbox"/> CFC1 | <input type="checkbox"/> CLCN2 |
| <input type="checkbox"/> BBS2 | <input type="checkbox"/> BTD | <input type="checkbox"/> CCDC88C | <input type="checkbox"/> CFH | <input type="checkbox"/> CLCN5 |
| <input type="checkbox"/> BBS4 | <input type="checkbox"/> BTK | <input type="checkbox"/> CCM2 | <input type="checkbox"/> CFHR3 | <input type="checkbox"/> CLCN7 |
| <input type="checkbox"/> BBS7 | <input type="checkbox"/> C19orf12 | <input type="checkbox"/> CCND1 | <input type="checkbox"/> CFI | <input type="checkbox"/> CLCNKA |
| <input type="checkbox"/> BBS9 | <input type="checkbox"/> C2CD3 | <input type="checkbox"/> CCNQ | <input type="checkbox"/> CFL2 | <input type="checkbox"/> CLCNKB |
| <input type="checkbox"/> BCHE | <input type="checkbox"/> C9orf72* | <input type="checkbox"/> CD40LG | <input type="checkbox"/> CFTR | <input type="checkbox"/> CLN3 |
| <input type="checkbox"/> BCKDHA | <input type="checkbox"/> CA5A | <input type="checkbox"/> CD96 | <input type="checkbox"/> CHAT | <input type="checkbox"/> CLN5 |
| <input type="checkbox"/> BCKDHB | <input type="checkbox"/> CACNA1A* | <input type="checkbox"/> CDAN1 | <input type="checkbox"/> CHCHD10 | <input type="checkbox"/> CLN6 |
| <input type="checkbox"/> BCKDK | <input type="checkbox"/> CACNA1C | <input type="checkbox"/> CDH1 | <input type="checkbox"/> CHD2 | <input type="checkbox"/> CLN8 |
| <input type="checkbox"/> BDNF | <input type="checkbox"/> CACNA1F | <input type="checkbox"/> CDIN1 | <input type="checkbox"/> CHD7 | <input type="checkbox"/> CLPB |
| <input type="checkbox"/> BEAN1* | <input type="checkbox"/> CACNA1S | <input type="checkbox"/> CDK4 | <input type="checkbox"/> CHEK2 | <input type="checkbox"/> CLPP |
| <input type="checkbox"/> BEST1 | <input type="checkbox"/> CACNB2 | <input type="checkbox"/> CDK5RAP2 | <input type="checkbox"/> CHN1 | <input type="checkbox"/> CNBP* |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik alphabetische Genliste

- | | | | | |
|----------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|----------------------------------|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> CNGA1 | <input type="checkbox"/> COL7A1 | <input type="checkbox"/> CRYBB3 | <input type="checkbox"/> CYP2D6* | <input type="checkbox"/> DLX5 |
| <input type="checkbox"/> CNGA2 | <input type="checkbox"/> COL9A1 | <input type="checkbox"/> CSF1R | <input type="checkbox"/> CYP4F22 | <input type="checkbox"/> DLX6 |
| <input type="checkbox"/> CNGA3 | <input type="checkbox"/> COL9A2 | <input type="checkbox"/> CSPP1 | <input type="checkbox"/> CYP7B1 | <input type="checkbox"/> DMAC1 |
| <input type="checkbox"/> CNGB3 | <input type="checkbox"/> COL9A3 | <input type="checkbox"/> CSTB | <input type="checkbox"/> D2HGDH | <input type="checkbox"/> DMD |
| <input type="checkbox"/> CNNM4 | <input type="checkbox"/> COLEC10 | <input type="checkbox"/> CTC1 | <input type="checkbox"/> DACT1 | <input type="checkbox"/> DMP1 |
| <input type="checkbox"/> CNTNAP1 | <input type="checkbox"/> COLEC11 | <input type="checkbox"/> CTDP1 | <input type="checkbox"/> DAO | <input type="checkbox"/> DMPK* |
| <input type="checkbox"/> CNTNAP2 | <input type="checkbox"/> COLQ | <input type="checkbox"/> CTNNA1 | <input type="checkbox"/> DARS2 | <input type="checkbox"/> DNAJB2 |
| <input type="checkbox"/> COASY | <input type="checkbox"/> COMP | <input type="checkbox"/> CTNNA3 | <input type="checkbox"/> DBT | <input type="checkbox"/> DNAJB6 |
| <input type="checkbox"/> COG7 | <input type="checkbox"/> COPA | <input type="checkbox"/> CTNNB1 | <input type="checkbox"/> DCAF17 | <input type="checkbox"/> DNAJC12 |
| <input type="checkbox"/> COL10A1 | <input type="checkbox"/> COQ2 | <input type="checkbox"/> CTNS | <input type="checkbox"/> DCHS1 | <input type="checkbox"/> DNAJC13 |
| <input type="checkbox"/> COL11A1 | <input type="checkbox"/> COQ8A | <input type="checkbox"/> CTCRC | <input type="checkbox"/> DCLRE1C | <input type="checkbox"/> DNAJC5 |
| <input type="checkbox"/> COL11A2 | <input type="checkbox"/> COQ9 | <input type="checkbox"/> CTSA | <input type="checkbox"/> DCX | <input type="checkbox"/> DNAJC6 |
| <input type="checkbox"/> COL17A1 | <input type="checkbox"/> CP | <input type="checkbox"/> CTSB | <input type="checkbox"/> DDR2 | <input type="checkbox"/> DNASE1 |
| <input type="checkbox"/> COL1A1 | <input type="checkbox"/> CPA1 | <input type="checkbox"/> CTSC | <input type="checkbox"/> DEPDC5 | <input type="checkbox"/> DNM2 |
| <input type="checkbox"/> COL1A2 | <input type="checkbox"/> CPLANE1 | <input type="checkbox"/> CTSD | <input type="checkbox"/> DES | <input type="checkbox"/> DNMT3B |
| <input type="checkbox"/> COL2A1 | <input type="checkbox"/> CPS1 | <input type="checkbox"/> CTSF | <input type="checkbox"/> DGKE | <input type="checkbox"/> DOCK6 |
| <input type="checkbox"/> COL3A1 | <input type="checkbox"/> CPT1A | <input type="checkbox"/> CTSK | <input type="checkbox"/> DHCR24 | <input type="checkbox"/> DOCK8 |
| <input type="checkbox"/> COL4A1 | <input type="checkbox"/> CPT2 | <input type="checkbox"/> CUBN | <input type="checkbox"/> DHCR7 | <input type="checkbox"/> DOK7 |
| <input type="checkbox"/> COL4A2 | <input type="checkbox"/> CRB1 | <input type="checkbox"/> CUL7 | <input type="checkbox"/> DHDDS | <input type="checkbox"/> DPH1 |
| <input type="checkbox"/> COL4A3 | <input type="checkbox"/> CRBN | <input type="checkbox"/> CYBA | <input type="checkbox"/> DHH | <input type="checkbox"/> DPY19L2 |
| <input type="checkbox"/> COL4A4 | <input type="checkbox"/> CREBBP | <input type="checkbox"/> CYBB | <input type="checkbox"/> DHODH | <input type="checkbox"/> DQ2* |
| <input type="checkbox"/> COL4A5 | <input type="checkbox"/> CRH | <input type="checkbox"/> CYLD | <input type="checkbox"/> DICER1 | <input type="checkbox"/> DQ8* |
| <input type="checkbox"/> COL5A1 | <input type="checkbox"/> CRPPA | <input type="checkbox"/> CYP11B1 | <input type="checkbox"/> DIO1 | <input type="checkbox"/> DRD2 |
| <input type="checkbox"/> COL5A2 | <input type="checkbox"/> CRTAP | <input type="checkbox"/> CYP17A1 | <input type="checkbox"/> DIO2 | <input type="checkbox"/> DSC2 |
| <input type="checkbox"/> COL6A1 | <input type="checkbox"/> CRX | <input type="checkbox"/> CYP1B1 | <input type="checkbox"/> DKC1 | <input type="checkbox"/> DSG1 |
| <input type="checkbox"/> COL6A2 | <input type="checkbox"/> CRYAA | <input type="checkbox"/> CYP24A1 | <input type="checkbox"/> DLD | <input type="checkbox"/> DSG2 |
| <input type="checkbox"/> COL6A3 | <input type="checkbox"/> CRYAB | <input type="checkbox"/> CYP21A2* | <input type="checkbox"/> DLL3 | <input type="checkbox"/> DSP |
| <input type="checkbox"/> COL6A5 | <input type="checkbox"/> CRYBB1 | <input type="checkbox"/> CYP27A1 | <input type="checkbox"/> DLL4 | <input type="checkbox"/> DSTYK |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik
alphabetische Genliste

- | | | | | |
|----------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|
| <input type="checkbox"/> DTNA | <input type="checkbox"/> EIF2B2 | <input type="checkbox"/> EXPH5 | <input type="checkbox"/> FBN1 | <input type="checkbox"/> FLAD1 |
| <input type="checkbox"/> DUSP6 | <input type="checkbox"/> EIF2B3 | <input type="checkbox"/> EXT1 | <input type="checkbox"/> FBN2 | <input type="checkbox"/> FLCN |
| <input type="checkbox"/> DVL1 | <input type="checkbox"/> EIF2B4 | <input type="checkbox"/> EXT2 | <input type="checkbox"/> FBP1 | <input type="checkbox"/> FLG |
| <input type="checkbox"/> DYNC1H1 | <input type="checkbox"/> EIF2B5 | <input type="checkbox"/> EYA1 | <input type="checkbox"/> FBXO7 | <input type="checkbox"/> FLG2 |
| <input type="checkbox"/> DYNC2I2 | <input type="checkbox"/> ELANE | <input type="checkbox"/> EYS | <input type="checkbox"/> FECH | <input type="checkbox"/> FLNA |
| <input type="checkbox"/> DYSF | <input type="checkbox"/> ELN | <input type="checkbox"/> EZH2 | <input type="checkbox"/> FERMT1 | <input type="checkbox"/> FLNB |
| <input type="checkbox"/> DZIP1L | <input type="checkbox"/> ELOVL4 | <input type="checkbox"/> F10 | <input type="checkbox"/> FEZF1 | <input type="checkbox"/> FLNC |
| <input type="checkbox"/> EBP | <input type="checkbox"/> EMD | <input type="checkbox"/> F11 | <input type="checkbox"/> FGA | <input type="checkbox"/> FLRT3 |
| <input type="checkbox"/> ECEL1 | <input type="checkbox"/> EMX2 | <input type="checkbox"/> F12 | <input type="checkbox"/> FGB | <input type="checkbox"/> FLT4 |
| <input type="checkbox"/> ECHS1 | <input type="checkbox"/> ENG | <input type="checkbox"/> F13A1 | <input type="checkbox"/> FGD1 | <input type="checkbox"/> FMO3 |
| <input type="checkbox"/> ECM1 | <input type="checkbox"/> ENO3 | <input type="checkbox"/> F13B | <input type="checkbox"/> FGD4 | <input type="checkbox"/> FMR1* |
| <input type="checkbox"/> EDA | <input type="checkbox"/> ENPP1 | <input type="checkbox"/> F2 | <input type="checkbox"/> FGF10 | <input type="checkbox"/> FOLR1 |
| <input type="checkbox"/> EDA2R | <input type="checkbox"/> EOGT | <input type="checkbox"/> F5 | <input type="checkbox"/> FGF14 | <input type="checkbox"/> FOXC1 |
| <input type="checkbox"/> EDAR | <input type="checkbox"/> EP300 | <input type="checkbox"/> F7 | <input type="checkbox"/> FGF17 | <input type="checkbox"/> FOXC2 |
| <input type="checkbox"/> EDARADD | <input type="checkbox"/> EPCAM | <input type="checkbox"/> F8* | <input type="checkbox"/> FGF23 | <input type="checkbox"/> FOXE1 |
| <input type="checkbox"/> EDN3 | <input type="checkbox"/> EPG5 | <input type="checkbox"/> F9 | <input type="checkbox"/> FGF3 | <input type="checkbox"/> FOXE3 |
| <input type="checkbox"/> EDNRB | <input type="checkbox"/> EPM2A | <input type="checkbox"/> FA2H | <input type="checkbox"/> FGF8 | <input type="checkbox"/> FOXF1 |
| <input type="checkbox"/> EEF2 | <input type="checkbox"/> EPS8L3 | <input type="checkbox"/> FABP1 | <input type="checkbox"/> FGFR1 | <input type="checkbox"/> FOXG1 |
| <input type="checkbox"/> EFEMP1 | <input type="checkbox"/> ERCC2 | <input type="checkbox"/> FADS2 | <input type="checkbox"/> FGFR2 | <input type="checkbox"/> FOXI1 |
| <input type="checkbox"/> EFHC1 | <input type="checkbox"/> ERCC3 | <input type="checkbox"/> FAH | <input type="checkbox"/> FGFR3 | <input type="checkbox"/> FOXI3 |
| <input type="checkbox"/> EFL1 | <input type="checkbox"/> ERCC6 | <input type="checkbox"/> FAM126A | <input type="checkbox"/> FGG | <input type="checkbox"/> FOXL2 |
| <input type="checkbox"/> EFN1 | <input type="checkbox"/> ERCC8 | <input type="checkbox"/> FANCA | <input type="checkbox"/> FH | <input type="checkbox"/> FOXP1 |
| <input type="checkbox"/> EFTUD2 | <input type="checkbox"/> ERLIN1 | <input type="checkbox"/> FANCC | <input type="checkbox"/> FHL1 | <input type="checkbox"/> FOXP2 |
| <input type="checkbox"/> EGFR | <input type="checkbox"/> ERMARD | <input type="checkbox"/> FANCG | <input type="checkbox"/> FIG4 | <input type="checkbox"/> FOXP3 |
| <input type="checkbox"/> EGR2 | <input type="checkbox"/> ESCO2 | <input type="checkbox"/> FARS2 | <input type="checkbox"/> FIGLA | <input type="checkbox"/> FRMD7 |
| <input type="checkbox"/> EHMT1 | <input type="checkbox"/> ETFA | <input type="checkbox"/> FAS | <input type="checkbox"/> FKBP10 | <input type="checkbox"/> FRRS1L |
| <input type="checkbox"/> EIF2AK3 | <input type="checkbox"/> ETFB | <input type="checkbox"/> FAT4 | <input type="checkbox"/> FKRP | <input type="checkbox"/> FSHD* |
| <input type="checkbox"/> EIF2B1 | <input type="checkbox"/> ETFDH | <input type="checkbox"/> FBLN5 | <input type="checkbox"/> FKTN | <input type="checkbox"/> FSHR |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik

alphabetische Genliste

<input type="checkbox"/> FTH1	<input type="checkbox"/> GBA	<input type="checkbox"/> GLA	<input type="checkbox"/> GPD1L	<input type="checkbox"/> HARS1
<input type="checkbox"/> FTL	<input type="checkbox"/> GBE1	<input type="checkbox"/> GLB1	<input type="checkbox"/> GPHN	<input type="checkbox"/> HARS2
<input type="checkbox"/> FUCA1	<input type="checkbox"/> GCDH	<input type="checkbox"/> GLDC	<input type="checkbox"/> GPI	<input type="checkbox"/> HBA1
<input type="checkbox"/> FUS	<input type="checkbox"/> GCH1	<input type="checkbox"/> GLDN	<input type="checkbox"/> GPR101	<input type="checkbox"/> HBA2
<input type="checkbox"/> FUT2	<input type="checkbox"/> GCK	<input type="checkbox"/> GLI3	<input type="checkbox"/> GPR143	<input type="checkbox"/> HBB
<input type="checkbox"/> FUZ	<input type="checkbox"/> GCSH	<input type="checkbox"/> GLMN	<input type="checkbox"/> GRHL3	<input type="checkbox"/> HCFC1
<input type="checkbox"/> FYCO1	<input type="checkbox"/> GDAP1	<input type="checkbox"/> GLRA1	<input type="checkbox"/> GRHR	<input type="checkbox"/> HCN4
<input type="checkbox"/> G6PC1	<input type="checkbox"/> GDF1	<input type="checkbox"/> GLRB	<input type="checkbox"/> GRID2	<input type="checkbox"/> HDAC4
<input type="checkbox"/> G6PD	<input type="checkbox"/> GDF2	<input type="checkbox"/> GLUD1	<input type="checkbox"/> GRIK4	<input type="checkbox"/> HDAC8
<input type="checkbox"/> GAA	<input type="checkbox"/> GDF3	<input type="checkbox"/> GM2A	<input type="checkbox"/> GRIN2A	<input type="checkbox"/> HEPACAM
<input type="checkbox"/> GABRA1	<input type="checkbox"/> GDF5	<input type="checkbox"/> GNA11	<input type="checkbox"/> GRIN2B	<input type="checkbox"/> HES7
<input type="checkbox"/> GABRB3	<input type="checkbox"/> GDF6	<input type="checkbox"/> GNAL	<input type="checkbox"/> GRM1	<input type="checkbox"/> HESX1
<input type="checkbox"/> GABRD	<input type="checkbox"/> GDNF	<input type="checkbox"/> GNAQ	<input type="checkbox"/> GRN	<input type="checkbox"/> HEXA
<input type="checkbox"/> GABRG2	<input type="checkbox"/> GFAP	<input type="checkbox"/> GNAS	<input type="checkbox"/> GSN	<input type="checkbox"/> HEXB
<input type="checkbox"/> GALC	<input type="checkbox"/> GFM1	<input type="checkbox"/> GNAT2	<input type="checkbox"/> GSTZ1	<input type="checkbox"/> HFE
<input type="checkbox"/> GALE	<input type="checkbox"/> GFM2	<input type="checkbox"/> GNB1	<input type="checkbox"/> GTF2H5	<input type="checkbox"/> HGD
<input type="checkbox"/> GALK1	<input type="checkbox"/> GFPT1	<input type="checkbox"/> GNE	<input type="checkbox"/> GUCY1A1	<input type="checkbox"/> HGSNAT
<input type="checkbox"/> GALNS	<input type="checkbox"/> GH1	<input type="checkbox"/> GNPAT	<input type="checkbox"/> GUCY2D	<input type="checkbox"/> HIBADH
<input type="checkbox"/> GALNT3	<input type="checkbox"/> GHR	<input type="checkbox"/> GNPTAB	<input type="checkbox"/> GUSB	<input type="checkbox"/> HJV
<input type="checkbox"/> GALT	<input type="checkbox"/> GHRHR	<input type="checkbox"/> GNPTG	<input type="checkbox"/> GYG1	<input type="checkbox"/> HLA*
<input type="checkbox"/> GAMT	<input type="checkbox"/> GJA1	<input type="checkbox"/> GNRH1	<input type="checkbox"/> GYG2	<input type="checkbox"/> HLCS
<input type="checkbox"/> GAN	<input type="checkbox"/> GJB1	<input type="checkbox"/> GNRHR	<input type="checkbox"/> GYS1	<input type="checkbox"/> HMBS
<input type="checkbox"/> GARS1	<input type="checkbox"/> GJB2	<input type="checkbox"/> GNS	<input type="checkbox"/> GYS2	<input type="checkbox"/> HMGCL
<input type="checkbox"/> GATA1	<input type="checkbox"/> GJB3	<input type="checkbox"/> GP1BA	<input type="checkbox"/> HABP2	<input type="checkbox"/> HMX1
<input type="checkbox"/> GATA2	<input type="checkbox"/> GJB4	<input type="checkbox"/> GP1BB	<input type="checkbox"/> HADH	<input type="checkbox"/> HNF1A
<input type="checkbox"/> GATA3	<input type="checkbox"/> GJB6	<input type="checkbox"/> GP9	<input type="checkbox"/> HADHA-	<input type="checkbox"/> HNF1B
<input type="checkbox"/> GATA4	<input type="checkbox"/> GJC2	<input type="checkbox"/> GPC3	<input type="checkbox"/> HADHB	<input type="checkbox"/> HNF4A
<input type="checkbox"/> GATM	<input type="checkbox"/> GK	<input type="checkbox"/> GPC4	<input type="checkbox"/> HAMP	<input type="checkbox"/> HNMT

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik

alphabetische Genliste

<input type="checkbox"/> HNRNP2	<input type="checkbox"/> IDS	<input type="checkbox"/> IVD	<input type="checkbox"/> KCNT1	<input type="checkbox"/> KRIT1
<input type="checkbox"/> HOGA1	<input type="checkbox"/> IDUA	<input type="checkbox"/> IYD	<input type="checkbox"/> KCNV2	<input type="checkbox"/> KRT1
<input type="checkbox"/> HOXA1	<input type="checkbox"/> IFIH1	<input type="checkbox"/> JAG1	<input type="checkbox"/> KCTD17	<input type="checkbox"/> KRT10
<input type="checkbox"/> HOXA11	<input type="checkbox"/> IFRD1	<input type="checkbox"/> JAK2	<input type="checkbox"/> KCTD7	<input type="checkbox"/> KRT14
<input type="checkbox"/> HOXA13	<input type="checkbox"/> IGF1R	<input type="checkbox"/> JAK3	<input type="checkbox"/> KDM5C	<input type="checkbox"/> KRT16
<input type="checkbox"/> HOXB1	<input type="checkbox"/> IGF2	<input type="checkbox"/> JRK	<input type="checkbox"/> KDM6A	<input type="checkbox"/> KRT17
<input type="checkbox"/> HOXD13	<input type="checkbox"/> IGHMBP2	<input type="checkbox"/> JUP	<input type="checkbox"/> KHDC3L	<input type="checkbox"/> KRT2
<input type="checkbox"/> HPCA	<input type="checkbox"/> IHH	<input type="checkbox"/> KANSL1	<input type="checkbox"/> KHK	<input type="checkbox"/> KRT5
<input type="checkbox"/> HPD	<input type="checkbox"/> IKBKG	<input type="checkbox"/> KAT6B	<input type="checkbox"/> KIF14	<input type="checkbox"/> KRT6A
<input type="checkbox"/> HPGD	<input type="checkbox"/> IL17RD	<input type="checkbox"/> KCNA1	<input type="checkbox"/> KIF1A	<input type="checkbox"/> KRT6B
<input type="checkbox"/> HPRT1	<input type="checkbox"/> IL1RN	<input type="checkbox"/> KCNA2	<input type="checkbox"/> KIF1B	<input type="checkbox"/> KRT6C
<input type="checkbox"/> HPS1	<input type="checkbox"/> IL2RG	<input type="checkbox"/> KCNC1	<input type="checkbox"/> KIF21A	<input type="checkbox"/> KRT9
<input type="checkbox"/> HPSE2	<input type="checkbox"/> IL36RN	<input type="checkbox"/> KCNE1	<input type="checkbox"/> KIF2A	<input type="checkbox"/> L1CAM
<input type="checkbox"/> HRAS	<input type="checkbox"/> IL7R	<input type="checkbox"/> KCNE2	<input type="checkbox"/> KIF5A	<input type="checkbox"/> L2HGDH
<input type="checkbox"/> HS6ST1	<input type="checkbox"/> INF2	<input type="checkbox"/> KCNE3	<input type="checkbox"/> KIF5C	<input type="checkbox"/> LAMA1
<input type="checkbox"/> HSD17B10	<input type="checkbox"/> INHA	<input type="checkbox"/> KCNH2	<input type="checkbox"/> KIF7	<input type="checkbox"/> LAMA2
<input type="checkbox"/> HSD17B4	<input type="checkbox"/> INPPL1	<input type="checkbox"/> KCNJ1	<input type="checkbox"/> KIFBP	<input type="checkbox"/> LAMA3
<input type="checkbox"/> HSD3B2	<input type="checkbox"/> INS	<input type="checkbox"/> KCNJ10	<input type="checkbox"/> KISS1	<input type="checkbox"/> LAMB1
<input type="checkbox"/> HSPB1	<input type="checkbox"/> INSR	<input type="checkbox"/> KCNJ11	<input type="checkbox"/> KISS1R	<input type="checkbox"/> LAMB3
<input type="checkbox"/> HSPB8	<input type="checkbox"/> IRF6	<input type="checkbox"/> KCNJ18	<input type="checkbox"/> KIT	<input type="checkbox"/> LAMC2
<input type="checkbox"/> HSPD1	<input type="checkbox"/> ITGA2	<input type="checkbox"/> KCNJ2	<input type="checkbox"/> KL	<input type="checkbox"/> LAMC3
<input type="checkbox"/> HSPG2	<input type="checkbox"/> ITGA2B	<input type="checkbox"/> KCNJ5	<input type="checkbox"/> KLF1	<input type="checkbox"/> LAMP2
<input type="checkbox"/> HTT*	<input type="checkbox"/> ITGA6	<input type="checkbox"/> KCNJ8	<input type="checkbox"/> KLHDC8B	<input type="checkbox"/> LARGE1
<input type="checkbox"/> HTRA1	<input type="checkbox"/> ITGA8	<input type="checkbox"/> KCNMA1	<input type="checkbox"/> KMT2A	<input type="checkbox"/> LARS2
<input type="checkbox"/> HTRA2	<input type="checkbox"/> ITGB3	<input type="checkbox"/> KCNN4	<input type="checkbox"/> KMT2B	<input type="checkbox"/> LBR
<input type="checkbox"/> HYAL1	<input type="checkbox"/> ITGB4	<input type="checkbox"/> KCNQ1	<input type="checkbox"/> KMT2D	<input type="checkbox"/> LCT
<input type="checkbox"/> HYLS1	<input type="checkbox"/> ITM2B	<input type="checkbox"/> KCNQ2	<input type="checkbox"/> KRAS	<input type="checkbox"/> LDB3
<input type="checkbox"/> IDH2	<input type="checkbox"/> ITPR1	<input type="checkbox"/> KCNQ3	<input type="checkbox"/> KRCC1	<input type="checkbox"/> LDHA

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik

alphabetische Genliste

- | | | | | |
|----------------------------------|----------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|
| <input type="checkbox"/> LDLR | <input type="checkbox"/> LRSAM1 | <input type="checkbox"/> MCEE | <input type="checkbox"/> MLYCD | <input type="checkbox"/> MT-TL1 |
| <input type="checkbox"/> LDLRAP1 | <input type="checkbox"/> LTBP3 | <input type="checkbox"/> MCOLN1 | <input type="checkbox"/> MMAA | <input type="checkbox"/> MUC1 |
| <input type="checkbox"/> LEFTY2 | <input type="checkbox"/> LYST | <input type="checkbox"/> MCPH1 | <input type="checkbox"/> MMAB | <input type="checkbox"/> MUSK |
| <input type="checkbox"/> LEMD3 | <input type="checkbox"/> LZTR1 | <input type="checkbox"/> MECP2 | <input type="checkbox"/> MMACHC | <input type="checkbox"/> MUTYH |
| <input type="checkbox"/> LEP | <input type="checkbox"/> MAB21L2 | <input type="checkbox"/> MED12 | <input type="checkbox"/> MMADHC | <input type="checkbox"/> MVK |
| <input type="checkbox"/> LEPR | <input type="checkbox"/> MAF | <input type="checkbox"/> MED25 | <input type="checkbox"/> MMP2 | <input type="checkbox"/> MYBPC1 |
| <input type="checkbox"/> LFNG | <input type="checkbox"/> MAFB | <input type="checkbox"/> MEF2C | <input type="checkbox"/> MMUT | <input type="checkbox"/> MYBPC3 |
| <input type="checkbox"/> LHCGR | <input type="checkbox"/> MAGEL2 | <input type="checkbox"/> MEFV | <input type="checkbox"/> MOCS1 | <input type="checkbox"/> MYCN |
| <input type="checkbox"/> LHX1 | <input type="checkbox"/> MAN2B1 | <input type="checkbox"/> MEN1 | <input type="checkbox"/> MPDZ | <input type="checkbox"/> MYD88 |
| <input type="checkbox"/> LHX3 | <input type="checkbox"/> MANBA | <input type="checkbox"/> MEOX1 | <input type="checkbox"/> MPI | <input type="checkbox"/> MYH11 |
| <input type="checkbox"/> LHX4 | <input type="checkbox"/> MAOA | <input type="checkbox"/> MESP2 | <input type="checkbox"/> MPL | <input type="checkbox"/> MYH3 |
| <input type="checkbox"/> LIFR | <input type="checkbox"/> MAOB | <input type="checkbox"/> MET | <input type="checkbox"/> MPLKIP | <input type="checkbox"/> MYH6 |
| <input type="checkbox"/> LIG4 | <input type="checkbox"/> MAP2K1 | <input type="checkbox"/> MFN2 | <input type="checkbox"/> MPZ | <input type="checkbox"/> MYH7 |
| <input type="checkbox"/> LIPA | <input type="checkbox"/> MAP2K2 | <input type="checkbox"/> MFSD8 | <input type="checkbox"/> MSH2 | <input type="checkbox"/> MYH8 |
| <input type="checkbox"/> LIPN | <input type="checkbox"/> MAPT | <input type="checkbox"/> MGME1 | <input type="checkbox"/> MSH6 | <input type="checkbox"/> MYH9 |
| <input type="checkbox"/> LITAF | <input type="checkbox"/> MARS1 | <input type="checkbox"/> MIB1 | <input type="checkbox"/> MSX1 | <input type="checkbox"/> MYLK |
| <input type="checkbox"/> LMBRD1 | <input type="checkbox"/> MASP1 | <input type="checkbox"/> MID1 | <input type="checkbox"/> MSX2 | <input type="checkbox"/> MYO18B |
| <input type="checkbox"/> LMNA | <input type="checkbox"/> MAT1A | <input type="checkbox"/> MIPEP | <input type="checkbox"/> MTHFR | <input type="checkbox"/> MYO5A |
| <input type="checkbox"/> LMNB1 | <input type="checkbox"/> MATN3 | <input type="checkbox"/> MIR17HG | <input type="checkbox"/> MTM1 | <input type="checkbox"/> MYO7A |
| <input type="checkbox"/> LMX1B | <input type="checkbox"/> MATR3 | <input type="checkbox"/> MITF | <input type="checkbox"/> MTMR14 | <input type="checkbox"/> MYOD1 |
| <input type="checkbox"/> LOR | <input type="checkbox"/> MAX | <input type="checkbox"/> MKKS | <input type="checkbox"/> MTMR2 | <input type="checkbox"/> MYOT |
| <input type="checkbox"/> LPIN2 | <input type="checkbox"/> MBD5 | <input type="checkbox"/> MKRN3 | <input type="checkbox"/> MT-ND1 | <input type="checkbox"/> MYT1L |
| <input type="checkbox"/> LPL | <input type="checkbox"/> MBTPS2 | <input type="checkbox"/> MKS1 | <input type="checkbox"/> MT-ND3 | <input type="checkbox"/> NADK2 |
| <input type="checkbox"/> LRBA | <input type="checkbox"/> MC1R | <input type="checkbox"/> MLC1 | <input type="checkbox"/> MT-ND4 | <input type="checkbox"/> NAGA |
| <input type="checkbox"/> LRIG2 | <input type="checkbox"/> MC3R | <input type="checkbox"/> MLH1 | <input type="checkbox"/> MT-ND6 | <input type="checkbox"/> NAGLU |
| <input type="checkbox"/> LRMDA | <input type="checkbox"/> MC4R | <input type="checkbox"/> MLH3 | <input type="checkbox"/> MTOR | <input type="checkbox"/> NALCN |
| <input type="checkbox"/> LRP1 | <input type="checkbox"/> MCCC1 | <input type="checkbox"/> MLIP | <input type="checkbox"/> MTR | <input type="checkbox"/> NBN |
| <input type="checkbox"/> LRRK2 | <input type="checkbox"/> MCCC2 | <input type="checkbox"/> MLPH | <input type="checkbox"/> MTRR | <input type="checkbox"/> NCAPD3 |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik

alphabetische Genliste

- | | | | | |
|----------------------------------|---------------------------------|-----------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> NCF2 | <input type="checkbox"/> NOG | <input type="checkbox"/> OFD1 | <input type="checkbox"/> PCK1 | <input type="checkbox"/> PGAM2 |
| <input type="checkbox"/> NCSTN | <input type="checkbox"/> NOP10 | <input type="checkbox"/> OPA1 | <input type="checkbox"/> PCK2 | <input type="checkbox"/> PGAP1 |
| <input type="checkbox"/> NDP | <input type="checkbox"/> NOTCH1 | <input type="checkbox"/> OPA3 | <input type="checkbox"/> PCNT | <input type="checkbox"/> PGAP2 |
| <input type="checkbox"/> NDUFAF1 | <input type="checkbox"/> NOTCH2 | <input type="checkbox"/> OPTN | <input type="checkbox"/> PCSK9 | <input type="checkbox"/> PGAP3 |
| <input type="checkbox"/> NDUFAF3 | <input type="checkbox"/> NOTCH3 | <input type="checkbox"/> ORAI1 | <input type="checkbox"/> PDCD10 | <input type="checkbox"/> PGM1 |
| <input type="checkbox"/> NDUFV1 | <input type="checkbox"/> NPC1 | <input type="checkbox"/> OTC | <input type="checkbox"/> PDE4D | <input type="checkbox"/> PGM3 |
| <input type="checkbox"/> NEB | <input type="checkbox"/> NPC2 | <input type="checkbox"/> OTX2 | <input type="checkbox"/> PDE6A | <input type="checkbox"/> PGRMC1 |
| <input type="checkbox"/> NECTIN4 | <input type="checkbox"/> NPHP1 | <input type="checkbox"/> OXCT1 | <input type="checkbox"/> PDE6B | <input type="checkbox"/> PHACTR1 |
| <input type="checkbox"/> NEFL | <input type="checkbox"/> NPHS1 | <input type="checkbox"/> P3H1 | <input type="checkbox"/> PDGFB | <input type="checkbox"/> PHEX |
| <input type="checkbox"/> NEU1 | <input type="checkbox"/> NPHS2 | <input type="checkbox"/> PAFAH1B1 | <input type="checkbox"/> PDGFRA | <input type="checkbox"/> PHF6 |
| <input type="checkbox"/> NF1 | <input type="checkbox"/> NROB1 | <input type="checkbox"/> PAH | <input type="checkbox"/> PDGFRB | <input type="checkbox"/> PHF8 |
| <input type="checkbox"/> NF2 | <input type="checkbox"/> NR1I3 | <input type="checkbox"/> PALB2 | <input type="checkbox"/> PDHA1 | <input type="checkbox"/> PHGDH |
| <input type="checkbox"/> NFIX | <input type="checkbox"/> NR3C2 | <input type="checkbox"/> PANK2 | <input type="checkbox"/> PDHX | <input type="checkbox"/> PHKA1 |
| <input type="checkbox"/> NHLRC1 | <input type="checkbox"/> NR5A1 | <input type="checkbox"/> PARK7 | <input type="checkbox"/> PDSS1 | <input type="checkbox"/> PHKA2 |
| <input type="checkbox"/> NHP2 | <input type="checkbox"/> NRAS | <input type="checkbox"/> PARN | <input type="checkbox"/> PDSS2 | <input type="checkbox"/> PHKB |
| <input type="checkbox"/> NHS | <input type="checkbox"/> NRG3 | <input type="checkbox"/> PAX1 | <input type="checkbox"/> PDX1 | <input type="checkbox"/> PHKG1 |
| <input type="checkbox"/> NIPA1 | <input type="checkbox"/> NRXN1 | <input type="checkbox"/> PAX2 | <input type="checkbox"/> PDYN | <input type="checkbox"/> PHKG2 |
| <input type="checkbox"/> NIPAL4 | <input type="checkbox"/> NSD1 | <input type="checkbox"/> PAX3 | <input type="checkbox"/> PEPD | <input type="checkbox"/> PHOX2A |
| <input type="checkbox"/> NIPBL | <input type="checkbox"/> NSDHL | <input type="checkbox"/> PAX4 | <input type="checkbox"/> PEX1 | <input type="checkbox"/> PHOX2B |
| <input type="checkbox"/> NKX2-1 | <input type="checkbox"/> NSMF | <input type="checkbox"/> PAX6 | <input type="checkbox"/> PEX10 | <input type="checkbox"/> PHYH |
| <input type="checkbox"/> NKX2-5 | <input type="checkbox"/> NSUN2 | <input type="checkbox"/> PAX8 | <input type="checkbox"/> PEX12 | <input type="checkbox"/> PIEZO1 |
| <input type="checkbox"/> NLGN3 | <input type="checkbox"/> NTHL1 | <input type="checkbox"/> PAX9 | <input type="checkbox"/> PEX13 | <input type="checkbox"/> PIEZO2 |
| <input type="checkbox"/> NLGN4X | <input type="checkbox"/> NTRK1 | <input type="checkbox"/> PC | <input type="checkbox"/> PEX2 | <input type="checkbox"/> PIGL |
| <input type="checkbox"/> NLRP3 | <input type="checkbox"/> NUBPL | <input type="checkbox"/> PCBD1 | <input type="checkbox"/> PEX26 | <input type="checkbox"/> PIGO |
| <input type="checkbox"/> NLRP7 | <input type="checkbox"/> OAT | <input type="checkbox"/> PCCA | <input type="checkbox"/> PEX3 | <input type="checkbox"/> PIGV |
| <input type="checkbox"/> NOBOX | <input type="checkbox"/> OBSL1 | <input type="checkbox"/> PCCB | <input type="checkbox"/> PEX6 | <input type="checkbox"/> PIGW |
| <input type="checkbox"/> NOD2 | <input type="checkbox"/> OCA2 | <input type="checkbox"/> PCDH15 | <input type="checkbox"/> PEX7 | <input type="checkbox"/> PIGY |
| <input type="checkbox"/> NODAL | <input type="checkbox"/> OCRL | <input type="checkbox"/> PCDH19 | <input type="checkbox"/> PFKM | <input type="checkbox"/> PIK3CA |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik

alphabetische Genliste

- | | | | | |
|----------------------------------|----------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> PIK3R1 | <input type="checkbox"/> PNLIP | <input type="checkbox"/> PPT1 | <input type="checkbox"/> PSENE1 | <input type="checkbox"/> RAF1 |
| <input type="checkbox"/> PIK3R5 | <input type="checkbox"/> PNPLA1 | <input type="checkbox"/> PQBP1 | <input type="checkbox"/> PSMB8 | <input type="checkbox"/> RAG1 |
| <input type="checkbox"/> PINK1 | <input type="checkbox"/> PNPLA2 | <input type="checkbox"/> PRDM16 | <input type="checkbox"/> PSMC3IP | <input type="checkbox"/> RAG2 |
| <input type="checkbox"/> PITX2 | <input type="checkbox"/> PNPLA3 | <input type="checkbox"/> PRDM5 | <input type="checkbox"/> PSPH | <input type="checkbox"/> RAI1 |
| <input type="checkbox"/> PITX3 | <input type="checkbox"/> PNPLA6 | <input type="checkbox"/> PRF1 | <input type="checkbox"/> PTCH1 | <input type="checkbox"/> RAPSN |
| <input type="checkbox"/> PKD1 | <input type="checkbox"/> PNPO | <input type="checkbox"/> PRKAG2 | <input type="checkbox"/> PTCH2 | <input type="checkbox"/> RARB |
| <input type="checkbox"/> PKD2 | <input type="checkbox"/> PNPT1 | <input type="checkbox"/> PRKAR1A | <input type="checkbox"/> PTDSS1 | <input type="checkbox"/> RASA1 |
| <input type="checkbox"/> PKHD1 | <input type="checkbox"/> POFUT1 | <input type="checkbox"/> PRKCG | <input type="checkbox"/> PTEN | <input type="checkbox"/> RASA2 |
| <input type="checkbox"/> PKLR | <input type="checkbox"/> POGLUT1 | <input type="checkbox"/> PRKN | <input type="checkbox"/> PTH1R | <input type="checkbox"/> RAX |
| <input type="checkbox"/> PKP2 | <input type="checkbox"/> POLD1 | <input type="checkbox"/> PRKRA | <input type="checkbox"/> PTPN11 | <input type="checkbox"/> RB1 |
| <input type="checkbox"/> PLA2G6 | <input type="checkbox"/> POLE | <input type="checkbox"/> PRNP | <input type="checkbox"/> PTPN22 | <input type="checkbox"/> RBCK1 |
| <input type="checkbox"/> PLAT | <input type="checkbox"/> POLG | <input type="checkbox"/> PROC | <input type="checkbox"/> PTPRC | <input type="checkbox"/> RBM10 |
| <input type="checkbox"/> PLCB1 | <input type="checkbox"/> POLG2 | <input type="checkbox"/> PROCR | <input type="checkbox"/> PTS | <input type="checkbox"/> RBM20 |
| <input type="checkbox"/> PLCG2 | <input type="checkbox"/> POLR1C | <input type="checkbox"/> PROK2 | <input type="checkbox"/> PUF60 | <input type="checkbox"/> RBM8A |
| <input type="checkbox"/> PLEC | <input type="checkbox"/> POLR1D | <input type="checkbox"/> PROKR2 | <input type="checkbox"/> PYGL | <input type="checkbox"/> RBPJ |
| <input type="checkbox"/> PLEKHG4 | <input type="checkbox"/> POLR3A | <input type="checkbox"/> PROP1 | <input type="checkbox"/> PYGM | <input type="checkbox"/> RDH12 |
| <input type="checkbox"/> PLEKHG5 | <input type="checkbox"/> POLR3B | <input type="checkbox"/> PROS1 | <input type="checkbox"/> QDPR | <input type="checkbox"/> RECQL4 |
| <input type="checkbox"/> PLG | <input type="checkbox"/> POMC | <input type="checkbox"/> PROZ | <input type="checkbox"/> RAB18 | <input type="checkbox"/> REEP1 |
| <input type="checkbox"/> PLN | <input type="checkbox"/> POMGNT1 | <input type="checkbox"/> PRPF31 | <input type="checkbox"/> RAB27A | <input type="checkbox"/> RELN |
| <input type="checkbox"/> PLOD1 | <input type="checkbox"/> POMT1 | <input type="checkbox"/> PRPH2 | <input type="checkbox"/> RAB3GAP1 | <input type="checkbox"/> REN |
| <input type="checkbox"/> PLOD2 | <input type="checkbox"/> POMT2 | <input type="checkbox"/> PRPS1 | <input type="checkbox"/> RAB3GAP2 | <input type="checkbox"/> RET |
| <input type="checkbox"/> PLP1 | <input type="checkbox"/> POR | <input type="checkbox"/> PRRT2 | <input type="checkbox"/> RAB40AL | <input type="checkbox"/> RHAG |
| <input type="checkbox"/> PLPBP | <input type="checkbox"/> PORCN | <input type="checkbox"/> PRSS1 | <input type="checkbox"/> RAB7A | <input type="checkbox"/> RHBDF2 |
| <input type="checkbox"/> PMM2 | <input type="checkbox"/> POT1 | <input type="checkbox"/> PRX | <input type="checkbox"/> RABL3 | <input type="checkbox"/> RHO |
| <input type="checkbox"/> PMP22 | <input type="checkbox"/> POU1F1 | <input type="checkbox"/> PSAP | <input type="checkbox"/> RAD21 | <input type="checkbox"/> RIN2 |
| <input type="checkbox"/> PMS2 | <input type="checkbox"/> POU3F4 | <input type="checkbox"/> PSAT1 | <input type="checkbox"/> RAD50 | <input type="checkbox"/> RIPPLY2 |
| <input type="checkbox"/> PNKD | <input type="checkbox"/> PPIB | <input type="checkbox"/> PSEN1 | <input type="checkbox"/> RAD51C | <input type="checkbox"/> RIT1 |
| <input type="checkbox"/> PNKP | <input type="checkbox"/> PPM1K | <input type="checkbox"/> PSEN2 | <input type="checkbox"/> RAD51D | <input type="checkbox"/> RMRP |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik

alphabetische Genliste

- | | | | | |
|-----------------------------------|---------------------------------|------------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> RNASEH2A | <input type="checkbox"/> SACS | <input type="checkbox"/> SDHB | <input type="checkbox"/> SGCD | <input type="checkbox"/> SLC19A2 |
| <input type="checkbox"/> RNASEH2B | <input type="checkbox"/> SALL1 | <input type="checkbox"/> SDHC | <input type="checkbox"/> SGCE | <input type="checkbox"/> SLC19A3 |
| <input type="checkbox"/> RNASEH2C | <input type="checkbox"/> SALL2 | <input type="checkbox"/> SDHD | <input type="checkbox"/> SGCG | <input type="checkbox"/> SLC1A3 |
| <input type="checkbox"/> RNASET2 | <input type="checkbox"/> SALL4 | <input type="checkbox"/> SEC23B | <input type="checkbox"/> SGSH | <input type="checkbox"/> SLC20A2 |
| <input type="checkbox"/> RNF213 | <input type="checkbox"/> SAMD9 | <input type="checkbox"/> SECISBP2 | <input type="checkbox"/> SH3BP2 | <input type="checkbox"/> SLC22A5 |
| <input type="checkbox"/> RNF43 | <input type="checkbox"/> SAMHD1 | <input type="checkbox"/> SELENON | <input type="checkbox"/> SH3PXD2B | <input type="checkbox"/> SLC24A5 |
| <input type="checkbox"/> ROBO2 | <input type="checkbox"/> SBDS | <input type="checkbox"/> SEMA3A | <input type="checkbox"/> SH3TC2 | <input type="checkbox"/> SLC25A1 |
| <input type="checkbox"/> ROBO3 | <input type="checkbox"/> SBF2 | <input type="checkbox"/> SEMA3C | <input type="checkbox"/> SHANK3 | <input type="checkbox"/> SLC25A13 |
| <input type="checkbox"/> ROGD1 | <input type="checkbox"/> SCA18 | <input type="checkbox"/> SEMA3D | <input type="checkbox"/> SHOC2 | <input type="checkbox"/> SLC25A22 |
| <input type="checkbox"/> ROR2 | <input type="checkbox"/> SCA20 | <input type="checkbox"/> SEMA3E | <input type="checkbox"/> SHOX | <input type="checkbox"/> SLC25A4 |
| <input type="checkbox"/> RP2 | <input type="checkbox"/> SCARF2 | <input type="checkbox"/> SEMA7A | <input type="checkbox"/> SI | <input type="checkbox"/> SLC26A2 |
| <input type="checkbox"/> RPE65 | <input type="checkbox"/> SCN10A | <input type="checkbox"/> SEPTIN9 | <input type="checkbox"/> SIL1 | <input type="checkbox"/> SLC26A4 |
| <input type="checkbox"/> RPGR | <input type="checkbox"/> SCN11A | <input type="checkbox"/> SERPINA1 | <input type="checkbox"/> SIM1 | <input type="checkbox"/> SLC27A4 |
| <input type="checkbox"/> RPGRIP1 | <input type="checkbox"/> SCN1A | <input type="checkbox"/> SERPINA10 | <input type="checkbox"/> SIX1 | <input type="checkbox"/> SLC2A1 |
| <input type="checkbox"/> RPIA | <input type="checkbox"/> SCN1B | <input type="checkbox"/> SERPINC1 | <input type="checkbox"/> SIX3 | <input type="checkbox"/> SLC2A10 |
| <input type="checkbox"/> RPL10 | <input type="checkbox"/> SCN2A | <input type="checkbox"/> SERPINE1 | <input type="checkbox"/> SIX5 | <input type="checkbox"/> SLC2A2 |
| <input type="checkbox"/> RPS19 | <input type="checkbox"/> SCN3A | <input type="checkbox"/> SERPING1 | <input type="checkbox"/> SIX6 | <input type="checkbox"/> SLC30A10 |
| <input type="checkbox"/> RPS6KA3 | <input type="checkbox"/> SCN3B | <input type="checkbox"/> SERPINH1 | <input type="checkbox"/> SKI | <input type="checkbox"/> SLC33A1 |
| <input type="checkbox"/> RRAS | <input type="checkbox"/> SCN4A | <input type="checkbox"/> SETBP1 | <input type="checkbox"/> SKIV2L | <input type="checkbox"/> SLC34A2 |
| <input type="checkbox"/> RRM2B | <input type="checkbox"/> SCN4B | <input type="checkbox"/> SETD2 | <input type="checkbox"/> SLC12A1 | <input type="checkbox"/> SLC35A1 |
| <input type="checkbox"/> RS1 | <input type="checkbox"/> SCN5A | <input type="checkbox"/> SETD5 | <input type="checkbox"/> SLC12A3 | <input type="checkbox"/> SLC35C1 |
| <input type="checkbox"/> RTEL1 | <input type="checkbox"/> SCN8A | <input type="checkbox"/> SETX | <input type="checkbox"/> SLC12A6 | <input type="checkbox"/> SLC37A4 |
| <input type="checkbox"/> RTN2 | <input type="checkbox"/> SCN9A | <input type="checkbox"/> SF3B4 | <input type="checkbox"/> SLC13A5 | <input type="checkbox"/> SLC39A4 |
| <input type="checkbox"/> RTTN | <input type="checkbox"/> SCNN1A | <input type="checkbox"/> SFTPA2 | <input type="checkbox"/> SLC16A1 | <input type="checkbox"/> SLC3A1 |
| <input type="checkbox"/> RUNX1 | <input type="checkbox"/> SCNN1B | <input type="checkbox"/> SFTPB | <input type="checkbox"/> SLC16A10 | <input type="checkbox"/> SLC40A1 |
| <input type="checkbox"/> RUNX2 | <input type="checkbox"/> SCNN1G | <input type="checkbox"/> SFTPC | <input type="checkbox"/> SLC16A2 | <input type="checkbox"/> SLC45A2 |
| <input type="checkbox"/> RYR1 | <input type="checkbox"/> SDHA | <input type="checkbox"/> SGCA | <input type="checkbox"/> SLC16A6 | <input type="checkbox"/> SLC4A1 |
| <input type="checkbox"/> RYR2 | <input type="checkbox"/> SDHAF2 | <input type="checkbox"/> SGCB | <input type="checkbox"/> SLC17A5 | <input type="checkbox"/> SLC4A11 |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik

alphabetische Genliste

<input type="checkbox"/> SLC52A2	<input type="checkbox"/> SNORD118	<input type="checkbox"/> SRD5A2	<input type="checkbox"/> TAZ	<input type="checkbox"/> TGFB2
<input type="checkbox"/> SLC52A3	<input type="checkbox"/> SNTA1	<input type="checkbox"/> SRGAP1	<input type="checkbox"/> TBC1D20	<input type="checkbox"/> TGFB3
<input type="checkbox"/> SLC5A2	<input type="checkbox"/> SNX10	<input type="checkbox"/> SRY	<input type="checkbox"/> TBC1D24	<input type="checkbox"/> TGFB1
<input type="checkbox"/> SLC6A19	<input type="checkbox"/> SNX14	<input type="checkbox"/> STAR	<input type="checkbox"/> TBK1	<input type="checkbox"/> TGFBR1
<input type="checkbox"/> SLC6A2	<input type="checkbox"/> SOD1	<input type="checkbox"/> STAT3	<input type="checkbox"/> TBP*	<input type="checkbox"/> TGFBR2
<input type="checkbox"/> SLC6A3	<input type="checkbox"/> SOS1	<input type="checkbox"/> STIL	<input type="checkbox"/> TBX1	<input type="checkbox"/> TGFBR3
<input type="checkbox"/> SLC6A5	<input type="checkbox"/> SOS2	<input type="checkbox"/> STIM1	<input type="checkbox"/> TBX19	<input type="checkbox"/> TGIF1
<input type="checkbox"/> SLC6A8	<input type="checkbox"/> SOX10	<input type="checkbox"/> STK11	<input type="checkbox"/> TBX3	<input type="checkbox"/> TGM1
<input type="checkbox"/> SLC7A7	<input type="checkbox"/> SOX2	<input type="checkbox"/> STRA6	<input type="checkbox"/> TBX4	<input type="checkbox"/> TGM5
<input type="checkbox"/> SLC7A9	<input type="checkbox"/> SOX3	<input type="checkbox"/> STRC	<input type="checkbox"/> TBX5	<input type="checkbox"/> TH
<input type="checkbox"/> SLC9A6	<input type="checkbox"/> SOX9	<input type="checkbox"/> STS	<input type="checkbox"/> TBX6	<input type="checkbox"/> THAP1
<input type="checkbox"/> SLITRK1	<input type="checkbox"/> SPART	<input type="checkbox"/> STX3	<input type="checkbox"/> TCAP	<input type="checkbox"/> THBD
<input type="checkbox"/> SLURP1	<input type="checkbox"/> SPAST	<input type="checkbox"/> STXBP1	<input type="checkbox"/> TCF4	<input type="checkbox"/> THOC6
<input type="checkbox"/> SMAD3	<input type="checkbox"/> SPECC1L	<input type="checkbox"/> SUCLA2	<input type="checkbox"/> TCN2	<input type="checkbox"/> THPO
<input type="checkbox"/> SMAD4	<input type="checkbox"/> SPG11	<input type="checkbox"/> SUFU	<input type="checkbox"/> TCOF1	<input type="checkbox"/> THRA
<input type="checkbox"/> SMAD6	<input type="checkbox"/> SPG21	<input type="checkbox"/> SUGCT	<input type="checkbox"/> TCTN3	<input type="checkbox"/> THRB
<input type="checkbox"/> SMARCA2	<input type="checkbox"/> SPG7	<input type="checkbox"/> SULT2B1	<input type="checkbox"/> TDP1	<input type="checkbox"/> TIMM8A
<input type="checkbox"/> SMARCB1	<input type="checkbox"/> SPINK1	<input type="checkbox"/> SUMF1	<input type="checkbox"/> TDRD7	<input type="checkbox"/> TINF2
<input type="checkbox"/> SMC1A	<input type="checkbox"/> SPINK5	<input type="checkbox"/> SUOX	<input type="checkbox"/> TEK	<input type="checkbox"/> TJP2
<input type="checkbox"/> SMC3	<input type="checkbox"/> SPR	<input type="checkbox"/> SURF1	<input type="checkbox"/> TENM1	<input type="checkbox"/> TK2
<input type="checkbox"/> SMN1	<input type="checkbox"/> SPRED1	<input type="checkbox"/> SYNE1	<input type="checkbox"/> TENM4	<input type="checkbox"/> TMC6
<input type="checkbox"/> SMO	<input type="checkbox"/> SPRY4	<input type="checkbox"/> SYNE2	<input type="checkbox"/> TERC	<input type="checkbox"/> TMC8
<input type="checkbox"/> SMPD1	<input type="checkbox"/> SPTAN1	<input type="checkbox"/> SYNGAP1	<input type="checkbox"/> TERT	<input type="checkbox"/> TMCO1
<input type="checkbox"/> SMS	<input type="checkbox"/> SPTBN2	<input type="checkbox"/> TAC3	<input type="checkbox"/> TEX11	<input type="checkbox"/> TMEM126A
<input type="checkbox"/> SMYD1	<input type="checkbox"/> SPTBN4	<input type="checkbox"/> TACR3	<input type="checkbox"/> TF	<input type="checkbox"/> TMEM127
<input type="checkbox"/> SNAI2	<input type="checkbox"/> SPTLC1	<input type="checkbox"/> TAF1	<input type="checkbox"/> TFR2	<input type="checkbox"/> TMEM216
<input type="checkbox"/> SNAP29	<input type="checkbox"/> SPTLC2	<input type="checkbox"/> TARDBP	<input type="checkbox"/> TG	<input type="checkbox"/> TMEM231
<input type="checkbox"/> SNCA	<input type="checkbox"/> SRCAP	<input type="checkbox"/> TAT	<input type="checkbox"/> TGFB1	<input type="checkbox"/> TMEM240

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.

Leistungsangebot: Einzelgenodiagnostik *alphabetische Genliste*

- | | | | | |
|------------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> TMEM38B | <input type="checkbox"/> TRPA1 | <input type="checkbox"/> UBE3B | <input type="checkbox"/> WASHC5 | <input type="checkbox"/> ZIC2 |
| <input type="checkbox"/> TMEM67 | <input type="checkbox"/> TRPS1 | <input type="checkbox"/> UBR1 | <input type="checkbox"/> WDPCP | <input type="checkbox"/> ZIC3 |
| <input type="checkbox"/> TMEM70 | <input type="checkbox"/> TRPV4 | <input type="checkbox"/> UCP2 | <input type="checkbox"/> WDR11 | <input type="checkbox"/> ZMPSTE24 |
| <input type="checkbox"/> TMPO | <input type="checkbox"/> TSC1 | <input type="checkbox"/> UGT1A1 | <input type="checkbox"/> WDR36 | <input type="checkbox"/> ZNF341 |
| <input type="checkbox"/> TMPRSS6 | <input type="checkbox"/> TSC2 | <input type="checkbox"/> UMOD | <input type="checkbox"/> WDR45 | <input type="checkbox"/> ZNF469 |
| <input type="checkbox"/> TNFRSF13B | <input type="checkbox"/> TSHR | <input type="checkbox"/> UMPS | <input type="checkbox"/> WDR62 | <input type="checkbox"/> ZNF592 |
| <input type="checkbox"/> TNFRSF1A | <input type="checkbox"/> TSHZ1 | <input type="checkbox"/> UNC13D | <input type="checkbox"/> WFS1 | <input type="checkbox"/> ZNF9* |
| <input type="checkbox"/> TNNI2 | <input type="checkbox"/> TTBK2 | <input type="checkbox"/> UPF3B | <input type="checkbox"/> WIPF1 | |
| <input type="checkbox"/> TNNI3 | <input type="checkbox"/> TTC37 | <input type="checkbox"/> UPK3A | <input type="checkbox"/> WNT10A | |
| <input type="checkbox"/> TNNT1 | <input type="checkbox"/> TTC8 | <input type="checkbox"/> USB1 | <input type="checkbox"/> WNT10B | |
| <input type="checkbox"/> TNNT2 | <input type="checkbox"/> TTPA | <input type="checkbox"/> USH2A | <input type="checkbox"/> WNT3 | |
| <input type="checkbox"/> TNNT3 | <input type="checkbox"/> TTR | <input type="checkbox"/> USP9X | <input type="checkbox"/> WNT4 | |
| <input type="checkbox"/> TNXB | <input type="checkbox"/> TUBA1A | <input type="checkbox"/> VANGL1 | <input type="checkbox"/> WNT5A | |
| <input type="checkbox"/> TOR1A | <input type="checkbox"/> TUBA8 | <input type="checkbox"/> VANGL2 | <input type="checkbox"/> WNT7A | |
| <input type="checkbox"/> TP53 | <input type="checkbox"/> TUBB2B | <input type="checkbox"/> VCP | <input type="checkbox"/> WNT9B | |
| <input type="checkbox"/> TP63 | <input type="checkbox"/> TUBB3 | <input type="checkbox"/> VDR | <input type="checkbox"/> WRAP53 | |
| <input type="checkbox"/> TPI1 | <input type="checkbox"/> TUBB4A | <input type="checkbox"/> VEGFC | <input type="checkbox"/> WRN | |
| <input type="checkbox"/> TPM1 | <input type="checkbox"/> TUBG1 | <input type="checkbox"/> VHL | <input type="checkbox"/> WT1 | |
| <input type="checkbox"/> TPM2 | <input type="checkbox"/> TUBGCP4 | <input type="checkbox"/> VLDLR | <input type="checkbox"/> WWOX | |
| <input type="checkbox"/> TPM3 | <input type="checkbox"/> TULP1 | <input type="checkbox"/> VMA21 | <input type="checkbox"/> XK | |
| <input type="checkbox"/> TPO | <input type="checkbox"/> TUSC3 | <input type="checkbox"/> VPS13A | <input type="checkbox"/> XPR1 | |
| <input type="checkbox"/> TPP1 | <input type="checkbox"/> TWIST1 | <input type="checkbox"/> VPS13B | <input type="checkbox"/> XRCC3 | |
| <input type="checkbox"/> TRAP1 | <input type="checkbox"/> TWNK | <input type="checkbox"/> VPS26B | <input type="checkbox"/> XYLT1 | |
| <input type="checkbox"/> TRDN | <input type="checkbox"/> TYMP | <input type="checkbox"/> VPS35 | <input type="checkbox"/> YARS1 | |
| <input type="checkbox"/> TRESX1 | <input type="checkbox"/> TYR | <input type="checkbox"/> VRK1 | <input type="checkbox"/> ZDHHC9 | |
| <input type="checkbox"/> TRIM32 | <input type="checkbox"/> TYRP1 | <input type="checkbox"/> VSX2 | <input type="checkbox"/> ZEB2 | |
| <input type="checkbox"/> TRIP11 | <input type="checkbox"/> UBA1 | <input type="checkbox"/> VWF | <input type="checkbox"/> ZFYVE26 | |
| <input type="checkbox"/> TRMT10A | <input type="checkbox"/> UBE3A | <input type="checkbox"/> WAS | <input type="checkbox"/> ZFYVE27 | |

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen „x“. Nicht aufgeführte ggf. hinzufügen oder Ergänzungsblatt beilegen. Ggf. bitten wir um Rücksprache (kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com 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. Falls Dosisveränderungen für die angegebenen Gene beschrieben sind oder häufig Stoppmutationen vorkommen, bieten wir in der Regel auch Gendosisanalysen mittels MLPA oder quantitativer Real-Time PCR (Borozdin et al. 2004) 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>.

Die mit * gekennzeichneten Untersuchungen leiten wir an unsere Kooperationspartner weiter. Die Befunde erhalten Sie durch uns.

Unser Labor ist nach der DIN ISO 15189 akkreditiert. Die akkreditierten und die flexibel akkreditierten Analyte sind auf <http://www.humangenetik-freiburg.de> einzusehen.