



Humangenetische Krankheitsbilder - Gene / Krankheiten

Gene	Krankheiten / Dispositionen
A <u>ABCA1</u> *	Hypoalphalipoproteinämie
<u>ABCB11</u>	Cholestase, intrahepatische familiäre
<u>ABCC6</u>	Pseudoxanthoma elasticum
<u>ABCC8</u>	Diabetes mellitus Typ 2 Hyperinsulinämie
<u>ACADM</u>	Medium-Chain-Acyl CoA-Defizienz
<u>ACE</u>	Arteriosklerose-Disposition Myokardinfarkt-Disposition Thrombophilie-Disposition
<u>ADAMTS13</u>	Thrombotische, thrombozytopenische Purpura
<u>AGT</u>	Arteriosklerose-Disposition Hypertension, familiäre
<u>AGTR1</u>	Arteriosklerose-Disposition Hypertension, familiäre
<u>AGXT</u>	Hyperoxalurie Typ 11
<u>AICDA</u> *	Hyper-IgM2-Syndrom
<u>ALAD</u>	Porphyrie (Doss-Porphyrie)
<u>ALAS2</u>	Sideroblastische Anämie
<u>ALDOB</u>	Fruktoseintoleranz, hereditäre
<u>ALK1</u>	Morbus Osler Typ 2
<u>α₁-Globin</u>	Hämoglobinopathien, Thalassämien
<u>α₂-Globin</u>	Hämoglobinopathien, Thalassämien siehe auch <u>Hämoglobin-Genanalysen</u>
<u>AMPD1</u>	Adenosin-Monophosphat-Deaminase Mangel
<u>ANK1</u>	Sphärozytose, hereditäre
<u>ANKH</u> *	Chondrokalzinose
<u>APC</u>	Adenomatöse Polyposis coli Polyposis coli, familiäre adenomatöse
<u>APOA1</u> *	Hypoalphalipoproteinämie
<u>APOA5</u>	Hyperlipoproteinämie, familiäre
<u>APOB</u>	Hypercholesterolämie-Disposition
<u>APOC2</u>	Hyperlipoproteinämie, familiäre
<u>APOE</u>	Hypercholesterolämie-Disposition Alzheimer Erkrankung, Spätform, Disposition Hyperlipoproteinämie, familiäre
<u>APP</u> *	Alzheimer Erkrankung, Frühform, familiär
<u>AQP2</u>	Diabetes insipidus, nephrogener Typ 2
<u>AR</u>	Androgen-Resistenz Muskelatrophie, spinobulbäre (Typ Kennedy)



Humangenetische Krankheitsbilder - Gene / Krankheiten

Gene	Krankheiten / Dispositionen
<u>ASPA</u>	Canavan-Syndrom
<u>ATP1A3</u>	Dystonie-Parkinson-Syndrom
<u>ATP7B</u>	Morbus Wilson
<u>ATP8B1</u>	Cholestase, intrahepatische familiäre Morbus Byler
<u>AVPR2</u>	Diabetes insipidus, nephrogener Typ 1
<u>AZF1</u>	Azoospermie
B	
<u>BCHE</u>	Butyryl-(Pseudo)-Cholinesterasemangel Pseudocholinesterasemangel
<u>BCKDHA*</u>	Ahornsirupkrankheit
<u>BCR-ABL-Genfusion</u>	Philadelphia-Chromosom
<u>β-Globin</u>	Hämoglobinopathien , Thalassämien siehe auch <u>Hämoglobin-Genanalysen</u>
<u>BMPR1A</u>	Polyposis coli, juvenile
<u>BTK</u>	Agammaglobulinämie (Morbus Bruton) Morbus Bruton (Agammaglobulinämie)
C	
<u>CACNA1A</u>	Ataxie, episodische Typ 2
<u>CACNA1S</u>	Hypokaliämische periodische Paralyse
<u>CALCR*</u>	Osteoporose-Risiko
<u>CASR</u>	Hyperkalzämie, hypokalzurische familiäre Hyperparathyreoidismus, neonataler Hypoparathyreoidismus, hypokalzämischer
<u>CDKN2A</u>	Melanom, malignes
<u>CETP</u>	Arteriosklerose-Disposition Hyperlipoproteinämie, familiäre
<u>CFH</u>	Makuladegeneration
<u>CFTR</u>	Congenitale uni- oder bilaterale Aplasie des Vas deferens Cystische Fibrose Mukoviszidose
<u>CIAS1</u>	Kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom Muckle-Wells Syndrom
<u>CLCN1</u>	Myotonie, congenitale Thomsen Myotonie, congenitale Becker
<u>COL1A1</u>	Osteoporose-Risiko
<u>COL4A3*</u>	Alport-Syndrom
<u>COL4A4*</u>	Alport-Syndrom
<u>COL4A5</u>	Alport-Syndrom
<u>COL4A6*</u>	Alport-Syndrom



Humangenetische Krankheitsbilder - Gene / Krankheiten

Gene	Krankheiten / Dispositionen
<u>CP</u>	Aceruloplasminämie
<u>CPO</u>	Harderoporphyria (Koproporphyrinurie, hereditäre) Koproporphyrinurie, hereditäre (Harderoporphyria)
<u>CPT2</u>	Carnitin-Palmitoyltransferase 2-Mangel
<u>CUBN</u>	Anämie, megaloblastäre Megaloblastäre Anämie
<u>CYBB</u>	Granulomatose, chronische
<u>CYP2C9</u>	Warfarin-Sensitivität
<u>CYP11B2</u>	Hyperaldosteronismus
<u>CYP21A2</u>	Adrenogenitales Syndrom bei 21-Hydroxylase-Mangel
D	
<u>Deletion 4p</u>	Wolf-Hirschhorn-Syndrom
<u>Deletion 5p</u>	Cri-du-chat Syndrom
<u>δ-Globin</u>	Hämoglobinopathien, Thalassämien siehe auch <u>Hämoglobin-Genanalysen</u> δ-Thalassämie
<u>DHCR7</u>	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
<u>DMPK</u>	Myotone Dystrophie Typ 1
<u>DPYD</u>	Dihydropyrimidin-Dehydrogenase Defekt 5-Fluorouracil-Toxizität bei Dihydropyrimidin-Dehydrogenase Defekt
<u>DRPLA</u>	Dentatorubropallidoluisian Atrophie
<u>Dystrophin</u>	Muskeldystrophie Duchenne-Becker
<u>DYT1</u>	Torsionsdystonie, generalisierte
E	
<u>EGLN1</u>	Erythrozytose, familiäre Typ 3
<u>ENG</u>	Morbus Osler Typ 1
<u>EPAS1</u>	Erythrozytose, familiäre Typ 4
<u>EPOR</u>	Erythrozytose, familiäre Typ 1
<u>ESR1</u>	Östrogenresistenz
F	
<u>F13A1</u>	Faktor XIII-Mangel
<u>Faktor V (Leiden-Mutation)</u>	Thrombophilie-Disposition
<u>Faktor V (Liverpool-Mutation)</u>	Thrombophilie-Disposition
<u>Faktor V (Cambridge-Mutation)</u>	Thrombophilie-Disposition
<u>Faktor V (Hong Kong-Mutation)</u>	Thrombophilie-Disposition
<u>Faktor V (HR2 Haplotyp, Ferrara-Mutation)</u>	Thrombophilie-Disposition
<u>FBN1</u>	Marfan-Syndrom



Humangenetische Krankheitsbilder - Gene / Krankheiten

Gene	Krankheiten / Dispositionen
<u>FECH</u>	Protoporphyrurie, erythropoetische
<u>Ferroportin 1</u>	Hämochromatose, HFE Typ 4 siehe auch <u>SLC40A1</u>
<u>FGA</u>	Dysfibrinogenämie
<u>FGB</u>	Dysfibrinogenämie
<u>FGFR1</u>	Craniosynostose Kallmann Syndrom Typ 2
<u>FGFR2</u>	Craniosynostose
<u>FGFR3</u>	Achondroplasie (Parrot-Syndrom) Hypochondroplasie Parrot-Syndrom (Achondroplasie)
<u>Fibrinogen-Rezeptor</u>	Myokardinfarkt-Disposition Thrombophilie-Disposition
<u>FGG</u>	Dysfibrinogenämie
<u>FMR1</u>	Fragiles-X-Syndrom
<u>FRDA</u>	Friedreich'sche Ataxie
<u>FTL</u>	Hyperferritin-Katarakt-Syndrom
G <u>G6PD</u>	Glukose-6-Phosphat Dehydrogenase Mangel
<u>GAA</u>	Morbus Pompe
<u>GALT</u>	Galaktosämie
<u>A_γGlobin</u>	Hämoglobinopathien, Thalassämien siehe auch <u>Hämoglobin-Genanalysen</u>
<u>G_γGlobin</u>	Hämoglobinopathien, Thalassämien siehe auch <u>Hämoglobin-Genanalysen</u>
<u>GARS</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2d Neuropathie Typ 2d, hereditäre motorisch sensible
<u>GATA3</u>	HDR-Syndrom (Hypoparathyreoidismus, Schwerhörigkeit, Nierenfehlbildungen)
<u>GATA3</u>	Hypoparathyreoidismus
<u>GBA</u>	Morbus Gaucher
<u>GCK</u>	MODY Typ 2
<u>GFAP</u>	Morbus Alexander
<u>GHR</u>	Laron-Zwergwuchs
<u>GLA</u>	Morbus Fabry
<u>GNAS</u>	Albright'sche hereditäre Osteodystrophie McCune-Albright Syndrom Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1a Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1b
<u>GNB3</u>	Hypertension, familiäre



Humangenetische Krankheitsbilder - Gene / Krankheiten

Gene	Krankheiten / Dispositionen
H <u>HABP2</u>	Karotisstenose, Disposition
<u>HAMP</u>	Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2 b siehe auch <u>Hepcidin</u>
<u>HD</u>	Chorea Huntington Morbus Huntington
<u>HEXA</u>	Morbus Tay-Sachs
<u>HEXB</u>	Morbus Sandhoff
<u>Hemojuvelin</u>	Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2a siehe auch <u>HJV</u>
<u>Hepcidin</u>	Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2 b siehe auch <u>HAMP</u>
<u>HFE</u>	Hämochromatose
<u>HJV</u>	Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2a siehe auch <u>Hemojuvelin</u>
<u>HLAH</u>	Hämochromatose
<u>HNF4A</u>	MODY Typ 1
<u>HPRP3*</u>	Retinitis pigmentosa
<u>HSPB8</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2 I Neuropathie 2 I, hereditäre motorisch sensible
I <u>IGHM</u>	Agammaglobulinämie (non Bruton)
<u>IGLL1</u>	Agammaglobulinämie (non Bruton)
<u>IL6</u>	Osteoporose-Risiko
<u>IL1A</u>	Parodontitis-Disposition
<u>IL1B</u>	Parodontitis-Disposition
<u>IL28B</u>	HCV, Prognoseparameter
<u>INS</u>	Familiäre Hyperinsulinämie Hyperinsulinämie, familiäre
<u>Integrin $\alpha 2$</u>	Myokardinfarkt-Disposition Thrombophilie-Disposition
<u>IPF1</u>	Diabetes mellitus Typ 2 MODY Typ 4
J <u>JAK2</u>	Polycythaemia vera
K <u>KAL1</u>	Kallmann Syndrom Typ 1 (Olfacto-genitales Syndrom)
<u>KCNA1</u>	Ataxie, episodische Typ 1
<u>KCNE1</u>	Long QT-Syndrom Typ 5
<u>KCNE2</u>	Long QT-Syndrom Typ 6



Humangenetische Krankheitsbilder - Gene / Krankheiten

Gene	Krankheiten / Dispositionen
<u>KCNH2</u>	Long-QT-Syndrom Typ 2
<u>KCNQ1</u>	Long-QT-Syndrom Typ 1
<u>KCNJ1</u>	Bartter-Syndrom Typ 2
<u>KCNJ11</u>	Hyperinsulinämie
<u>KIF1B</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2a Neuropathie Typ 2a, hereditäre motorisch sensible
<u>KIT</u>	Gastrointestinaler Stomatumor, GIST
<u>KRAS</u>	Kolorektales Karzinom, Prognosemarker
L	
<u>L1CAM</u>	Spastische Paraplegie Typ 1
<u>LAMA3*</u>	Epidermolysis bullosa
<u>LAMB3*</u>	Epidermolysis bullosa
<u>LCT</u>	Laktoseintoleranz
<u>LDHA</u>	Laktat Dehydrogenase Mangel
<u>LDHB</u>	Laktat Dehydrogenase Mangel
<u>LDLR</u>	Familiäre Hypercholesterolämie Arteriosklerose-Disposition Hypercholesterolämie, familiäre
<u>LIPC</u>	Arteriosklerose-Disposition
<u>LMNA</u>	Progerie
<u>LPL</u>	Hyperlipoproteinämie, familiäre Lipoprotein-Lipase Mangel (Hyperlipoproteinämie)
M	
<u>MC4R</u>	Adipositas, familiäre
<u>MECP2</u>	RETT-Syndrom
<u>MEFV</u>	Familiäres Mittelmeerfieber Mittelmeerfieber, familiäres
<u>MEN1</u>	MEN I, multiple endokrine Neoplasien Multiple endokrine Neoplasien, MEN I
<u>MFN2</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2a
<u>Mikrodeletion 7q11.23</u>	Williams-Beuren-Syndrom
<u>Mikrodeletion 15q11-q13</u>	Angelman-Syndrom Prader-Willi-Syndrom
<u>Mikrodeletion 17p13.3</u>	Miller-Dieker-Syndrom
<u>Mikrodeletion 17p11.2</u>	Smith-Magenis-Syndrom
<u>Mikrodeletion 22q11.2</u>	DiGeorge-Syndrom
<u>MLH1</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
<u>MNK</u>	Menkes-Syndrom



Humangenetische Krankheitsbilder - Gene / Krankheiten

Gene	Krankheiten / Dispositionen
<u>MPL</u>	Thrombozytopenie, congenitale
<u>MPZ</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1b Neuropathie 1b, hereditäre motorisch sensible
<u>MSH2</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
<u>MSH3</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
<u>MSH6</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
<u>MTCYB</u>	Leber'sche hereditäre Opticusneuropathie
<u>MTHFR</u> (C677T-Mutation)	Homocystinämie Methylentetrahydrofolat Reduktase-Defekt
<u>MTHFR</u> (A1298C-Mutation)	Neuralrohrdefekt
<u>MTND1, 4, 6</u>	Leber'sche hereditäre Opticusneuropathie
<u>MTTK</u>	MERRF-Syndrom
<u>MTTL1</u>	MELAS Syndrom
<u>MUTYH</u>	Adenomatöse Polyposis coli
<u>MVK</u>	Hyper-IgD-Syndrom
N <u>NeuroD1</u>	MODY Typ 6
<u>NOD2</u>	Morbus Crohn
<u>NOS3*</u>	Arteriosklerose-Disposition
<u>NOTCH3</u>	CADASIL (cerebrale autosomal dominante Arteriopathie (mit) subkortikalen Infarkten (und) Leukoenzephalopathie)
O <u>OPA1</u>	Optikusatrophy, hereditäre
<u>OPA3*</u>	Optikusatrophy, hereditäre
P <u>PABPN1</u>	Muskeldystrophie, okulopharyngeale
<u>PAH</u>	Phenylketonurie
<u>PBGD</u>	Porphyrie, akute intermittierende
<u>PIGA</u>	Paroxysmale nächtliche Hämaturie
<u>PKD1</u>	Polycystische Nierenerkrankung
<u>PKD2*</u>	Polycystische Nierenerkrankung
<u>PKLR</u>	Pyruvatkinase Defizienz
<u>PAI</u>	Thrombophilie-Disposition Myokardinfarkt-Disposition
<u>Plasminogen-Aktivator-Inhibitor 1</u>	Thrombophilie-Disposition Myokardinfarkt-Disposition
<u>PLP</u>	Spastische Paraplegie Typ 2



Humangenetische Krankheitsbilder - Gene / Krankheiten

Gene	Krankheiten / Dispositionen
<u>PMP22</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1a Neuropathie Typ 1a, hereditäre motorisch sensible
<u>PMS1</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
<u>PMS2</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
<u>PPARG</u>	Adipositas, familiäre
<u>PPOX</u>	Porphyria variegata
<u>PRNP</u>	Creutzfeldt-Jakob-Erkrankung
<u>PROC</u>	Thrombophilie-Disposition
<u>PROS</u>	Thrombophilie-Disposition
<u>Prothrombin</u>	Thrombophilie-Disposition
<u>PRPF8*</u>	Retinitis pigmentosa
<u>PRSS1</u>	Pankreatitis, hereditäre
<u>PSEN1</u>	Alzheimer Erkrankung, Frühform, familiär
<u>PSEN2</u>	Alzheimer Erkrankung, Frühform, familiär
<u>PTEN</u>	Cowden Syndrom
<u>PTPN11</u>	Noonan-Syndrom
R	
<u>RDS*</u>	Retinitis pigmentosa
<u>RET-Protoonkogen</u>	Familiäres medulläres Schilddrüsenkarzinom, MEN II MEN II, multiple endokrine Neoplasien Multiple endokrine Neoplasien, MEN II Schilddrüsenkarzinom, medulläres, familiäres (MEN II)
<u>RHO*</u>	Retinitis pigmentosa
<u>RMRP*</u>	Knorpel-Haar Hypoplasie McKusick
<u>RP1*</u>	Retinitis pigmentosa
<u>RP2*</u>	Retinitis pigmentosa
<u>RYR1</u>	Hyperthermie, maligne Maligne Hyperthermie
S	
<u>SBMA</u>	Muskelatrophie, spinobulbäre (Typ Kennedy)
<u>SCA1</u>	Ataxie, spinocerebelläre Typ 1 Spinocerebelläre Ataxie Typ 1
<u>SCA2</u>	Ataxie, spinocerebelläre Typ 2 Spinocerebelläre Ataxie Typ 2
<u>SCA3</u>	Ataxie, spinocerebelläre Typ 2 Spinocerebelläre Ataxie Typ 3
<u>SCA6</u>	Ataxie, spinocerebelläre Typ 6 Spinocerebelläre Ataxie Typ 6
<u>SCN1A</u>	Dravet-Syndrom Epilepsie, myoklonische infantile



Humangenetische Krankheitsbilder - Gene / Krankheiten

Gene	Krankheiten / Dispositionen
	Epilepsie, generalisierte
<u>SCN4A</u>	Hyperkaliämische periodische Paralyse Hypokaliämische periodische Paralyse Paramyotonia congenita
<u>SCN5A</u>	Brugada Syndrom Long-QT Syndrom Typ 3
<u>SCO2*</u>	Cardioencephalomyopathie, fatale infantile
<u>SDSB</u>	Paragangliom hereditäres Typ 4
<u>SDSD</u>	Paragangliom hereditäres Typ 1
<u>Selektin E</u>	Arteriosklerose-Disposition
<u>SERPINA1</u> (S-, Z-Allel)	α 1-Antitrypsin-Mangel
<u>SERPINC1</u>	Antithrombin III-Mangel Thrombophilie, hereditäre
<u>SFTPB</u>	Alveoläre Proteinose, congenitale Congenitale alveoläre Proteinose Proteinose, alveoläre congenitale Pulmonale alveoläre Proteinose Surfactant-Protein B-Mangel
<u>SH2D1A</u>	Lymphoproliferatives Syndrom, X-linked
<u>SLC5A2*</u>	Glukosurie, renale
<u>SLC40A1</u>	Hämochromatose, HFE Typ 4 siehe auch <u>Ferroportin 1</u>
<u>SLC11A2</u>	Mikrozytäre Anämie, congenitale
<u>SLC12A1</u>	Bartter-Syndrom Typ 1
<u>SMN1</u>	Spinale Muskelatrophie
<u>SNRPN</u>	Prader-Willi-Syndrom
<u>SOD1</u>	Amyotrophe Lateralsklerose
<u>SOS1</u>	Noonan-Syndrom
<u>SPG3</u>	Spastische Paraplegie Typ 3
<u>SPG4</u>	Spastische Paraplegie Typ 4
<u>SPG7*</u>	Spastische Paraplegie Typ 7
<u>SPINK1</u>	Pankreatitis, chronische hereditäre
<u>SRD5A2</u>	Hypospadie, pseudovaginale perineoscrotale
<u>SRY</u>	Swyer-Syndrom XX male Syndrom XY female Syndrom
<u>STAT3</u>	Hyper IgE-Syndrom
<u>STK11</u>	Peutz-Jeghers Syndrom
T <u>TF</u>	Atransferrinämie, congenitale



Humangenetische Krankheitsbilder - Gene / Krankheiten

Gene	Krankheiten / Dispositionen
<u>TCF1</u>	MODY Typ 3
<u>TCF2</u>	MODY Typ 5
<u>TFR2</u>	Transferrinrezeptor 2 Hämochromatose, hereditäre, HFE Typ 3
<u>TITF1</u>	Chorea hereditäre benigna
<u>TMPRSS6</u>	IRIDA (iron-refractory iron deficiency anaemia)
<u>TNF</u>	Malaria, cerebrale Disposition
<u>TNFRSF1A</u>	Periodisches Fieber, familiäres Familiäres periodisches Fieber
<u>TNFRSF5</u>	Hyper-IgM3-Syndrom
<u>TNFRSF11B</u>	Osteodystrophia deformans, Morbus Paget
<u>TNFSF5</u>	Hyper-IgM1-Syndrom
<u>TNNT2</u>	Kardiomyopathie, hypertrophe, familiäre Familiäre hypertrophe Kardiomyopathie
<u>TP53</u>	Li-Fraumeni-Syndrom
<u>TPMT</u>	Thiopurinsensitivität
<u>Trisomie 13</u>	Patau-Syndrom
<u>Trisomie 18</u>	Edwards-Syndrom
<u>Trisomie 21</u>	Down-Syndrom
<u>TSC1</u>	Bourneville-Pringle-Syndrom Tuberöse Sklerose
<u>TSC2</u>	Bourneville-Pringle-Syndrom Tuberöse Sklerose
<u>TSHR*</u>	Hyperthyreose, familiäre Hyperthyreoidismus, familiärer
U <u>UBE3A</u>	Angelman-Syndrom
<u>UGT1</u>	Crigler-Najjar-Syndrom CTP-11/Irinotecan-Toxizität Gilbert-Meulengracht-Syndrom Morbus Meulengracht
<u>UROD</u>	Porphyria cutanea tarda Porphyrie, chronische hepatische
<u>UROS</u>	Porphyrie, congenitale erythropoetische
V <u>VDR</u>	Osteoporose-Risiko
<u>VHL</u>	von Hippel-Lindau-Syndrom
<u>VKORC1</u>	Warfarin-Sensitivität
<u>VPREB1</u>	Agammaglobulinämie (non Bruton)



Humangenetische Krankheitsbilder - Gene / Krankheiten

	Gene	Krankheiten / Dispositionen
W	<u>WAS</u>	Wiskott-Aldrich Syndrom
	<u>WFS1</u> *	Wolfram Syndrom
	<u>WISP3</u>	Progressive pseudorheumatische Dysplasie Spondyloepiphysiale Dysplasie und Arthropathie
X	<u>X-Chromosom</u> , numerische Aberration	Klinefelter-Syndrom Triple-X-Syndrom Turner-Syndrom
	<u>XK</u>	McLeod Syndrom
Y	<u>Y-Chromosom</u> , numerische Aberration	YY-Syndrom
Z	<u>ZNF9</u>	Myotone Dystrophie Typ 2 Proximale myotone Myopathie (PROMM)
*	Noch nicht akkreditiert, da keine externe Qualitätssicherung in Form von Ringversuchen oder Laborvergleichen angeboten wird.	