

IFLb

IFLb LABORATORIUMSMEDIZIN BERLIN GMBH



Phakomatosen & RASopathien

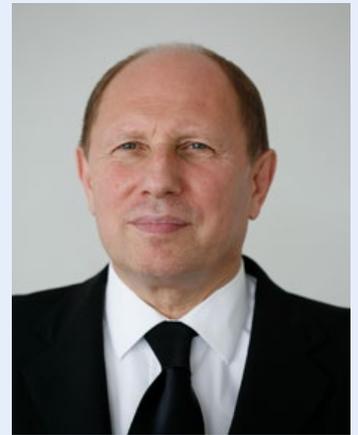
Liebe Patienten, sehr geehrte Kollegen,

zentrales Anliegen der humangenetischen Diagnostik ist es, die molekularen Ursachen genetisch bedingter Erkrankungen aufzudecken.

Ich freue mich daher, Ihnen heute das erweiterte Diagnostikprogramm unseres Institutes vorzustellen.

Für die hier aufgeführten Krankheiten bieten wir die klassische Sanger-Sequenzierung aber auch unter speziellen Bedingungen (Kostenübernahme durch die Krankenkasse oder Privatzahler) die neue Next Generation Sequencing Technologie (NGS) an. Diese Technologie ist schnell, kosteneffektiv und erlaubt eine parallele Analyse von krankheitsrelevanten Genen.

Dr. med. Roman M. Skoblo



Geschäftsführer
IFLb Laboratoriumsmedizin Berlin GmbH

Krankheit	Gene	Auswahl
PHAKOMATOSEN		
Neurofibromatose Typ1, Morbus Recklinghausen	NF1	<input type="checkbox"/>
Neurofibromatose Typ1- ähnliches Syndrom; Legius-Syndrom	SPRED1	<input type="checkbox"/>
Neurofibromatose-Noonan-Syndrom	NF1, MAP2K2	<input type="checkbox"/>
Neurofibromatose Typ2, Bilaterales Akustikusneurinom / Schwannom	NF2	<input type="checkbox"/>
Tuberöse Sklerose	TSC1, TSC2	<input type="checkbox"/>
Proteus Syndrom	AKT1	<input type="checkbox"/>
von-Hippel-Lindau-Syndrom	VHS	<input type="checkbox"/>
hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie, HHT, Morbus Osler, Osler-Rendu-Weber-Syndrom	ACVRL1, ENG	<input type="checkbox"/>

Krankheit	Gene	Auswahl
RASOPATHIEN – NEURO–KARDIO–FAZIO–KUTANE SYNDROME		
Noonan-Syndrom	A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, SHOC2, SPRED1	<input type="checkbox"/>
CFC-Syndrom, Cardiofaciocutaneous syndrome	BRAF, MEK1, MEK2, KRAS	<input type="checkbox"/>
Costello-Syndrom	HRAS	<input type="checkbox"/>
LEOPARD-Syndrom	PTPN11, RAF1, BRAF	<input type="checkbox"/>



IFLb

IFLb LABORATORIUMSMEDIZIN BERLIN GMBH

IFLb Laboratoriumsmedizin Berlin GmbH

Geschäftsführer: Dr. med. Roman M. Skoblo
FA für Laboratoriumsmedizin

Windscheidstraße 18
10627 Berlin

www.IFLb.de

Tel.: +49 (0) 30 327 903 - 0
Fax: +49 (0) 30 327 903 -90
E-Mail: genetics@iflb.de

Das Labor.