



Humangenetische Krankheitsbilder - Krankheiten / Dispositionen

Krankheiten / Dispositionen	Gene
A Aceruloplasminämie	<u>CP</u> -Gen
Achondroplasie (Parrot-Syndrom)	<u>FGFR3</u> -Gen
Adenomatöse Polyposis coli	<u>APC</u> -Gen <u>MUTYH</u> -Gen
Adenosin-Monophosphat-Deaminase Mangel	<u>AMPD1</u> -Gen
Adipositas, familiäre	<u>MC4R</u> -Gen <u>PPARG</u> -Gen
Adrenogenitales Syndrom bei 21-Hydroxylase-Mangel	<u>CYP21A2</u> -Gen
Agammaglobulinämie (Morbus Bruton)	<u>BTK</u> -Gen
Agammaglobulinämie (non Bruton)	<u>IGHM</u> -Gen <u>IGLL1</u> -Gen <u>VPREB1</u> -Gen
Ahornsirupkrankheit	<u>BCKDHA</u> -Gen*
Albright'sche hereditäre Osteodystrophie	<u>GNAS</u> -Gen
α 1-Antitrypsin-Mangel	<u>SERPINA1</u> -Gen (S-, Z-Allel)
Alport-Syndrom	<u>COL4A3</u> -Gen* <u>COL4A4</u> -Gen* <u>COL4A5</u> -Gen <u>COL4A6</u> -Gen*
Alveoläre Proteinose, congenitale	<u>SFTPB</u> -Gen
Alzheimer Erkrankung, Frühform, familiär	<u>APP</u> -Gen* <u>PSEN1</u> -Gen <u>PSEN2</u> -Gen
Alzheimer Erkrankung, Spätform, Disposition	<u>APOE</u> -Gen <u>APP</u> -Gen
Amyotrophe Lateralsklerose	<u>SOD1</u> -Gen
Anämie, megaloblastäre	<u>CUBN</u> -Gen
Androgen-Resistenz	<u>AR</u> -Gen
Angelman-Syndrom	Mikrodeletion 15q11-q13 <u>UBE3A</u> -Gen
Antithrombin III-Mangel	<u>SERPINC1</u> -Gen
Arteriosklerose-Disposition	<u>ACE</u> -Gen <u>AGT</u> -Gen <u>AGTR1</u> -Gen <u>CETP</u> -Gen <u>LDLR</u> -Gen <u>LIPC</u> -Gen <u>NOS3</u> -Gen* <u>Selektin E</u> -Gen
Ataxie, episodische Typ 1	<u>KCNA1</u> -Gen
Ataxie, episodische Typ 2	<u>CACNA1A</u> -Gen
Ataxie, Friedreich'sche	<u>FRDA</u> -Gen



Humangenetische Krankheitsbilder - Krankheiten / Dispositionen

Krankheiten / Dispositionen	Gene
Ataxie, spinocerebelläre Typ 1	<u>SCA1</u> -Gen
Ataxie, spinocerebelläre Typ 2	<u>SCA2</u> -Gen
Ataxie, spinocerebelläre Typ 3	<u>SCA3</u> -Gen
Ataxie, spinocerebelläre Typ 6	<u>SCA6</u> -Gen
Atransferrinämie, congenitale	<u>TF</u> -Gen
Azoospermie	<u>AZF1</u> -Gen
B Bartter-Syndrom Typ 1	<u>SLC12A1</u> -Gen
Bartter-Syndrom Typ 2	<u>KCNJ1</u> -Gen
Bourneville-Pringle-Syndrom	<u>TSC1</u> -Gen <u>TSC2</u> -Gen
Brugada Syndrom	<u>SCN5A</u> -Gen
Butyryl-(Pseudo)-Cholinesterasemangel	<u>BCHE</u> -Gen
C CADASIL (cerebrale autosomal dominante Arteriopathie (mit) subkortikalen Infarkten (und) Leukoenzephalopathie)	<u>NOTCH3</u> -Gen
Canavan-Syndrom	<u>ASPA</u> -Gen
Cardioencephalomyopathie, fatale infantile	<u>SCO2</u> -Gen
Carnitin-Palmitoyltransferase 2-Mangel	<u>CPT2</u> -Gen
Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1a	<u>PMP22</u> -Gen
Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1b	<u>MPZ</u> -Gen
Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2a	<u>KIF1B</u> -Gen <u>MFN2</u> -Gen
Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2d	<u>GARS</u> -Gen
Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2l	<u>HSPB8</u> -Gen
Cholestase, intrahepatische familiäre	<u>ABCB11</u> -Gen <u>ATP8B1</u> -Gen
Chondrokalzinose	<u>ANKH</u> -Gen *
Chorea hereditäre benigna	<u>TITF1</u> -Gen
Chorea Huntington	<u>HD</u> -Gen
Congenitale alveoläre Proteinose	<u>SFTPB</u> -Gen
Congenitale uni- oder bilaterale Aplasie des Vas deferens	<u>CFTR</u> -Gen
Cowden Syndrom	<u>PTEN</u> -Gen *
Craniosynostose	<u>FGFR1</u> -Gen <u>FGFR2</u> -Gen
Creutzfeldt-Jakob-Erkrankung	<u>PRNP</u> -Gen
Cri-du-chat Syndrom	Deletion 5p



Humangenetische Krankheitsbilder - Krankheiten / Dispositionen

Krankheiten / Dispositionen	Gene
Crigler-Najjar-Syndrom	<u>UGT1</u> -Gen
CTP-11/Irinotecan-Toxizität	<u>UGT1</u> -Gen
Cystische Fibrose	<u>CFTR</u> -Gen
D Dentatorubropallidoluysian Atrophie	<u>DRPLA</u> -Gen
Diabetes insipidus, nephrogener Typ 1	<u>AVPR2</u> -Gen
Diabetes insipidus, nephrogener Typ 2	<u>AQP2</u> -Gen
Diabetes mellitus Typ II, siehe auch MODY	<u>IPF1</u> -Gen <u>ABCC8</u> -Gen
DiGeorge-Syndrom	Mikrodeletion <u>22q11.2</u>
Dihydropyrimidin-Dehydrogenase Defekt	<u>DPYD</u> -Gen
Down-Syndrom	<u>Trisomie 21</u>
Dravet-Syndrom	<u>SCN1A</u> -Gen
Dysfibrinogenämie	<u>FGA</u> -Gen <u>FGB</u> -Gen <u>FGG</u> -Gen
Dystonie-Parkinson-Syndrom	<u>ATP1A3</u> -Gen
E Edwards-Syndrom	<u>Trisomie 18</u>
Epidermolysis bullosa*	<u>LAMA3</u> -Gen* <u>LAMB3</u> -Gen*
Epilepsie, generalisierte	<u>SCN1A</u> -Gen
Epilepsie, myoklonische infantile	<u>SCN1A</u> -Gen
Erythrozytose, familiäre Typ 1	<u>EPOR</u> -Gen
Erythrozytose, familiäre Typ 3	<u>EGLN1</u> -Gen
Erythrozytose, familiäre Typ 4	<u>EPAS1</u> -Gen
F Faktor XIII-Mangel	<u>F13A1</u> -Gen
Familiäre Hypercholesterolämie siehe Hypercholesterolämie, familiäre	<u>LDLR</u> -Gen
Familiäre Hyperinsulinämie siehe Hyperinsulinämie, familiäre	<u>INS</u> -Gen
Familiäre Hyperlipoproteinämie siehe Hyperlipoproteinämie, familiäre	<u>APOE</u> -Gen
Familiäre Hyperthyreose siehe Hyperthyreose, familiäre*	<u>TSHR</u> -Gen*
Familiäre hypertrophe Kardiomyopathie siehe Kardiomyopathie, hypertrophe	<u>TNNT2</u> -Gen
Familiäres medulläres Schilddrüsenkarzinom, siehe MEN II	<u>RET</u> -Protoonkogen



Humangenetische Krankheitsbilder - Krankheiten / Dispositionen

Krankheiten / Dispositionen	Gene
Familiäres Mittelmeerfieber, siehe Mittelmeerfieber, familiäres	<u>MEFV</u> -Gen
Familiäres periodisches Fieber siehe Periodisches Fieber, familiäres	<u>TNFRSF1A</u> -Gen
5-Fluorouracil-Toxizität bei Dihydropyrimidin-Dehydrogenase Defekt	<u>DPYD</u> -Gen
Fragiles-X-Syndrom	<u>FMR1</u> -Gen
Friedreich'sche Ataxie	<u>FRDA</u> -Gen
Fruktoseintoleranz, hereditäre	<u>ALDOB</u> -Gen
G Galaktosämie	<u>GALT</u> -Gen
Gastrointestinaler Stomatumor, GIST	<u>KIT</u> -Gen
Gilbert-Meulengracht-Syndrom	<u>UGT1</u> -Gen
Glukose-6-Phosphat Dehydrogenase Mangel	<u>G6PD</u> -Gen
Glukosurie, renale	<u>SLC5A2</u> -Gen *
Granulomatose, chronische	<u>CYBB</u> -Gen
H Hämochromatose, HFE Typ 4	<u>SLC40A1</u> -Gen, <u>Ferroportin 1</u> -Gen
Hämochromatose, hereditäre, Transferrinrezeptor 2-vermittelt, HFE Typ 3	<u>TFR2</u> -Gen
Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2a	<u>HJV</u> -Gen, <u>Hemojuvelin</u> -Gen
Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2b	<u>HAMP</u> -Gen, <u>Hepcidin</u> -Gen
Hämochromatose	<u>HFE</u> -Gen <u>HLAH</u> -Gen
Hämoglobinopathien , Thalassämien siehe auch Hämoglobin-Genanalysen	<u>α1-Globin</u> -Gen <u>α2-Globin</u> -Gen <u>β-Globin</u> -Gen ^A <u>γ-Globin</u> -Gen ^G <u>γ-Globin</u> -Gen <u>δ-Globin</u> -Gen
Harderoporphyria (Koproporphyrinurie, hereditäre)	<u>CPO</u> -Gen
HCV Prognoseparameter	<u>IL28B</u> -Gen
HDR-Syndrom (Hypoparathyreoidismus, Schwerhörigkeit, Nierenfehlbildungen)	<u>GATA3</u> -Gen
Homocystinämie	<u>MTHFR</u> -Gen (C677T-Mutation)
Hyper-IgD-Syndrom	<u>MVK</u> -Gen
Hyper IgE-Syndrom	<u>STAT3</u> -Gen
Hyper-IgM1-Syndrom	<u>TNFSF5</u> -Gen
Hyper-IgM2-Syndrom	<u>AICDA</u> -Gen
Hyper-IgM3-Syndrom	<u>TNFRSF5</u> -Gen



Humangenetische Krankheitsbilder - Krankheiten / Dispositionen

Krankheiten / Dispositionen	Gene
Hyperaldosteronismus	<u>CYP11B2</u> -Gen
Hypercholesterolemie, familiäre	<u>LDLR</u> -Gen
Hypercholesterolemie-Disposition	<u>APOB</u> -Gen <u>APOE</u> -Gen
Hyperferritin-Katarakt-Syndrom	<u>FTL</u> -Gen
Hyperinsulinämie	<u>ABCC8</u> -Gen <u>KCNJ11</u> -Gen
Hyperinsulinämie, familiäre	<u>INS</u> -Gen
Hyperkaliämische periodische Paralyse	<u>SCN4A</u> -Gen
Hyperkalzämie, hypokalzurische familiäre	<u>CASR</u> -Gen
Hyperlipoproteinämie, familiäre	<u>APOA5</u> -Gen <u>APOC2</u> -Gen <u>APOE</u> -Gen <u>CETP</u> -Gen <u>LPL</u> -Gen
Hyperoxalurie Typ 1	<u>AGXT</u> -Gen
Hyperparathyreoidismus, neonataler	<u>CASR</u> -Gen
Hypertension, familiäre	<u>AGT</u> -Gen <u>AGTR1</u> -Gen <u>GNB3</u> -Gen
Hyperthermie, maligne	<u>RYR1</u> -Gen
Hyperthyreoidismus, familiärer	<u>TSHR</u> -Gen *
Hyperthyreose, familiäre	<u>TSHR</u> -Gen *
Hypoalphalipoproteinämie	<u>ABCA1</u> -Gen <u>APOA1</u> -Gen
Hypochondroplasie	<u>FGFR3</u> -Gen
Hypokaliämische periodische Paralyse	<u>CACNA1S</u> -Gen <u>SCN4A</u> -Gen
Hypoparathyreoidismus	<u>GATA3</u> -Gen
Hypoparathyreoidismus, hypokalzämischer	<u>CASR</u> -Gen
Hypospadie, pseudovaginale perineoscrotale	<u>SRD5A2</u> -Gen
I IRIDA (iron-refractory iron deficiency anaemia)	<u>TMPRSS6</u> -Gen
K Kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom	<u>CIAS1</u> -Gen
Kallmann Syndrom Typ 1 (Olfacto-genitales Syndrom)	<u>KAL1</u> -Gen
Kallmann Syndrom Typ 2	<u>FGFR1</u> -Gen
Karotisstenose	<u>HABP2</u> -Gen
Kardiomyopathie, hypertrophe, familiäre	<u>TNNT2</u> -Gen



Humangenetische Krankheitsbilder - Krankheiten / Dispositionen

Krankheiten / Dispositionen	Gene		
Klinefelter-Syndrom	<u>X-Chromosom</u> , numerische Aberration		
Knorpel-Haar Hypoplasie McKusick	<u>RMRP</u> -Gen*		
Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös	<u>MLH1</u> -Gen		
	<u>MSH2</u> -Gen		
	<u>MSH3</u> -Gen		
	<u>MSH6</u> -Gen		
	<u>PMS1</u> -Gen		
	<u>PMS2</u> -Gen		
Kolorektales Karzinom, Prognosemarker	<u>KRAS</u> -Gen		
Koproporphyrinurie, hereditäre (Häferoporphyrinurie)	<u>CPO</u> -Gen		
L Laktat Dehydrogenase Mangel	<u>LDHA</u> -Gen		
	<u>LDHB</u> -Gen		
	Laktoseintoleranz	<u>LCT</u> -Gen	
	Laron-Zwergwuchs	<u>GHR</u> -Gen	
	Leber'sche hereditäre Opticusneuropathie	<u>MTCYB</u> -Gen <u>MTND1, 4, 6</u> -Gen	
	Li-Fraumeni-Syndrom	<u>TP53</u> -Gen	
	Lipoprotein-Lipase Mangel (Hyperlipoproteinämie)	<u>LPL</u> -Gen	
	Long-QT Syndrom Typ 1	<u>KCNQ1</u> -Gen	
	Long-QT Syndrom Typ 2	<u>KCNH2</u> -Gen	
	Long-QT Syndrom Typ 3	<u>SCN5A</u> -Gen	
	Long-QT-Syndrom Typ 5	<u>KCNE1</u> -Gen	
	Long-QT-Syndrom Typ 6	<u>KCNE2</u> -Gen	
	Lymphoproliferatives Syndrom, X-linked	<u>SH2D1A</u> -Gen	
	M Makuladegeneration	<u>CFH</u> -Gen	
		Malaria, cerebrale Disposition	<u>TNF</u> -Gen
		Maligne Hyperthermie	<u>RYR1</u> -Gen
Marfan-Syndrom		<u>FBN1</u> -Gen	
McCune-Albright Syndrom		<u>GNAS</u> -Gen	
Maturity-onset diabetes of the Young, siehe MODY		<u>XK</u> -Gen	
McLeod Syndrom		<u>XK</u> -Gen	
Medium-Chain-Acyl CoA-Defizienz		<u>ACADM</u> -Gen	
Megaloblastäre Anämie		<u>CUBN</u> -Gen	
Melanom, malignes		<u>CDKN2A</u> -Gen	
MELAS Syndrom		<u>MTTL1</u> -Gen	
MEN I, Multiple endokrine Neoplasien		<u>MEN1</u> -Gen	



Humangenetische Krankheitsbilder - Krankheiten / Dispositionen

Krankheiten / Dispositionen	Gene
MEN II, Multiple endokrine Neoplasien	<u>RET</u> -Protoonkogen
Menkes-Syndrom	<u>MNK</u> -Gen
MERRF-Syndrom	<u>MTTK</u> -Gen
Methylentetrahydrofolat Reduktase-Defekt	<u>MTHFR</u> -Gen (C677T-Mutation)
Mikrozytäre Anämie, congenitale	<u>SLC11A2</u> -Gen
Miller-Dieker-Syndrom	Mikrodeletion 17p13.3
Mittelmeerfieber, familiäres	<u>MEFV</u> -Gen
MODY Typ 1	<u>HNF4A</u> -Gen
MODY Typ 2	<u>GCK</u> -Gen
MODY Typ 3	<u>TCF1</u> -Gen
MODY Typ 4	<u>IPF1</u> -Gen
MODY Typ 5	<u>TCF2</u> -Gen
MODY Typ 6	<u>NeuroD1</u> -Gen
Morbus Alexander	<u>GFAP</u> -Gen
Morbus Bruton (Agammaglobulinämie)	<u>BTK</u> -Gen
Morbus Byler	<u>ATP8B1</u> -Gen
Morbus Crohn	<u>NOD2</u> -Gen
Morbus Fabry	<u>GLA</u> -Gen
Morbus Gaucher	<u>GBA</u> -Gen
Morbus Huntington	<u>HD</u> -Gen
Morbus Meulengracht	<u>UGT1</u> -Gen
Morbus Osler Typ 1	<u>ENG</u> -Gen
Morbus Osler Typ 2	<u>ALK1</u> -Gen
Morbus Paget	<u>TNFRSF11B</u> -Gen
Morbus Pompe	<u>GAA</u> -Gen
Morbus Sandhoff	<u>HEXB</u> -Gen
Morbus Tay-Sachs	<u>HEXA</u> -Gen
Morbus Wilson	<u>ATP7B</u> -Gen
Muckle-Wells Syndrom	<u>CIAS1</u> -Gen
Mukoviszidose	<u>CFTR</u> -Gen
Multiple endokrine Neoplasien, MEN I	<u>MEN1</u> -Gen
Multiple endokrine Neoplasien, MEN II	<u>RET</u> -Protoonkogen
Muskelatrophie, spinobulbäre (Typ Kennedy)	<u>AR</u> -Gen <u>SBMA</u> -Gen
Muskeldystrophie Duchenne-Becker	<u>Dystrophin</u> -Gen



Humangenetische Krankheitsbilder - Krankheiten / Dispositionen

Krankheiten / Dispositionen	Gene
Muskeldystrophie, okulopharyngeale	<u>PABPN1</u> -Gen
Myokardinfarkt-Disposition	<u>ACE</u> -Gen
	<u>Fibrinogen-Rezeptor</u> -Gen
	<u>Integrin $\alpha 2$</u> -Gen
	<u>Plasminogen-Aktivator-Inhibitor 1</u> -Gen (PAI)
Myotone Dystrophie Typ 1	<u>DMPK</u> -Gen
Myotone Dystrophie Typ 2	<u>ZNF9</u> -Gen
Myotonie, congenitale Becker	<u>CLCN1</u> -Gen
Myotonie, congenitale Thomsen	<u>CLCN1</u> -Gen
N Neuralrohrdefekt	<u>MTHFR</u> -Gen (A1298C-Mutation)
Neuropathie Typ 1a, hereditäre motorisch sensible	<u>PMP22</u> -Gen
Neuropathie Typ 1b, hereditäre motorisch sensible	<u>MPZ</u> -Gen
Neuropathie Typ 2a, hereditäre motorisch sensible	<u>KIF1B</u> -Gen
Neuropathie Typ 2b, hereditäre motorisch sensible	<u>GARS</u> -Gen
Neuropathie Typ 2l, hereditäre motorisch sensible	<u>HSPB8</u> -Gen
Noonan-Syndrom	<u>PTPN11</u> -Gen
	<u>SOS1</u> -Gen
O Olfacto-genitales Syndrom	<u>KAL1</u> -Gen
Optikusatrophie, hereditäre	<u>OPA1</u> -Gen
	<u>OPA3</u> -Gen
Osteodystrophia deformans	<u>TNFRSF11B</u> -Gen
Osteoporose-Risiko	<u>CALCR</u> -Gen
	<u>COL1A1</u> -Gen
	<u>ESR1</u> -Gen
	<u>IL6</u> -Gen
Östrogenresistenz	<u>VDR</u> -Gen
	<u>ESR1</u> -Gen
P Patau-Syndrom	<u>Trisomie 13</u>
Pankreatitis, chronische hereditäre	<u>SPINK1</u> -Gen
Pankreatitis, hereditäre	<u>PRSS1</u> -Gen
Paragangliom hereditäres Typ 1	<u>SDSD</u> -Gen
Paragangliom hereditäres Typ 4	<u>SDSB</u> -Gen
Paramyotonia congenita	<u>SCN4A</u> -Gen
Parodontitis-Disposition	<u>IL1A</u> -Gen
	<u>IL1B</u> -Gen



Humangenetische Krankheitsbilder - Krankheiten / Dispositionen

Krankheiten / Dispositionen	Gene
Paroxysmale nächtliche Hämaturie	<u>PIGA</u> -Gen
Parrot-Syndrom (Achondroplasie)	<u>FGFR3</u> -Gen
Periodisches Fieber, familiäres	<u>TNFRSF1A</u> -Gen
Peutz-Jeghers Syndrom	<u>STK11</u> -Gen
Phenylketonurie	<u>PAH</u> -Gen
Philadelphia-Chromosom	<u>BCR-ABL</u> -Genfusion
Polycystische Nierenerkrankung	<u>PKD1</u> -Gen <u>PKD2</u> -Gen*
Polycythaemia vera	<u>JAK2</u> -Gen
Polyposis coli, familiäre adenomatöse	<u>APC</u> -Gen
Polyposis coli, juvenile	<u>BMPR1A</u> -Gen
Porphyria cutanea tarda	<u>UROD</u> -Gen
Porphyria variegata	<u>PPOX</u> -Gen
Porphyrie (Doss-Porphyrie)	<u>ALAD</u> -Gen
Porphyrie, akute intermittierende	<u>PBGD</u> -Gen
Porphyrie, chronische hepatische	<u>UROD</u> -Gen
Porphyrie, congenitale erythropoetische	<u>UROS</u> -Gen
Prader-Willi-Syndrom	Mikrodeletion 15q11-q13 <u>SNRPN</u> -Gen
Progerie	<u>LMNA</u> -Gen
Progressive pseudorheumatische Dysplasie	<u>WISP3</u> -Gen
Proteinose, alveoläre congenitale	<u>SFTPB</u> -Gen
Protoporphyrinurie, erythropoetische	<u>FECH</u> -Gen
Proximale myotone Myopathie (PROMM)	<u>ZNF9</u> -Gen
Pseudocholinesterasemangel	<u>BCH E</u> -Gen
Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1a	<u>GNAS</u> -Gen
Pseudohypoparathyreoidismus Typ 2b	<u>GNAS</u> -Gen
Pseudoxanthoma elasticum	<u>ABCC6</u> -Gen
Pulmonale alveoläre Proteinose	<u>SFTPB</u> -Gen
Pyruvatkinase Defizienz	<u>PKLR</u> -Gen
	<u>HPRP3</u> -Gen*
	<u>PRPF8</u> -Gen*
R Retinitis pigmentosa	<u>RDS</u> -Gen*
	<u>RHO</u> -Gen*
	<u>RP1</u> -Gen*
	<u>RP2</u> -Gen*
RETT-Syndrom	<u>MECP2</u> -Gen



Humangenetische Krankheitsbilder - Krankheiten / Dispositionen

Krankheiten / Dispositionen	Gene
S Schilddrüsenkarzinom, medulläres, familiäres (MEN II)	<u>RET</u> -Protoonkogen
Sideroblastische Anämie	<u>ALAS2</u> -Gen
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	<u>DHCR7</u> -Gen
Smith-Magenis-Syndrom	Mikrodeletion 17p11.2
Spastische Paraplegie Typ 1	<u>L1CAM</u> -Gen
Spastische Paraplegie Typ 2	<u>PLP</u> -Gen
Spastische Paraplegie Typ 3	<u>SPG3</u> -Gen
Spastische Paraplegie Typ 4	<u>SPG4</u> -Gen
Spastische Paraplegie Typ 7	<u>SPG7</u> -Gen*
Sphärozytose, hereditäre	<u>ANK1</u> -Gen
Spinale Muskelatrophie	<u>SMN1</u> -Gen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 1	<u>SCA1</u> -Gen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 2	<u>SCA2</u> -Gen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 3	<u>SCA3</u> -Gen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 6	<u>SCA6</u> -Gen
Spondyloepiphysiale Dysplasie und Arthropathie	<u>WISP3</u> -Gen
Surfactant-Protein B-Mangel	<u>SFTPB</u> -Gen
Swyer-Syndrom	<u>SRY</u> -Gen
T α -Thalassämie	<u>$\alpha 1$-Globin</u> -Gen <u>$\alpha 2$-Globin</u> -Gen
β -Thalassämie	<u>β-Globin</u> -Gen
δ -Thalassämie	<u>δ-Globin</u> -Gen
γ -Thalassämie	^A <u>γ-Globin</u> -Gen ^G <u>γ-Globin</u> -Gen
Thiopurinsensitivität	<u>TPMT</u> -Gen
Thrombophilie-Disposition	<u>ACE</u> -Gen Faktor V (Leiden-Mutation) Faktor V (Liverpool-Mutation) Faktor V (Cambridge-Mutation) Faktor V (Hong Kong-Mutation) Faktor V (HR2 Haplotyp, Ferrara Mutation) Fibrinogen-Rezeptor-Gen <u>PAI</u> -Gen <u>Integrin $\alpha 2$</u> -Gen <u>Plasminogen-Aktivator-Inhibitor 1</u> -Gen <u>PROC</u> -Gen <u>PROS</u> -Gen



Humangenetische Krankheitsbilder - Krankheiten / Dispositionen

Krankheiten / Dispositionen	Gene
	<u>Prothrombin</u> -Gen
Thrombophilie, hereditäre	<u>SERPINC1</u> -Gen
Thrombotische, thrombozytopenische Purpura	<u>ADAMTS13</u> -Gen
Thrombozytopenie, congenitale	<u>MPL</u> -Gen
Torsionsdystonie, generalisierte	<u>DYT1</u> -Gen
Triple-X-Syndrom	X-Chromosom, numerische Aberration
Tuberöse Sklerose	<u>TSC1</u> -Gen <u>TSC2</u> -Gen
Turner-Syndrom	X-Chromosom, numerische Aberration
V von Hippel-Lindau-Syndrom	<u>VHL</u> -Gen
W Warfarin-Sensitivität	<u>CYP2C9</u> -Gen <u>VKORC1</u> -Gen
Williams-Beuren-Syndrom	Mikrodeletion 7q11.23
Wiskott-Aldrich Syndrom	<u>WAS</u> -Gen
Wolf-Hirschhorn-Syndrom	Deletion 4p
Wolfram Syndrom*	<u>WFS1</u> -Gen *
X XX male Syndrom	<u>SRY</u> -Gen
XY female Syndrom	<u>SRY</u> -Gen
Y YY-Syndrom	Y-Chromosom, numerische Aberration
* Noch nicht akkreditiert, da keine externe Qualitätssicherung in Form von Ringversuchen oder Laborvergleichen angeboten wird.	