

Gemeinschaftspraxis für Humangenetik



Dr. med. Andrea Bier
Dr. med. Friedmar R. Kreuz (angestellter Arzt)
Priv.-Doz. Dr. med. Stefan Krüger
Dr. med. Silke Reif

Fachärzte für Humangenetik

Gutenbergstraße 5 · 01307 Dresden
Tel. 0351 / 44 66 34 0
Fax. 0351 / 44 66 43 15
praxis@medizinische-genetik-dresden.de
www.medicinische-genetik-dresden.de

Molekulargenetische Diagnostik (untersuchte Gene *kursiv*, alphabetische Liste aller Gene am Ende)

Die Analysen erfolgen mittels **Next Generation Sequencing** (NGS) und/oder klassischer **Sanger-Sequenzierung** sowie **MLPA** (soweit verfügbar) genomischer DNA. Die DNA-Isolation ist aus verschiedenen Geweben (z. B. Blut, Tumor, Fruchtwasser, Chorionzotten, Haut) möglich. Bei speziellen Fragestellungen werden cDNA-Analysen durchgeführt.

Mit dem Ergebnis der molekulargenetischen Diagnostik erhalten Sie eine **Interpretation** der erhobenen Befunde. Da die Gemeinschaftspraxis u. a. über den Vollzugriff auf die wichtigste internationale Mutationsdatenbank Human Gene Mutation Database (**HGMD[®] Professional**) sowie die Vollversion der Mutations-Interpretations-Software **Alamut[®] Visual** verfügt, ist sichergestellt, dass die Befund-Interpretation auf dem jeweils aktuellsten wissenschaftlichen Stand erfolgen kann.

Stand: 12.02.2019, weitere Untersuchungen auf Anfrage. Das Spektrum unserer molekulargenetischen Diagnostik wird ständig erweitert!

Neurologische / neuromuskuläre Erkrankungen

- Abetalipoproteinämie [200100](#) (Akanthozytose, Bassen-Kornzweig-Syndrom; *MTTP* [*MTP*] [157147](#))
- Alternierende Hemiplegie im Kindesalter 1 [104290](#) (AHC1; *ATP1A2* [182340](#))
- Alternierende Hemiplegie im Kindesalter 2 [614820](#) (AHC2; *ATP1A3* [182350](#))
- Alzheimer-Demenz (familiär) Typ 1 [104300](#) (DAT; *APP* [104760](#))
- Alzheimer-Demenz (familiär) Typ 2 [104310](#) (DAT; *APOE* E2/E3/E4-Allele [107741](#))
- Alzheimer-Demenz (familiär) Typ 3 [607822](#) (DAT; *PSEN1* [104311](#))
- Alzheimer-Demenz (familiär) Typ 4 [606889](#) (DAT; *PSEN2* [600759](#))
- AMP-Desaminase-Mangel [615511](#) (Myoadenylat-Desaminase-Mangel; *AMPD1* [102770](#))
- Amyotrophe Lateralsklerose mit frontotemporaler Demenz [105550](#) (FTDALS1; *C9orf72* [614260](#))
- Amyotrophe Lateralsklerose Typ 1 [105400](#) (ALS1; *SOD1* [147450](#))
- Amyotrophe Lateralsklerose Typ 2, juvenil [205100](#) (ALS2; *ALS2* [*KIAA1563*, Alsin] [606352](#))
- Amyotrophe Lateralsklerose Typ 4, juvenil [602433](#) (ALS4; *SETX* [Senataxin] [608465](#))
- Amyotrophe Lateralsklerose Typ 6, mit oder ohne frontotemporaler Demenz [608030](#) (ALS6; *FUS* [137070](#))
- Amyotrophe Lateralsklerose Typ 8 [608627](#) (ALS8; *VAPB* [605704](#))
- Amyotrophe Lateralsklerose Typ 9 [611895](#) (ALS9; *ANG* [105850](#))
- Amyotrophe Lateralsklerose Typ 10 [612069](#) (ALS10; *TARDBP* [*TDP43*] [605078](#))
- Amyotrophe Lateralsklerose Typ 11 [612577](#) (ALS11; *FIG4* [609390](#))
- Amyotrophe Lateralsklerose Typ 14, mit oder ohne frontotemporaler Demenz [613954](#) (ALS14; *VCP* [601023](#))
- Amyotrophe Lateralsklerose, erhöhte Suszeptibilität durch *SMNI*-Duplikation [600354](#) (*SMNI* [600354](#))
- ARSACS [270550](#) (autosomal rezessive spastische Ataxie Charlevoix-Saguenay, Spastische Ataxie Typ 6, SPAX6; *SACS* [604490](#))
- Ataxie mit okulomotorischer Apraxie und Hypoalbuminämie [208920](#) (AOA1; *APTX* [Aprataxin] [606350](#))
- Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 2 [606002](#) (AOA2; *SETX* [Senataxin] [608465](#))

- Ataxia teleangiectasia [208900](#) (Louis-Bar-Syndrom; *ATM* [607585](#))
- Basalganglien-Kalzifikation, idiopathisch, Typ 1, sog. Morbus Fahr [213600](#) (IBGC1; *SLC20A2* [158378](#))
- Basalganglien-Kalzifikation, idiopathisch, Typ 4, sog. Morbus Fahr [615007](#) (IBGC4; *PDGFRB* [173410](#))
- Basalganglien-Kalzifikation, idiopathisch, Typ 5, sog. Morbus Fahr [615483](#) (IBGC5; *PDGFB* [190040](#))
- Basalganglien-Kalzifikation, idiopathisch, Typ 6, sog. Morbus Fahr [616413](#) (IBGC6; *XPR1* [605237](#))
- benigne hereditäre Chorea [118700](#) (BHC, *NKX2-1* [600635](#))
- Boucher-Neuhauser-Syndrom [215470](#) (BNHS; *PNPLA6* [603197](#))
- CADASIL [125310](#) (Cerebrale autosomal dominante Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukoenzephalopathie; *NOTCH3* [600276](#))
- CAPOS-Syndrom [601338](#) (Cerebellare Ataxie, Areflexie, Pes cavus, Optikusatrophie und sensorineuraler Hörverlust, *ATPIA3* [182350](#))
- CARASIL [600142](#) (Cerebrale autosomal rezessive Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukoenzephalopathie, Maeda-Syndrom; *HTRA1* [*PRSS11*] [602194](#))
- Cerebelläre Ataxie, mentale Retardierung und Dysäquilibrium-Syndrom 1 [224050](#) (CAMRQ1; *VLDLR* [192977](#))
- Cerebelläre Ataxie, mentale Retardierung und Dysäquilibrium-Syndrom 3 [613227](#) (CAMRQ3; *CA8* [114815](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 1A [118220](#) (CMT1A, HMSN1A; *PMP22* [601097](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 1B [118200](#) (CMT1B, HMSN1B; *MPZ* [*P0*] [159440](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 1C [601098](#) (CMT1C, HMSN1C; *LITAF* [603795](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 1D [607678](#) (CMT1D, HMSN1D; *EGR2* [129010](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 1E [118300](#) (CMT1E, HMSN1E; *PMP22* [601097](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 1F [607734](#) (CMT1F, HMSN1F; *NEFL* [*NF68*] [162280](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 2A2 [609260](#) (CMT2A2, HMSN2A2; *MFN2* [608507](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 2B [600882](#) (CMT2B, HMSN2B; *RAB7A* [602298](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 2B1 [605588](#) (CMT2B1, HMSN2B1; *LMNA* [150330](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 2C [606071](#) (CMT2C, HMSN2C; *TRPV4* [605427](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 2D [601472](#) (CMT2D, HMSN2D; *GARS* [600287](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 2E [607684](#) (CMT2E, HMSN2E; *NEFL* [*NF68*] [162280](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, axonal, Typ 2F [606595](#) (CMT2F; *HSPB1* [602195](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 2I/J [607677/607736](#) (CMT2I/J, HMSN2I/J; *MPZ* [*P0*] [159440](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, axonal, Typ 2K [607831](#) (CMT2K; *GDAP1* [606598](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, axonal, Typ 2L [608673](#) (CMT2L; *HSPB8* [608014](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, axonal, Typ 2M [606482](#) (CMT2M; *DNM2* [602378](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, axonal, Typ 2N [613287](#) (CMT2N; *AARS* [601065](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 2Y [616687](#) (CMT2Y; *VCP* [601023](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, dominant intermediär, Typ B [606482](#) (CMTDIB; *DNM2* [602378](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 4A [214400](#) (CMT4A; *GDAP1* [606598](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 4B1 [601382](#) (CMT4B1; *MTMR2* [603557](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 4J [611228](#) (CMT4J; *FIG4* [609390](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ X [302800](#) (CMTX, HMSNX; *GJB1* [Connexin 32] [304040](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ X5 [311070](#) (Rosenberg-Chutorian-Syndrom, CMTX5; *PRPS1* [311850](#))
- Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, axonal, mit Stimmbandparese [607706](#) (*GDAP1* [606598](#))
- Choreoakanthozytose [200150](#) (Neuroakanthozytose, Levine-Critchley-Syndrom; *VPSI3A* [605978](#))
- Choreoathetose, kongenitaler Hypothyreoidismus und neonatale Ateminsuffizienz [610978](#) (Hirn-Lunge-Schilddrüsen-Syndrom; *NKX2-1* [600635](#))
- CPEO 1 [157640, 258450](#) (Chronisch progrediente externe Ophthalmoplegie Typ 1, PEOA1 und PEOB1 Progressive externe Ophthalmoplegie 1; *POLG* [174763](#))

- CPEO 2 [609283](#) (Chronisch progrediente externe Ophthalmoplegie Typ 2, PEOA2 Progressive externe Ophthalmoplegie 2; *SLC25A4*[*ANTI*] [103220](#))
- CPEO 3 [609286](#) (Chronisch progrediente externe Ophthalmoplegie Typ 3, PEOA3 Progressive externe Ophthalmoplegie 3; *C10orf2* [PEO, TWINKLE] [606075](#))
- CPEO 4 [610131](#) (Chronisch progrediente externe Ophthalmoplegie Typ 4, PEOA4 Progressive externe Ophthalmoplegie 4; *POLG2* [604983](#))
- CPEO 5 [613077](#) (Chronisch progrediente externe Ophthalmoplegie Typ 5, PEOA5 Progressive externe Ophthalmoplegie 5; *RRM2B* [604712](#))
- Creutzfeld-Jacob-Krankheit [123400](#) (familiär, CJD; *PRNP* [176640](#))
- DOPA responsive Dystonie, autosomal dominant [128230](#) (DRD, Segawa-Syndrom; *GCHI* [*DYT5A*] [600225](#))
- DOPA responsive Dystonie, autosomal rezessiv [605407](#) (DRD, Segawa-Syndrom; *TH* [*DYT5B*] [191290](#))
- DOPA responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel [612716](#) (*SPR* [182125](#))
- Dystonie Typ 12 [128235](#) (*DYT12*; *ATPIA3* [182350](#))
- Einschlusskörpermyopathie mit frühmanifeste Paget-Krankheit mit oder ohne frontotemporaler Demenz [167320](#) (*IBMPFD1*; *VCP* [601023](#))
- Episodische Ataxie Typ 1 [160120](#) (Episodische Ataxie mit Myokymie; *KCNA1* [176260](#))
- Episodische Ataxie Typ 2 [108500](#) (Episodische Ataxie mit Myokymie; *CACNA1A* [601011](#))
- Episodische Ataxie Typ 5 [613855](#) (EA5; *CACNB4* [601949](#))
- Episodische Ataxie Typ 6 [612656](#) (EA6; *SLC1A3* [600111](#))
- Erythromelalgie, primäre [133020](#) (auch Erythromelalgie; *SCN9A* [603415](#))
- Familiäre hemiplegische Migräne Typ 1 [141500](#) (FHM1; *CACNA1A* [601011](#))
- Familiäre hemiplegische Migräne Typ 2 [602481](#) (FHM2; *ATPIA2* [182340](#))
- Familiäre hemiplegische Migräne Typ 3 [609634](#) (FHM3; *SCN1A* [182389](#))
- Fatale Familiäre Insomnie [600072](#) (FFI; *PRNP* [176640](#))
- Friedreich-Ataxie [229300](#) (Morbus Friedreich, *FRDA*; *FXN* [*FRDA*] [606829](#))
- Frontotemporale Demenz [600274](#) (FTD; *MAPT* [Exon 1, 9 - 13] [157140](#), *GRN* [*PGRN*] [138945](#))
- Frontotemporalen Demenz mit Amyotropher Lateralsklerose [105550](#) (FTDALS1; *C9orf72* [614260](#))
- Frontotemporale Demenz mit Parkinsonismus [600274](#) (multisystemische Tauopathie mit präseniler Demenz, *FTD17*; *MAPT* [Exon 1, 9 - 13] [157140](#))
- Frontotemporale Demenz mit supranukleärer Lähmung und Chorea [612069](#) (*TARDBP* [*TDP43*] [605078](#))
- Frontotemporale Demenz Typ 3 [600795](#) (FTD3; *CHMP2B* [609512](#))
- Frontotemporale Demenz, Ubiquitin-positiv [607485](#) (FTDU, inkl. Primär progressive Aphasie; *GRN* [*PGRN*] [138945](#))
- Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom [137440](#) (GSSS; *PRNP* [176640](#))
- Gillespie-Syndrom [206700](#) (GLSP; *ITPR1* [147265](#))
- Glukose Transport Defekt, Blut-Hirn-Schranke [606777](#) (GLUT1-Defizienz-Syndrom; *SLC2A1* [*GLUT1*] [138140](#))
- Hereditäre motorische Neuropathie Typ VB, distal [614751](#) (HMN5B; *REEP1* [609139](#))
- Hereditäre neuralgische Amyotrophie [162100](#) (HNA; *SEPT9* [604061](#))
- Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen [162500](#) (HNPP, Tomakulöse Neuropathie; *PMP22* [601097](#))
- Hereditäre sensible und autonome Neuropathie Typ IA [162400](#) (HSAN1A, HSN1A; *SPTLC1* [605712](#))
- Huntingtonsche Krankheit [143100](#) (Chorea Huntington, HD; *HTT* [*IT-15*] [613004](#))
- Huntington disease-like 1 [603218](#) (HDL1; *PRNP* [176640](#))
- Huntington disease-like 2 [606438](#) (HDL2; *JPH3* [Junctophilin 3] [605268](#))
- Huntington disease-like 4 [607136](#) (HDL4; *TBP* [600075](#))
- Hyperkaliämische periodische Paralyse Typ 2 [170500](#) (HYPP; *SCN4A* [603967](#))

- Hypokaliämische periodische Paralyse Typ 1 [170400](#) (HOKPP1; *CACNA1S* [114208](#))
- Hypokaliämische periodische Paralyse Typ 2 [613345](#) (HOKPP2; *SCN4A* [603967](#))
- Infantile Konvulsionen mit Paroxysmaler Choreoathetose [602066](#) (ICCA; *PRRT2*[614386](#))
- Infantile spinocerebelläre Ataxie, autosomal rezessiv [271245](#) (*C10orf2* [*PEO*, *TWINKLE*] [606075](#))
- Komplexe kortikale Dysplasie mit anderen Hirnfehlbildungen Typ 1 [614039](#) (CDCBM1; *TUBB3* [602661](#))
- Laurence-Moon-Syndrom [245800](#) (LNMS; *PNPLA6* [603197](#))
- Leigh-Syndrom [256000](#) (*SDHA* [600857](#); *MT-ND5* [516005](#), *MT-ND6* [516006](#), *MT-ATP6* [516060](#))
- Leukenzephalopathie [603896](#) (Leukoencephalopathy with vanishing white matter; *EIF2B5* [603945](#), *EIF2B2* [606454](#))
- Lewy-Body-Demenz [127750](#) (Lewy-Body-Variante der Alzheimer-Demenz; *SNCA* [163890](#), *SNCB* [602569](#))
- Marinesco-Sjorgren-Syndrom [248800](#) (MSS; *SILI* [608005](#))
- McLeod-Syndrom [300842](#) (MCLDS; *XK* [314850](#))
- MELAS [540000](#) (Mitochondrial Myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis, and Stroke-Like Episodes; mitochondriale Myopathie, Enzephalopathie, Laktat-Acidose und Myoklonus-Epilepsie; *MT-ND1* [516000](#), *MT-TL1* [590050](#), *MT-TH* [590040](#), *MT-TK*[590060](#), *MT-ND5* [516005](#), *MT-ND6* [516006](#), *MT-TS2* [590085](#))
- MERRF [545000](#) (Myoklonus-Epilepsie mit „Ragged Red Fibres“; *MT-TK* [590060](#), *MT-TL1* [590050](#), *MT-TH* [590040](#), *MT-TS2*[590085](#), *MT-ND5* [516005](#))
- MIRAS [607459](#) (Mitochondriales rezessives Ataxie-Syndrom; *POLG* [174763](#))
- Mitochondriale Komplex-II-Defizienz [252011](#) (*SDHA* [600857](#))
- Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom Typ 1, MNGIE [603041](#) (Mitochondriales neuro-gastrointestinales Encephalopathie-Syndrom, MTDPS1; *TYMP* [*ECGF1*] [131222](#))
- Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, Typ 4A, Alpers-Syndrom [203700](#) (MTDPS4A; *POLG* [174763](#))
- Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, Typ 4B, MNGIE [613662](#) (Mitochondriales neuro-gastrointestinales Encephalopathie-Syndrom, MTDPS4B; *POLG* [174763](#))
- Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, Typ 5 [612073](#) (MTDPS5; *SUCLA2* [603921](#))
- Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, Typ 7, hepatocerebrale Form [271245](#) (MTDPS7; *C10orf2* [*PEO*, *TWINKLE*] [606075](#))
- Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom Typ 8A [612075](#) (MTDPS8A; *RRM2B* [604712](#))
- Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom Typ 8B, MNGIE [612075](#) (Mitochondriales neuro-gastrointestinales Encephalopathie-Syndrom, MTDPS8B; *RRM2B* [604712](#))
- Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, Typ 9 [245400](#) (MTDPS9; *SUCLG1* [611224](#))
- Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, Typ 12, Form mit Kardiomyopathie [615418](#) (MTDPS12; *SLC25A4* [103220](#))
- Morbus Alexander [203450](#) (*GFAP* [137780](#))
- Multiple Systematrophie [146500](#) (MSA; *SNCA* rs11931074 [163890](#))
- Muskeldystrophie 1C, kongenital [606612](#) (MDC1C; *FKRP* [Fukutin-related protein] [606596](#))
- Muskeldystrophie Duchenne / Becker-Kiener [310200](#) (DMD / BMD, Dystrophinopathie; *DMD* [*Dystrophin-Gen*] [300377](#))
- Muskeldystrophie Emery-Dreifuss (X-chromosomal) Typ 1 [310300](#) (EDMD1; *EMD* [300384](#))
- Muskeldystrophie Emery-Dreifuss (autosomal-dominant) Typ 2 [181350](#) (*LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
- Muskeldystrophie Emery-Dreifuss (autosomal-rezessiv) Typ 3 [616516](#) (*LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
- Muskeldystrophie Emery-Dreifuss (X-chromosomal) Typ 6 [300696](#) (EDMD6; *FHL1* [300163](#))
- Muskeldystrophie vom Gliedergürtel-Typ 1B [159001](#) (LGMD1B; *LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
- Muskeldystrophie vom Gliedergürtel-Typ 1C [607801](#) (LGMD1C; *CAV3* [601253](#))
- Muskeldystrophie vom Gliedergürtel-Typ 2A [253600](#) (LGMD2A; *CAPN3* [Calpain-3] [114240](#))
- Muskeldystrophie vom Gliedergürtel-Typ 2B [253601](#) (LGMD2B; *DYSF* [Dysferlin] [603009](#))

- Muskeldystrophie vom Gliedergürtel-Typ 2I [607155](#) (LGMD2I; *FKRP* [Fukutin-related protein] [606596](#))
- Muskeldystrophie vom Gliedergürtel-Typ 2L [611307](#) (LGMD2L; *ANO5* [Anoctamin 5] [608662](#))
- Myopathie vom Tateyama Typ, distal [614321](#) (MPDT; *CAV3* [601253](#))
- Muskeldystrophie Typ Miyoshi 1 [254130](#) (MMD1; *DYSF* [Dysferlin] [603009](#))
- Muskeldystrophie Typ Miyoshi 3 [613319](#) (MMD3; *ANO5* [Anoctamin 5] [608662](#))
- Myofibromatose, infantil, Typ 1 [228550](#) (IMF1; *PDGFRB* [173410](#))
- Myofibromatose, infantil, Typ 2 [615293](#) (IMF2; *NOTCH3* [600276](#))
- Myoklonus-Dystonie-Syndrom [159900](#) (DYT11; *SGCE* [604149](#))
- Myotonia congenita Becker, autosomal-rezessiv [255700](#) (*CLCN1* [118425](#))
- Myotonia congenita Thomsen, autosomal-dominant [160800](#) (*CLCN1* [118425](#))
- Myotonie, kalium-sensitiv [608390](#) (Natriumkanalmyotonie, *SCN4A* [603967](#))
- Myotubuläre Myopathie / zentronukleäre Myopathie, autosomal-dominant [160150](#) (*CNM1*; *DNM2* [602378](#))
- Myotubuläre Myopathie / zentronukleäre Myopathie, X-chromosomal-rezessiv [310400](#) (*CNMX*; *MTM1* [300415](#))
- NARP [551500](#) (Neuropathie, Ataxie, Retinitis pigmentosa; *MT-ATP6* [516060](#))
- Narkolepsie 1 [161400](#) (NRCLP1; *HCRT* [602358](#))
- Narkolepsie 5 [612851](#) (NRCLP5; *TRA* [*TRA@*, *T-cell receptor alpha*, *TCRA*] [186880](#) SNP rs1154155)
- Narkolepsie 7 [614250](#) (NRCLP7; *MOG* [159465](#))
- Narkolepsie, Assoziation [161400](#) (HLA-DQB1*0602-Allel [604305](#))
- Neurodegeneration with brain iron accumulation type 1 [234200](#) (NBIA1, früher Hallervorden-Spatz-Krankheit; *PANK2* [606157](#))
- Neurodegeneration with brain iron accumulation type 2A [256600](#) (NBIA2A, Infantile neuroaxonale Dystrophie; *PLA2G6* [603604](#))
- Neurodegeneration with brain iron accumulation type 2B [610217](#) (NBIA2B; *PLA2G6* [603604](#))
- Neurodegeneration with brain iron accumulation type 3 [606159](#) (NBIA3; *FTL* [134790](#))
- Neurodegeneration with brain iron accumulation type 5 [300894](#) (NBIA5; *WDR45* [300526](#))
- Neuropathie mit riesiger axonaler Schwellung Typ 1 [256850](#) (Giant Axonal Neuropathy 1; *GAN* [605379](#))
- Neuropathie, distal, hereditär, motorisch [600794](#) (DHMN5; *BSCL2* [606158](#))
- Neuropathie, distal, hereditär, motorisch, Typ IIA [158590](#) (HMN2A; *HSPB8* [608014](#))
- Neuropathie, distal, hereditär, motorisch, Typ IIB [608634](#) (HMN2B; *HSPB1* [602195](#))
- Okulo-pharyngeale Muskeldystrophie [164300](#) (OPMD; *PABPN1* [602279](#))
- Oliver-McFarlane-Syndrom [275400](#) (OMCS; *PNPLA6* [603197](#))
- Ovarioleukodystrophie [603896](#) (*EIF2B5* [603945](#), *EIF2B2* [606454](#))
- Paramyotonia congenita Eulenburg [168300](#) (*SCN4A* [603967](#))
- Parkinson-Krankheit, autosomal-dominant, Typ 1 [168601](#) (PARK1, Lewy-Body-Parkinsonkrankheit; *SNCA* [163890](#))
- Parkinson-Krankheit, autosomal-dominant, Typ 4 [605543](#) (PARK4, Lewy-Body-Parkinsonkrankheit; *SNCA* [163890](#))
- Parkinson-Krankheit, autosomal-dominant, Typ 5 [613643](#) (PARK5; *UCHL1* [191342](#))
- Parkinson-Krankheit, autosomal-dominant, Typ 8 [607060](#) (PARK8; *LRRK2* [609007](#))
- Parkinson-Krankheit, autosomal-rezessiv, juvenil, Typ 2 [600116](#) (PARK2; *PARK2* [*PRKN*, *Parkin*] [602544](#))
- Parkinson-Krankheit, autosomal-rezessiv, früher Beginn, Typ 6 [605909](#) (PARK6; *PINK1* [608309](#))
- Parkinson-Krankheit, autosomal-rezessiv, früher Beginn, Typ 7 [606324](#) (PARK7; *PARK7* [*DJI*] [602533](#))
- Parkinson-Krankheit, autosomal-rezessiv, Beginn im Erwachsenenalter, Typ 14 [612953](#) (PARK14, Dystonie-Parkinsonismus; *PLA2G6* [603604](#))

- Paroxysmal extreme pain disorder [167400](#) (PEXPD oder PEPD, Krankheit der extremen paroxysmalen Schmerzen; *SCN9A* [603415](#))
- Paroxysmale kinesigene Dyskinesie [128200](#) (PKD, Dystonie 10; *PRRT2* [614386](#))
- Pick-Krankheit [172700](#) (Demenz bei Pick-Krankheit; *MAPT* [Exon 1, 9 - 13] [157140](#), *PSEN1* [104311](#))
- Primäre Lateralsklerose, juvenil [606353](#) (PLSJ; *ALS2* [606352](#))
- Prionopathien [606688](#) (*PRNP* [176640](#))
- Progressive externe Ophthalmoplegie mit mtDNA-Depletion, AD, Typ 3 [609286](#) (*C10orf2* [*PEO*, *TWINKLE*] [606075](#))
- Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 2A [277470](#) (PCH2A; *TSEN54* [608755](#))
- Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 2B [612389](#) (PCH2B; *TSEN2* [608753](#))
- Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 2C [612390](#) (PCH2C; *TSEN34* [608754](#))
- Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 4 [225753](#) (PCH4; *TSEN54* [608755](#))
- Porencephalie, familiär Typ 1 [175780](#) (POREN1, Brain Small Vessel Disease; *COL4A1* [120130](#))
- Porencephalie, familiär Typ 2 [614483](#) (POREN2, Brain Small Vessel Disease; *COL4A2* [120090](#))
- Reducing-Body-Myopathie [300717](#), [300718](#) (*FHL1* [300163](#))
- Restless Legs Syndrome, Periodic Limb Movements in Sleep Type 6 [611185](#) (RLS6; *BTBD9* rs3923809 [611237](#))
- Rippling Muscle Disease [606072](#) (RMD; *CAV3* [601253](#))
- SANDO-Syndrom [607459](#) (Sensorische Ataxie, Neuropathie, Dysarthrie und Ophthalmoparese; *POLG* [174763](#), *C10orf2* [606075](#))
- Scapuloperoneale spinale Muskelatrophie [181405](#) (SPSMA, New England Type; *TRPV4* [605427](#))
- Schmerzempfindung, indifferente, angeborene, autosomal rezessiv [243000](#) (Indifference to pain, congenital, autosomal recessive; *SCN9A* [603415](#))
- Spastische Ataxie, autosomal-rezessiv, Typ 5 [614487](#) (SPAX5; *AFG3L2* [604581](#))
- Spastische Ataxie, autosomal-rezessiv, Typ 6 [270550](#) (SPAX6, autosomal rezessive spastische Ataxie Charlevoix-Saguenay, ARSACS; *SACS* [604490](#))
- Spastische Paraplegie 1, X-chromosomal, familiär [303350](#) (SPG1; *LICAM* [308840](#))
- Spastische Paraplegie 3, autosomal-dominant, familiär [182600](#) (Strumpell-Krankheit; *ATLI* [*SPG3A*] [606439](#))
- Spastische Paraplegie 4, autosomal-dominant, familiär [182601](#) (*SPAST* [*SPG4*] [604277](#))
- Spastische Paraplegie 5 A, autosomal-rezessiv, familiär [270800](#) (*CYP7B1* [*SPG5A*] [603711](#))
- Spastische Paraplegie 6, autosomal-dominant, familiär [600363](#) (SPG6; *NIPAI* [608145](#))
- Spastische Paraplegie 7, autosomal-rezessiv, familiär; selten autosomal-dominant [607259](#) (*SPG7* [602783](#))
- Spastische Paraplegie 8, autosomal-dominant, familiär [603563](#) (SPG8; *KIAA0196* [*SPG8*] [610657](#))
- Spastische Paraplegie 10, autosomal-dominant, familiär [604187](#) (SPG10; *KIF5A* [602821](#))
- Spastische Paraplegie 11, autosomal-rezessiv, familiär [604360](#) (SPG11; Spastische Paraplegie mit dünnem Corpus callosum; *SPG11* [*KIAA1840*, Spatacsin] [610844](#))
- Spastische Paraplegie 15, autosomal-rezessiv, familiär [270700](#) (SPG15; Spastische Paraplegie und retinale Degeneration, Kjellin-Syndrom; *ZFYVE26* [*SPG15*, *KIAA0321*, Spastizin] [612012](#))
- Spastische Paraplegie 17, autosomal-dominant, familiär [270685](#) (SPG17, Silver-Syndrom; *BSCL2* [606158](#))
- Spastische Paraplegie 20, autosomal-rezessiv, familiär [275900](#) (SPG20; Spastische Paraplegie mit distalem Muskelschwund, Troyer-Syndrom; *SPG20* [*KIAA0610*, Spartin] [607111](#))
- Spastische Paraplegie 31, autosomal-dominant, familiär [610250](#) (SPG31; *REEP1* [609139](#))
- Spastische Paraplegie 39, autosomal-rezessiv [612020](#) (SPG39; *PNPLA6* [603197](#))
- Spastische Paraplegie 79, autosomal-rezessiv [615491](#) (SPG79, Neurodegeneration mit Optikusatrophie; *UCHL1* [191342](#))
- Spastische Spinalparalyse, infantil-onset, aufsteigend [607225](#) (IAHSP; *ALS2* [*KIAA1563*, Alsin] [606352](#))

- Spinale Muskelatrophie Typ I [253300](#) (Werdnig-Hoffmann, SMA1; *SMN1* [600354](#), *SMN2* [601627](#))
- Spinale Muskelatrophie Typ II [253550](#) (Dubowitz, SMA2; *SMN1* [600354](#), *SMN2* [601627](#))
- Spinale Muskelatrophie Typ III [253400](#) (Kugelberg-Welander, SMA3; *SMN1* [600354](#), *SMN2* [601627](#))
- Spinale Muskelatrophie Typ IV [271150](#) (adulte Form, SMA4; *SMN1* [600354](#), *SMN2* [601627](#))
- Spinale Muskelatrophie distal, congenital, nichtprogressiv [600175](#) (Spinale Muskelatrophie distal, congenital benigne, mit Kontrakturen; *TRPV4* [605427](#))
- Spinale Muskelatrophie, proximal, adult, autosomal dominant [182980](#) (Finkel-Typ der Spinalen Muskelatrophie; *VAPB* [605704](#))
- Spinobulbäre Muskelatrophie [313200](#) (SBMA, Kennedy-Krankheit; *AR* [CAG-Repeat in Exon 1] [313700](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 1 [164400](#) (SCA1; *ATXN1* [601556](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 2 [183090](#) (SCA2; *ATXN2* [601517](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 3 [109150](#) (SCA3, Machado-Joseph-Krankheit; *ATXN3* [607047](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 6 [183086](#) (SCA6; *CACNA1A* Exon 47 CAG-repeat Expansion [601011](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 7 [164500](#) (SCA7; *ATXN7* [607640](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 8 [608768](#) (SCA8; *ATXN8OS* [603680](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 11 [604432](#) (SCA11; *TTBK2* [611695](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 15 [606658](#) (SCA15; *ITPR1* [147265](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 17 [607136](#) (SCA17; *TBP* [600075](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 23 [610245](#) (SCA23; *PDYN* [131340](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 28 [610246](#) (SCA28; *AFG3L2* [604581](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 29 [117360](#) (SCA29; *ITPR1* [147265](#))
- Thyreotoxische periodische Paralyse Typ 1 [188580](#) (TTPP1; *CACNA1S* [114208](#))
- Thyreotoxische periodische Paralyse Typ 2 [613239](#) (TTPP2; *KCNJ18* [613236](#))
- Torsionsdystonie 1 [128100](#) (DYT1; *TOR1A* [605204](#))
- Torsionsdystonie Typ 6 [602629](#) (DYT6; *THAP1* [609520](#))
- Tremor, hereditär essentiell Typ 4 [614782](#) (ETM4; *FUS* [137070](#))

Epilepsiesyndrome

- Benigne Familiäre Infantile Epilepsie Typ 2 [605751](#) (BFIE2; *PRRT2* [614386](#))
- Epilepsie auf das weibliche Geschlecht begrenzt mit mentaler Retardierung [300088](#) (Epilepsy, female-restricted, with mental retardation, EFMR, Juberg-Hellman-Syndrom; *PCDH19* [300460](#))
- Epileptische Enzephalopathie, frühinfantil, Typ 1 [308350](#) (EIEE1, X-chromosomales infantiles Spasmus-Syndrom, ISSX, West-Syndrom; *ARX* [300382](#))
- Epileptische Enzephalopathie, frühinfantil, Typ 2 [300672](#) (EIEE2; *CDKL5* [300203](#))
- Epileptische Enzephalopathie, frühinfantil, Typ 29 [616339](#) (EIEE29; *AARS* [601065](#))
- GEFS+1 [604233](#) (Generalized epilepsy with febrile seizures plus type 1, Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen Typ 1; *SCN1B* [600235](#))
- GEFS+2 [604403](#) (Generalized epilepsy with febrile seizures plus type 2, Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen Typ 2; *SCN1A* [182389](#))
- GEFS+7 [613863](#) (Generalized epilepsy with febrile seizures plus type 7, Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen Typ 7; *SCN9A* [603415](#))
- Glukose Transport Defekt, Blut-Hirn-Schranke [606777](#) (GLUT1-Defizienz-Syndrom; *SLC2A1* [*GLUT1*] [138140](#))
- Idiopathische generalisierte Epilepsie, Suszeptibilität, 9 [607682](#) (EIG9; *CACNB4* [601949](#))
- Intractable childhood epilepsy with generalized tonic-clonic seizures [607208](#) (ICE-GTC, *SCN1A* [182389](#))
- Juvenile Myoklonus-Epilepsie, Suszeptibilität, 6 [607682](#) (EJM6; *CACNB4* [601949](#))
- SMEI [607208](#) (Severe myoclonic epilepsy of infancy, Dravet-Syndrom, Frühkindliche Grand Mal Epilepsie; *SCN1A* [182389](#))
- X-chromosomale geistige Behinderung mit Dystonie, Ataxie und Epilepsie [309510](#) (Partington-Syndrom; *ARX* [300382](#))

Tumorprädispositionen

- ACTH-unabhängige makronoduläre Nebennierenrinden-Hyperplasie [219080](#) (ACTH-independent macronodular adrenal hyperplasia; AIMAH; *GNAS* somatische Mutationen [139320](#))
- Ataxia teleangiectasia [208900](#) (Louis-Bar-Syndrom; *ATM* [607585](#))
- Attenuierte Familiäre adenomatöse Polyposis coli [175100](#) (AFAP; *APC* [611731](#), *MUTYH* [604933](#))
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom [153480](#) (*PTEN* [601728](#))
- Basalzellnaevus-Syndrom [109400](#) (Gorlin-Goltz-Syndrom; *PTCH1* [601309](#), *PTCH2* [603673](#), *SUFU* [607035](#))
- Birt-Hogg-Dubé-Syndrom [135150](#) (BHD; *FLCN* [607273](#))
- Brustkrebs, Suszeptibilität [114480](#) (*PALB2* [*FANCN*] [610355](#))
- Carney-Komplex Typ1 [160980](#) (*CNC1*, *PRKARIA* [188830](#))
- Cowden-Syndrom 1 [158350](#) (*PTEN* [601728](#))
- Cowden-Syndrom 2 [612359](#) (*SDHB* [185470](#))
- Cowden-Syndrom 3 [615106](#) (*SDHD* [602690](#))
- Cowden-Syndrom 5 [615108](#) (*PIK3CA* [171834](#))
- Familiäre adenomatöse Polyposis coli, Familiärer Darmkrebs mit Polyposis [175100](#) (FAP; *APC* [611731](#))
- Familiäre adenomatöse Polyposis coli, Familiärer Darmkrebs mit Polyposis Typ 3 [616415](#) (FAP3; *NTHL1* [602656](#))
- Familiäre adenomatöse Polyposis coli, Familiärer Darmkrebs mit Polyposis Typ 4 [617100](#) (FAP4; *MSH3* [600887](#))
- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs Typ 1 [604370](#) (HBOC1; *BRCA1* [*FANCD1*] [113705](#))
- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs Typ 2 [612555](#) (HBOC2; *BRCA2* [600185](#))

- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs Typ 3 [613399](#) (HBOC3; *RAD51C* [*FANCO*] [602774](#))
- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs Typ 4 [614291](#) (HBOC4; *RAD51D* [602954](#))
- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs [114480](#) (HBOC; *CHEK2* [604373](#), *PTEN* [601728](#), *ATM* [607585](#), *SDHD* [602690](#))
- Familiärer Darmkrebs ohne Polyposis [120435](#) (HNPCC-, Lynch-Syndrom; *MSH2* [609309](#), *MLH1* [120436](#), *MSH6* [600678](#), *PMS2* [600259](#))
- Familiäres medulläres Schilddrüsenkarzinom [155240](#) (FMTC; *RET* [164761](#))
- FAMMM [155600](#) (Familiäres atypisches multiples Mole-Melanom-Syndrom; *CDKN2A* [600160](#), *CDK4* Exon 2 [123829](#))
- FAMMM-PC [606719](#) (Familiäres atypisches multiples Mole-Melanom-Pancreaskarzinom-Syndrom; *CDKN2A* [600160](#), *CDK4* Exon 2 [123829](#))
- Glomuvenöse Malformationen [138000](#) (Glomangiome; *GLMN* [601749](#))
- Hereditäres diffuses Magenkarzinom [137215](#) (*CDH1* [192090](#))
- Hereditäre Leiomyomatosis mit Nierenzellkarzinom [150800](#) (HLRCC; *FH* [*Fumarat-Hydratase*] [136850](#))
- Hereditary mixed polyposis syndrome type 1 [601228](#) (HMPS1; *GREMI* [603054](#), nur MLPA bzw. CNV-Analyse)
- Hereditary mixed polyposis syndrome type 2 [610069](#) (HMPS2; *BMPRIA* [601299](#))
- Hereditäre Pankreatitis [167800](#) (HP; *PRSSI* [276000](#), *SPINK1* [167790](#), *CTRC* [601405](#))
- Juvenile Polyposis [174900](#) (JP; *SMAD4* [*MADH4*] [600993](#), *BMPRIA* [601299](#))
- Juvenile Polyposis/Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie Syndrom [175050](#) (JP/HHT; *SMAD4* [*MADH4*] [600993](#))
- Kardiales Myxom [255960](#) (*PRKARIA* [188830](#))
- Kolorektales Karzinom, Prädisposition Typ 10 [612591](#) (*POLD1* [174761](#))
- Kolorektales Karzinom, Prädisposition Typ 12 [615083](#) (*POLE* [174762](#))
- Leukämie, akute lymphoblastische, Typ 3, Suszeptibilität [615545](#) (*ALL3*; *PAX5* [167414](#))
- Lhermitte-Duclos-Syndrom [158350](#) (*PTEN* [601728](#))
- Li-Fraumeni-Syndrom [151623](#), [609265](#) (LFS; *TP53* [191170](#), *CHEK2* [604373](#))
- Li-Fraumeni-like-Syndrom [151623](#) (LFS-like; *TP53* [191170](#), *CHEK2* [604373](#))
- Malignes Melanom [155600](#) (familiär; *CDKN2A* [600160](#), *CDK4* Exon 2 [123829](#))
- Medulloblastom, desmoplastisch [155255](#) (*SUFU* [607035](#))
- Melanom-Pancreaskarzinom-Syndrom [606719](#) (familiär, MPCs; *CDKN2A* [600160](#), *CDK4* Exon 2 [123829](#))
- MUTYH-assoziierte Polyposis [608456](#) (MAP; *MUTYH* [604933](#))
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 [131100](#) (MEN1; *MEN1* [613733](#))
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 A [171400](#) (MEN2A; *RET* [164761](#))
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 B [162300](#) (MEN2B; *RET* [164761](#))
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 [610755](#) (MEN4; *CDKN1B* [600778](#))
- Neurofibromatose Typ 1 [162200](#) (NF1; *NF1* [613113](#))
- Neurofibromatose Typ 1 ähnliches Syndrom [611431](#) (Legius-Syndrom; *SPRED1* [609291](#))
- Neurofibromatose Typ 2 [101000](#) (NF2; *NF2* [607379](#))
- Nierenzellkarzinom, hereditär papilläres [605074](#) (RCCP1; *MET* [164860](#))
- Pankreaskarzinom, Suszeptibilität, Typ 1 [606856](#) (PNCA1; *PALLD* [608092](#))
- Pankreaskarzinom, Suszeptibilität, Typ 2 [613347](#) (PNCA2; *BRCA2* [600185](#))
- Pankreaskarzinom, Suszeptibilität, Typ 3 [613348](#) (PNCA3; *PALB2* [610355](#))
- Pankreaskarzinom, Suszeptibilität, Typ 4 [614320](#) (PNCA4; *BRCA1* [113705](#))
- Paragangliom, familiär Typ 1 [168000](#) (PGL1; *SDHD* [602690](#))
- Paragangliom, familiär Typ 2 [601650](#) (PGL2; *SDHAF2* [*SDH5*] [613019](#))
- Paragangliom, familiär Typ 3 [605373](#) (PGL3; *SDHC* [602413](#))
- Paragangliom, familiär Typ 4 [115310](#) (PGL4; *SDHB* [185470](#))

- Paragangliom, familiär Typ 5 [614165](#) (PGL5; *SDHA* [600857](#))
- Peutz-Jeghers-Syndrom [175200](#) (PJS; *STK11* [602216](#))
- Phäochromozytom [171300](#) (PCC; *RET* [164761](#), *VHL* [608537](#), *SDHB* [185470](#), *SDHD* [602690](#), *SDHC* [602413](#), *MAX* [154950](#), *TMEM127* [613403](#))
- Primäre pigmentierte noduläre adrenokortikale Erkrankung 1 [610489](#) (PPNAD1, *PRKARIA* [188830](#))
- PTEN-Hamartoma-Tumor-Syndrome [601728](#) (*PTEN* [601728](#))
- Retinoblastom [180200](#) (RB; *RBI* [614041](#))
- Sessil serratierte Polyposis [617108](#) (SSPCS; *RNF43* [612482](#))
- Tuberöse Sklerose [191100](#), [613254](#) (Morbus Pringle; *TSC1* [605284](#), *TSC2* [191092](#))
- Von-Hippel-Lindau-Syndrom [193300](#) (VHL; *VHL* [608537](#))

Herz-Kreislauf-Erkrankungen

- Andersen-Tawil-Syndrom [170390](#) (ATS, LQT7, Paralysen + Long-QT + äußere Auffälligkeiten; *KCNJ2* [600681](#))
- Brugada-Syndrom Typ 1 [601144](#) (BRGDA1, Rechtsschenkelblock, ST-Hebung, plötzlicher Herztod; *SCN5A* [600163](#))
- Brugada-Syndrom Typ 2 [611777](#) (BRGDA2; *GPD1L* [611778](#))
- Brugada-Syndrom Typ 3 [611875](#) (BRGDA3; *CACNA1C* [114205](#))
- Brugada-Syndrom Typ 4 [611876](#) (BRGDA4; *CACNB2* [600003](#))
- Brugada-Syndrom Typ 5 [612838](#) (BRGDA5; *SCN1B* [600235](#))
- Brugada-Syndrom Typ 6 [613119](#) (BRGDA6; *KCNE3* [604433](#))
- Brugada-Syndrom Typ 7 [613120](#) (BRGDA7; *SCN3B* [608214](#))
- Brugada-Syndrom Typ 8 [613123](#) (BRGDA8; *HCN4* [605206](#))
- Dilatative Kardiomyopathie 1A [115200](#) (DCM1A; *LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
- Dilatative Kardiomyopathie 1D [601494](#) (DCM1D; *TNNT2* [191045](#))
- Dilatative Kardiomyopathie 1E [601154](#) (DCM1E; *SCN5A* [600163](#))
- Dilatative Kardiomyopathie 1S [613426](#) (DCM1S; *MYH7* [160760](#))
- Dilatative Kardiomyopathie 1U [613694](#) (*PSENI* [104311](#))
- Dilatative Kardiomyopathie 1V [613697](#) (*PSEN2* [600759](#))
- Dilatative Kardiomyopathie 1Y [611878](#) (*TPM1* [191010](#))
- Dilatative Kardiomyopathie 1FF [613286](#) (*TNNI3* [191044](#))
- Dilatative Kardiomyopathie 1GG [613642](#) (*SDHA* [600857](#))
- Dilatative Kardiomyopathie [615396](#) (*MYBPC3* [600958](#))
- Hypertrophische familiäre Kardiomyopathie [192600](#) (HCM; *CAV3* [601253](#))
- Hypertrophische familiäre Kardiomyopathie 1 [192600](#) (HCM1; *MYH7* [160760](#))
- Hypertrophische familiäre Kardiomyopathie 2 [115195](#) (HCM2; *TNNT2* [191045](#))
- Hypertrophische familiäre Kardiomyopathie 3 [115196](#) (HCM3; *TPM1* [191010](#))
- Hypertrophische familiäre Kardiomyopathie 4 [115197](#) (HCM4; *MYBPC3* [600958](#))
- Hypertrophische familiäre Kardiomyopathie 7 [613690](#) (HCM7; *TNNI3* [191044](#))
- Hypertrophische familiäre Kardiomyopathie 8 [608751](#) (HCM8; *MYL3* [160790](#))
- Hypertrophische familiäre Kardiomyopathie 10 [608758](#) (HCM10; *MYL2* [160781](#))
- Jervell und Lange-Nielson Syndrom Typ 1 [220400](#) (JLNS1, Long-QT + sensorische Hörstörung; *KCNQ1* [607542](#))
- Jervell und Lange-Nielson Syndrom Typ 2 [612347](#) (JLNS2; *KCNE1* [176261](#))
- Koronararterienkrankung, autosomal dominant, Typ 2 [610947](#) (ADCAD2; *LRP6* [603507](#))
- Kreatin-Phosphokinase, erhöhte Level im Serum [123320](#) (Serum CPK, erhöht; *CAV3* [601253](#))
- Long-QT-Syndrom Typ 1 [192500](#) (LQT1, Romano-Ward-Syndrom Typ 1; *KCNQ1* [607542](#))
- Long-QT-Syndrom Typ 2 [613688](#) (LQT2, Romano-Ward-Syndrom Typ 2; *KCNH2* [152427](#))
- Long-QT-Syndrom Typ 3 [603830](#) (LQT3, Romano-Ward-Syndrom Typ 3; *SCN5A* [600163](#))

- Long-QT-Syndrom Typ 5 [613695](#) (LQT5; *KCNE1* [176261](#))
- Long-QT-Syndrom Typ 6 [613693](#) (LQT6; *KCNE2* [603796](#))
- Long-QT-Syndrom Typ 7 [170390](#) (LQT7, Anderson-Tawil-Syndrom; *KCNJ2* [600681](#))
- Long-QT-Syndrom Typ 8 [601005](#) (LQT8; Timothy-Syndrom; Long-QT-Syndrom mit Syndaktylie; *CACNA1C* [114205](#))
- Long-QT-Syndrom Typ 9 [611818](#) (LQT9; *CAV3* [601253](#))
- Pulmonale Hypertonie, primär, Typ 3 [615343](#) (PPH3; *CAVI* [601047](#))
- Short-QT-Syndrom Typ 1 [609620](#) (SQT1; *KCNH2* [152427](#))
- Short-QT-Syndrom Typ 2 [609621](#) (SQT2; *KCNQ1* [607542](#))
- Short-QT-Syndrom Typ 3 [609622](#) (SQT3; *KCNJ2* [600681](#))
- Sick-Sinus-Syndrom Typ 1 [608567](#) (SSS1, autosomal-rezessiv; *SCN5A* [600163](#))
- Sick-Sinus-Syndrom Typ 2 [163800](#) (SSS2, autosomal-dominant; *HCN4* [605206](#))
- Timothy-Syndrom [601005](#) (TS; LQT8; Long-QT-Syndrom Typ 8; Long-QT-Syndrom mit Syndaktylie; *CACNA1C* [114205](#))
- Vorhofflimmern, familiär [611493](#) (ATFB4, *KCNE2* [603796](#))

Erkrankungen der Nieren und Nebennieren

- ACTH-unabhängige makronoduläre Nebennierenrinden-Hyperplasie [219080](#) (ACTH-independent macronodular adrenal hyperplasia; AIMAH; *GNAS* somatische Mutationen [139320](#))
- Alport-Syndrom, autosomal dominant [104200](#) (*COL4A3* [120070](#))
- Alport-Syndrom, autosomal rezessiv [203780](#) (*COL4A3* [120070](#); *COL4A4* [120131](#))
- Alport-Syndrom, X-chromosomal [301050](#) (ATS; *COL4A5* [303630](#))
- Hämaturie, benigne familiäre [141200](#) (Dünne-Basalmembran-Nephropathie, TBMN; *COL4A3* [120070](#); *COL4A4* [120131](#))
- Hereditäre Leiomyomatosis mit Nierenzellkarzinom [150800](#) (HLRCC; *FH* [Fumarat-Hydratase] [136850](#))
- Nierenzellkarzinom, hereditär papilläres [605074](#) (RCCP1; *MET* [164860](#))
- Phäochromozytom [171300](#) (PCC; *RET* [164761](#), *VHL* [608537](#), *SDHB* [185470](#), *SDHD* [602690](#), *SDHC* [602413](#), *MAX* [154950](#), *TMEM127* [613403](#))
- Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrome, familiäre (PCC/PGL; *SDHAF2* [*SDH5*] [613019](#), *SDHB* [185470](#), *SDHC* [602413](#), *SDHD* [602690](#), *MAX* [154950](#), *TMEM127* [613403](#))
- Polyzystische Nierenerkrankung Typ 1 [173900](#) (PKD1; *PKD1* [601313](#))
- Polyzystische Nierenerkrankung Typ 2 [613095](#) (PKD2; *PKD2* [173910](#))
- Polyzystische Nierenerkrankung Typ 3 [600666](#) (PKD3; *GANAB* [104160](#))
- Primäre pigmentierte noduläre adrenokortikale Erkrankung 1 [610489](#) (PPNAD1, *PRKARIA* [188830](#))
- Von-Hippel-Lindau-Syndrom [193300](#) (VHL; *VHL* [608537](#))

Stoffwechselerkrankungen

- Adipositas, adrenale Insuffizienz und rote Haare durch Proopiomelanocortin-Defizienz [609734](#) (*POMC* [176830](#))
- Adipositas, autosomal dominant [601665](#) (*MC4R* [155541](#))
- Adipositas durch angeborenen Leptinmangel [614962](#) (*LEP* [164160](#))
- Adipositas durch Leptinrezeptormangel [614963](#) (*LEPR* [601007](#))
- Adipositas mit oder ohne Prader-Willi-Syndrom-ähnlichen Symptomen [601665](#) (*SIMI* [603128](#))
- Adrenogenitales Syndrom bei 21-Hydroxylase-Mangel [201910](#) (AGS; *CYP21A2* [613815](#))
- Adrenogenitales Syndrom bei 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel [201810](#) (AGS; *HSD3B2* [613890](#))
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel [613490](#) (*SERPINA1*, Exon 3 und Exon 5 [107400](#))

- Amyloidose, hereditär, transthyretin-abhängig [105210](#) (Amyloid-Polyneuropathie; Amyloidosis, hereditary, transthyretin-related; *TTR* [176300](#))
- Androgeninsensitivität-Syndrom [300068](#) (AIS, *AR* [313700](#))
- Androgeninsensitivität-Syndrom, partielles mit oder ohne Brustkrebs [312300](#) (PAIS, *AR* [313700](#))
- Ankylosierende Spondylitis-Prädisposition, Prädisposition für Morbus Bechterew [106300](#) (SPDA1; *HLA-B27* [142830](#))
- Apolipoprotein B-Defizienz [144010](#) (familiäre Hypercholesterinämie Typ IIB; *APOB* p.R3527Q [R3500Q], p.R3558C [R3531C] [107730](#))
- Argininämie [207800](#) (*ARG1* [608313](#))
- Arginin-Bernsteinsäure-Krankheit [207900](#) (Arginosuccinaturie; *ASL* [608310](#))
- Adenosin-Triphosphat, erhöhte Level in Erythrozyten [102900](#) (*PKLR* [609712](#))
- Carbamylphosphat-Synthetase-I-Mangel [237300](#) (CPS-I-Mangel; *CPS1* [608307](#))
- Ceroid-Lipofuscinose, neuronal, Typ 1 [256730](#) (infantile Form, Santavuori-Haltia-Krankheit; *CLN1*; *PPT1* [600722](#))
- Ceroid-Lipofuscinose, neuronal, Typ 2 [204500](#) (klassische spätinfantile Form, Jansky-Bielschowsky-Krankheit; *CLN2*; *TPP1* [607998](#))
- Ceroid-Lipofuscinose, neuronal, Typ 4A [204300](#) (autosomal rezessiv (adulte Form, Kufs-Typ; *CLN4A*; *CLN6* [606725](#))
- Ceroid-Lipofuscinose, neuronal, Typ 6 [601780](#) (spätinfantile Form; *CLN6*; *CLN6* [606725](#))
- Cholelithiasis, mit niedrigen Phospholipid-Spiegeln in der Galle assoziiert, rezidivierend [600803](#) (LPAC; *ABCB4* [171060](#))
- Cholestase, benigne rezurrenente intrahepatische Typ 1 [243300](#) (BRIC1, Summerskill-Syndrom; *ATP8B1* [602397](#))
- Cholestase, benigne rezurrenente intrahepatische Typ 2 [605479](#) (BRIC2; *ABCB11* [603201](#))
- Cholestase, progressive familiäre intrahepatische Typ 1 [211600](#) (PFIC1, Byler Disease; *ATP8B1* [602397](#))
- Cholestase, progressive familiäre intrahepatische Typ 2 [601847](#) (PFIC2; *ABCB11* [603201](#))
- Cholestase, progressive familiäre intrahepatische Typ 3 [602347](#) (PFIC3; *ABCB4* [171060](#))
- Cholestase der Schwangerschaft, intrahepatische Typ 1 [147480](#) (ICP1; *ATP8B1* [602397](#))
- Cholestase der Schwangerschaft, intrahepatische Typ 3 [614972](#) (ICP3; *ABCB4* [171060](#))
- Citrullinämie, klassisch [215700](#) (Zitrullinämie; *ASS1* [Arginosuccinat-Synthetase] [603470](#))
- Citrullinämie Typ 2, adulte Form [603471](#) (Citrinmangel; *SLC25A13* [603859](#))
- Citrullinämie Typ 2, neonatale Form [605814](#) (Neonatale intrahepatische Cholestase durch Citrinmangel, NICCD; *SLC25A13* [603859](#))
- Cystische Fibrose [219700](#) (CF, Mukoviszidose; *CFTR* [602421](#))
- Diabetes mellitus MODY Typ 1 [125850](#) (*HNF4A* [600281](#))
- Diabetes mellitus MODY Typ 2 [125851](#) (*GCK* [138079](#))
- Diabetes mellitus MODY Typ 3 [600496](#) (*HNF1A* [*TCF1*] [142410](#))
- Diabetes mellitus MODY Typ 4 [606392](#) (*PDX1* [*IPF1*] [600733](#))
- Diabetes mellitus MODY Typ 5 [137920](#) (*HNF1B* [*TCF2*] [189907](#))
- Diabetes mellitus Typ 2, nicht insulinabhängig [125853](#) (NIDDM; *PPARG* [601487](#))
- Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel [274270](#) („Exon-14-Skipping“; *DPYD* IVS 14+1G>A [612779](#))
- Dihydropyrimidinase-Defizienz [222748](#) (DPYSD, Dihydropyrimidinurie; *DPYS* [613326](#))
- Eisenrefraktäre Eisenmangelanämie [206200](#) (IRIDA; *TMPRSS6* [609862](#))
- Familiäre Hypercholesterinämie [143890](#) (fam. Hyperlipoproteinämie Typ IIA; *LDLR* [606945](#), *APOB* p.R3527Q [R3500Q], p.R3558C [R3531C] [107730](#))
- Familiäre Hypercholesterinämie, autosomal-rezessiv [603813](#) (ARH; *LDLRAP1* [605747](#))
- Familiäre Hypercholesterinämie 3 [603776](#) (*PCSK9* [607786](#))
- Familiäre juvenile hyperurikämische Nephropathie Typ 1 [162000](#) (*HNFJ1*; *UMOD* [191845](#))

- Fruktose-Intoleranz, hereditär [229600](#) (Fruktosämie, Aldolase B-Mangel; *ALDOB* [612724](#))
- Fumarase-Mangel [606812](#) (Fumaracidurie; *FH* [*Fumarat-Hydratase*] [136850](#))
- Glomerulozystische Nierenerkrankung mit Hyperurikämie und Isostenurie [609886](#) (*UMOD* [191845](#))
- Glykogenose Typ IV [232500](#) (GSD4, Morbus Andersen; *GBE1* [607839](#))
- Glykogenose Typ V [232600](#) (GSD5, McArdle-Syndrom; *PYGM* [608455](#))
- Hämochromatose [235200](#) (*HFE* Exon 2 und Exon 4 [613609](#))
- Hartnup-Krankheit [234500](#) (HND; *SLC6A19* [608893](#))
- Hereditäres Angioödem Typ I und II [106100](#) (HAE1, HAE2; *SERPING1* [*C1INH*] [606860](#))
- Hereditäres Angioödem Typ III [610618](#) (HAE3; *F12* [*Faktor XII*] [610619](#))
- Hereditäre Sphärozytose Typ I [182900](#) (HS1; *ANK1* [612641](#))
- Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom [600886](#) (*FTL* [134790](#))
- Hyper-IgE-rezidivierendes-Infektions-Syndrom, autosomal dominant [147060](#) (HIES, Job-Syndrom; *STAT3* [102582](#))
- Hyper-IgE-Syndrom mit atypischer Mycobakteriose, autosomal rezessiv [611521](#) (Immundefizienz 35, Tyrosinkinase-2-Defizienz; *TYK2* [176941](#))
- Hyper-IgE-Syndrom, autosomal rezessiv [615816](#) (Immundefizienz 23; *PGM3* [172100](#))
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 1 [256450](#) (HHF1, Familiärer Hyperinsulinismus Typ 1; *ABCC8* [*SURI*] [600509](#))
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 2 [601820](#) (HHF2, Familiärer Hyperinsulinismus Typ 2; *KCNJ11*[*Kir6.2*] [600937](#))
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 3 [602485](#) (HHF3, Familiärer Hyperinsulinismus Typ 3; *GCK* [138079](#))
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 4 [609975](#) (HHF4, Familiärer Hyperinsulinismus Typ 4; *HADH* [601609](#))
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 6 [606762](#) (HHF6, Familiärer Hyperinsulinismus Typ 6; *GLUD1* [138130](#))
- Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom [606762](#) (*GLUD1* [138130](#))
- Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinämie-Syndrom [238970](#) (HHH-Syndrom; *SLC25A15* [603861](#))
- Hyperprolinämie Typ 1 [239500](#) (*PRODH* [606810](#))
- Hyperprolinämie Typ 2 [239510](#) (P5CDH1-Defizienz; *ALDH4A1* [*P5CDH*] [606811](#))
- Hypophosphatasie, adult [146300](#) (*ALPL* [171760](#))
- Hypophosphatasie, infantil [241500](#) (*ALPL* [171760](#))
- Hypophosphatasie, mit Beginn im Kindesalter [241510](#) (*ALPL* [171760](#))
- Immunglobulin-A-Mangel Typ 2 [609529](#) (IGAD2; *TNFRSF13B* [*TACI*] [604907](#))
- Kelley-Seegmiller-Syndrom [300323](#) (HPRT1-abhängige Gicht/Hyperurikämie; *HPRT1* [308000](#))
- Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase- Mangel [231530](#) (*HADH* [601609](#))
- Laktase-Defizienz, angeboren [223000](#) (kongenitale Alaktasie; *LCT* Komplettuntersuchung [603202](#))
- Laktose-Intoleranz [223100](#) (*LCT* c.1-13910T/C [603202](#))
- Lesch-Nyhan-Syndrom [300322](#) (*HPRT1* [308000](#))
- Leukodystrophie, metachromatisch [250100](#) (Arylsulfatase-A-Defizienz, Diffuse Cerebralsklerose; *ARSA* [607574](#))
- L-Ferritin-Mangel [615604](#) (LFTD; *FTL* [134790](#))
- Lipodystrophie, generalisiert, kongenital, Typ 1 [608594](#) (CGL1, Berardinelli-Seip-Syndrom; *AGPAT2* [603100](#))
- Lipodystrophie, generalisiert, kongenital, Typ 2 [269700](#) (CGL2, Berardinelli-Seip-Syndrom; *BSCL2* [606158](#))
- Lipodystrophie, generalisiert, kongenital, Typ 3 [612526](#) (CGL3, Berardinelli-Seip-Syndrom; *CAVI* [601047](#))
- Lipodystrophie, partiell, erworben, Suszeptibilität [608709](#) (APLD, Barraquer-Simons-Syndrom; *LMNB2*)

- [150341](#))
- Lipodystrophie, partiell, familiär, Typ 2 [151660](#) (Lipodystrophie Typ Dunnigan; *LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
 - Lipodystrophie, partiell, familiär, Typ 3 [604367](#) (FPLD3; *PPARG* [601487](#))
 - Lipodystrophie, partiell, familiär, Typ 4 [613877](#) (FPLD4; *PLIN1* [170290](#))
 - Lipodystrophie, partiell, familiär, Typ 5 [615238](#) (FPLD5, *CIDEA* [612120](#))
 - Lipodystrophie, partiell, kongenitale Katarakte und Neurodegeneration [606721](#) (LCCNS; *CAVI* [601047](#))
 - Maligne Hyperthermie Prädisposition Typ 5 [601887](#) (*MHS5*; *CACNA1S* [114208](#))
 - Mangel des mitochondrialen trifunktionalen Proteins [609015](#) (MTPD; *HADHA* [600890](#))
 - Medulläre zystische Nierenerkrankung Typ 2 [603860](#) (MCKD2; *UMOD* [191845](#))
 - Methionin-Adenosyltransferase-Defizienz [250850](#) (Hypermethioninämie; *MAT1A* [610550](#))
 - Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel [236250](#) (Homocystinurie wegen MTHFR-Defizienz; *MTHFR* [607093](#))
 - Mevalon-Azidurie [610377](#) (MEVA; *MVK* [251170](#))
 - Morbus Fabry [301500](#) (*GLA* [300644](#))
 - Morbus Wilson [277900](#) (*ATP7B* [606882](#))
 - Mukopolysaccharidose Typ IH, Hurler-Syndrom [607014](#) (MPS1-H; *IDUA* [252800](#))
 - Mukopolysaccharidose Typ IH/S, Hurler-Scheie-Syndrom [607015](#) (MPS1-H/S; *IDUA* [252800](#))
 - Mukopolysaccharidose Typ IS, Scheie-Syndrom [607016](#) (MPS1-S; *IDUA* [252800](#))
 - Mukopolysaccharidose Typ IIIB, Sanfilippo-Syndrom B [252920](#) (MPS IIIB; *NAGLU* [609701](#))
 - Mukopolysaccharidose Typ IIIC, Sanfilippo-Syndrom C [252930](#) (MPS IIIC; *HGSNAT* [610453](#))
 - Mukopolysaccharidose Typ IIID, Sanfilippo-Syndrom D [252940](#) (MPS IIID; *GNS* [607664](#))
 - N-Acetylglutamat-Synthetase-Mangel [237310](#) (NAGS-Mangel; *NAGS* [608300](#))
 - Niemann-Pick-Krankheit Typ A [257200](#) (*SMPD1* [607608](#))
 - Niemann-Pick-Krankheit Typ B [607616](#) (*SMPD1* [607608](#))
 - Niemann-Pick-Krankheit Typ C1 [257220](#) (NPC1; *NPC1* [607623](#))
 - Niemann-Pick-Krankheit Typ C2 [607625](#) (NPC2; *NPC2* [601015](#))
 - Odontohypophosphatasie [146300](#) (*ALPL* [171760](#))
 - Okulokutaner Albinismus Typ 1A [203100](#) (OCA1A, tyrosinase-negativer OCA1; *TYR* [Null-Mutationen] [606933](#))
 - Okulokutaner Albinismus Typ 1B [606952](#) (OCA1B, tyrosinase-positiver OCA1; *TYR* [hypomorphe Mutationen] [606933](#))
 - Okulokutaner Albinismus Typ 2 [203200](#) (OCA2; *OCA2* [*P gene*, *Pink-Eyed Dilution*] [611409](#))
 - Okulokutaner Albinismus Typ 3 [203290](#) (OCA3; *TYRP1* [115501](#))
 - Okulokutaner Albinismus Typ 4 [606574](#) (OCA4; *SLC45A2* [*MATP*] [606202](#))
 - Okulokutaner Albinismus Typ 6 [113750](#) (OCA6; *SLC24A5* [609802](#))
 - Okulokutaner Albinismus Typ 7 [615179](#) (OCA7; *C10ORF11* [614537](#))
 - Okulärer Albinismus Typ 1 [300500](#) (OA1, Nettleship-Falls-Type; *GPR143* [*OAI*] [300808](#))
 - Ornithin-Transcarbamylase-Mangel [311250](#) (Hyperammonämie bei OTC-Mangel; *OTC* [300461](#))
 - Phenylketonurie [261600](#) (PKU, Hyperphenylalaninämie; *PAH* [612349](#))
 - Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität [300661](#) (PRPS1-abhängige Gicht/Hyperurikämie; *PRPS1* [311850](#))
 - Porphyria cutanea tarda [176100](#) (Uroporphyrinogen-Decarboxylase-Defizienz; *UROD* [613521](#))
 - Porphyrie, akut intermittierend [176000](#) (AIP; *HMBS* [609806](#))
 - Porphyrie, akut intermittierend, nonerythroide Variante [176000](#) (AIP; *HMBS* [609806](#))
 - Protoporphyririe, erythropoetisch, X-chromosomal-dominant [300752](#) (*ALAS2* [301300](#))
 - Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1a [103580](#) (PHP1A; *GNAS* [139320](#))
 - Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1b [603233](#) (PHP1B; *GNAS* [139320](#))
 - Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1c [612462](#) (PHP1C; *GNAS* [139320](#))

- Pseudopseudohypoparathyreoidismus [612463](#) (PPHP; *GNAS* [139320](#))
- Pyruvatkinasemangel der roten Blutkörperchen [266200](#) (*PKLR*, [609712](#))
- Schilddrüsen-Dyshormonogenese Typ 2A [274500](#) (*TPO* [606765](#))
- Schilddrüsenhormon-Resistenz, generalisiert, autosomal dominant [188570](#) (*GRTH*; *THRB* [190160](#))
- Schilddrüsenhormon-Resistenz, generalisiert, autosomal rezessiv [274300](#) (*GRTH*; *THRB* [190160](#))
- Schilddrüsenhormon-Resistenz, selektiv hypophysär [145650](#) (*PRTH*; *THRB* [190160](#))
- Transcobalamin-II-Mangel [275350](#) (*TCN2* [613441](#))
- Variables Immundefektsyndrom/Hypogammaglobulinämie durch ICOS-Mangel [607594](#) (Immunodeficiency, common variable type 1, CVID1; *ICOS* [604558](#))
- Variables Immundefektsyndrom/Hypogammaglobulinämie durch TACI-Mangel [240500](#) (Immunodeficiency, common variable type 2, CVID2; *TNFRSF13B* [*TACI*] [604907](#))
- Zöliakie, Suszeptibilität [212750](#) (*HLA-DQA1* [146880](#) und *-DQB1* [604305](#), nur Untersuchung auf die assoziierten Risikoallele kodierend für HLA-DQ2 und -DQ8)

Stoffwechselerkrankungen, speziell Ammoniakentgiftung, Harnstoffzyklusdefekte

- Argininämie [207800](#) (*ARG1* [608313](#))
- Arginin-Bernsteinsäure-Krankheit [207900](#) (Arginosuccinaturie; *ASL* [608310](#))
- Carbamyl-Phosphat-Synthetase-I-Mangel [237300](#) (CPS-I-Mangel; *CPS1* [608307](#))
- Citrullinämie, klassisch [215700](#) (Zitrullinämie; *ASS1* [Arginosuccinat-Synthetase] [603470](#))
- Citrullinämie Typ 2, adulte Form [603471](#) (Citrinmangel; *SLC25A13* [603859](#))
- Citrullinämie Typ 2, neonatale Form [605814](#) (Neonatale intrahepatische Cholestase durch Citrinmangel, NICCD; *SLC25A13* [603859](#))
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 4 [609975](#) (HHF4; *HADH* [601609](#))
- Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom [606762](#) (*GLUD1* [138130](#))
- Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinämie-Syndrom [238970](#) (HHH-Syndrom; *SLC25A15* [603861](#))
- N-Acetylglutamat-Synthetase-Mangel [237310](#) (NAGS-Mangel; *NAGS* [608300](#))
- Ornithin-Transcarbamylase-Mangel [311250](#) (Hyperammonämie bei OTC-Mangel; *OTC* [300461](#))

Gerinnungsstörungen, Hämoglobinopathien

- Angeborene dyserythropoetische Anämie Typ IV [613673](#) (CDAN4; *KLF1* [600599](#))
- Antithrombin-Mangel [613118](#) (AT3D; *SERPINC1* [107300](#))
- Beta-Thalassämie [613985](#) (Beta-Hämoglobinopathie; *HBB* [141900](#))
- Faktor II [188050](#) (Prothrombin; *F2* G20210A [176930](#))
- Faktor V [188055](#) (*F5*-Leiden-Mutation; *F5* [612309](#))
- Faktor VII Mangel [227500](#) (Hypoprokonvertinämie; *F7* [613878](#))
- Faktor IX [306900](#) (Hämophilie B, Christmas disease; *F9* [300746](#))
- Faktor XI [612416](#) (Hämophilie C, Plasma-Thromboplasmin-Antecedent (PTA)-Mangel, Rosenthal-Syndrom; *F11* [264900](#))
- Faktor XII Defizienz [234000](#) (Hageman Faktor Defizienz; *F12* [610619](#))
- Hereditäre Persistenz des fetalen Hämoglobins Typ 6 [613566](#) (HBFQTL6; *KLF1* [600599](#))
- Hyperhomocysteinämie [236250](#) (*MTHFR* c.677C>T und c.1298A>C [607093](#))
- Lutheran Inhibitor Blutgruppe, dominant LU(a-b-) Phänotyp [111150](#) (INLU, *KLF1* [600599](#))
- Methämoglobinämie Typ 1 [250800](#) (Methämoglobinämie durch Methämoglobin-Reduktase-Defizienz; *CYB5R3* [613213](#))
- Methämoglobinämie Typ 2 [250800](#) (Methämoglobinämie durch Methämoglobin-Reduktase-Defizienz; *CYB5R3* [613213](#))
- Methämoglobinämie Typ 4 [250790](#) (*CYB5A* [613218](#))

- Partielle Defizienz der Komplement-Komponente 4 [120790](#) (*SERPING* [606860](#))
- Protein C-Defizienz [176860](#), [612304](#) (*PROC* [612283](#))
- Protein S-Defizienz [612336](#), [614514](#) (*PROS1* [176880](#))
- Sichelzellenanämie [603903](#) (*HBS*; *HBB* [141900](#))
- Sideroblastische Anämie, autosomal-rezessiv, pyridoxin-refraktär [205950](#) (*SLC25A38* [610819](#))
- Sideroblastische Anämie, X-chromosomal-rezessiv [300751](#) (*ALAS2* [301300](#))

Bindegewebserkrankungen

- Achondrogenesis Typ 2 [200610](#) (*ACG2*; *COL2A1* [120140](#))
- Achondroplasie [100800](#) (*ACH*, *FGFR3* [134934](#))
- Akrodysostose Typ 1, mit oder ohne Hormonresistenz [101800](#) (*ACRDYS1*; *PRKARIA* [188830](#))
- Akrodysostose Typ 2, mit oder ohne Hormonresistenz [614613](#) (*ACRDYS2*; *PDE4D* [600129](#))
- Akromesomale Dysplasie Typ Hunter-Thompson [201250](#) (*GDF5* [601146](#))
- Albright hereditäre Osteodystrophie, Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1a [103580](#) (*PHP1A*; *GNAS* [139320](#))
- Bandscheibenvorfall [603932](#) (Intervertebral Disc Disease, IDD; *COL9A2* p.Q326W [120260](#), *COL9A3* p.R103W [120270](#))
- Berardinelli-Seip congenitale generalisierte Lipodystrophie Typ 2 [269700](#) (*BSCL2* [606158](#))
- Bikuspidale Aortenklappe, kongenital (*GATA5* [611496](#))
- Brachydaktylie Typ A1 [112500](#) (Farabee-Brachydaktylie; *IHH* [600726](#))
- Brachydaktylie Typ C [113100](#) (BDC, Haws-Typ; *GDF5* [601146](#))
- Brachydaktylie, Typ D [113200](#) (BDD; *HOXD13* [142989](#))
- Brachydaktylie, Typ E [113300](#) (BDE1; *HOXD13* [142989](#))
- Brachydaktylie, Typ E2 [613382](#) (BDE2; *PTHLH* [168470](#))
- Brachydaktylie-Syndaktylie-Syndrom [610713](#) (Typ Zhao, BDDSD; *HOXD13* [142989](#))
- Brachyolmie Typ 3 [113500](#) (*TRPV4* [605427](#))
- Camurati-Engelmann-Syndrom [131300](#) (*TGFBI* [190180](#))
- Chondrodysplasie Typ Grebe [200700](#) (*GDF5* [601146](#))
- Chondrodysplasie Typ Blomstrand [215045](#) (*PTHIR* [168468](#))
- Du Pan Syndrom [228900](#) (Fibulahypoplasie und komplexe Brachydaktylie; *GDF5* [601146](#))
- Dyschondrosteose Typ Leri-Weill [127300](#) (Leri-Weill-Dyschondrosteose, LWD; *SHOX* [312865](#))
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ I [130000](#) (schwerer klassischer Typ; *COL5A1* [120215](#), *COL5A2* [120190](#), *COL1A1* [120150](#))
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ II [130000](#) (milder klassischer Typ; *COL5A1* [120215](#))
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IV [130050](#) (vaskulärer Typ; *COL3A1* [120180](#))
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VII A und B [130060](#) (Arthrochalasietyp; *COL1A1* [120150](#), *COL1A2* [120160](#))
- Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulokontraktuell, Typ 1 [601776](#) (EDSMC1; *CHST14* [608429](#))
- Eiken Skelettdysplasie [600002](#) (Eiken-Syndrom; *PTHIR* [168468](#))
- Fibrochondrogenese Typ 1 [228520](#) (FBCG1; *COL11A1* [120280](#))
- Fibrochondrogenese Typ 2 [614524](#) (FBCG2; *COL11A2* [120290](#))
- Hypochondroplasie [146000](#) (HCH; *FGFR3* [134934](#))
- Juvenile Polyposis/Hereditäre Hämorrhagie und Teleangiektasie-Syndrom [175050](#) (JP/HHT; *SMAD4* [*MADH4*] [600993](#))
- Kleidokraniale Dysplasie [119600](#) (CCD; *RUNX2* [600211](#))
- Kniest-Dysplasie [156550](#) (*COL2A1* [120140](#))
- Knochenheteroplasie, progressiv [166350](#) (POH; *GNAS* [139320](#))
- Kongenitale kontraktuelle Arachnodaktylie [121050](#) (CCA, Beals-Syndrom, Beals-Hecht-Syndrom; *FBN2* Exons 8, 9, 17, 24 - 35 [612570](#))

- Loeyes-Dietz-Syndrom Typ 1 [609192](#) (LDS1, Furlong Syndrom; *TGFBR1* [190181](#))
- Loeyes-Dietz-Syndrom Typ 2 [610168](#) (LDS2; *TGFBR2* [190182](#))
- Loeyes-Dietz-Syndrom Typ 3 [613795](#) (LDS3, Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom; *SMAD3* [603109](#))
- Loeyes-Dietz-Syndrom Typ 4 [614816](#) (LDS4; *TGFB2* [190220](#))
- Loeyes-Dietz-Syndrom Typ 5 [615582](#) (LDS5; *TGFB3* [190230](#))
- Marfan-Syndrom [154700](#) (MFS, MFS1; *FBN1* [134797](#))
- Marshall-Syndrom [154780](#) (*COL11A1* [120280](#))
- Metachondromatose [156250](#) (*PTPN11* [176876](#))
- Metaphysäre Chondrodysplasie, Typ Murk Jansen [156400](#) (*PTH1R* [168468](#))
- Metaphysäre Dysplasie mit maxillärer Hypoplasie mit oder ohne Brachydaktylie [156510](#) (MDMHB; *RUNX2* [600211](#))
- Metatropische Dysplasie [156530](#) (Metatropischer Kleinwuchs; *TRPV4* [605427](#))
- Morbus Paget des Knochens [602080](#) (PDB3; *SQSTM1* [601530](#))
- Hereditäre Hämorrhagie und Teleangiektasie Typ 1 [187300](#) (HHT1, Morbus Rendu-Osler Typ 1; *ENG* [131195](#))
- Hereditäre Hämorrhagie und Teleangiektasie Typ 2 [600376](#) (HHT2, Morbus Rendu-Osler Typ 2; *ACVRL1* [601284](#))
- Hereditäre Hämorrhagie und Teleangiektasie Typ 5 [615506](#) (HHT5; *GDF2* [605120](#))
- Hereditäre Hämorrhagie und Teleangiektasie-Syndrom/Juvenile Polyposis [175050](#) (HHT/JP; *SMAD4* [*MADH4*] [600993](#))
- Multiple epiphysäre Dysplasie Typ 2 [600204](#) (EDM2; *COL9A2* [120260](#))
- Multiple kartilaginäre Exostosen Typ 1 [133700](#) (multiple hereditäre Exostosen Typ 1; *EXT1* [608177](#))
- Multiple kartilaginäre Exostosen Typ 2 [133701](#) (multiple hereditäre Exostosen Typ 2; *EXT2* [608210](#))
- Osteogenesis imperfecta Typen I - IV [166200](#), [166210](#), [259420](#), [166220](#) (*COL1A1* [120150](#), *COL1A2* [120160](#))
- Osteogenesis imperfecta Typ XI [610968](#) (autosomal-rezessiv; *FKBP10* [*FK506*] [607063](#))
- Oto-spondylo-megaepiphysäre Dysplasie [215150](#) (OSMED; *COL11A2* [120290](#))
- PAPA-Syndrom [604416](#) (Pyogene sterile Arthritis, Pyoderma gangraenosum und Akne-Syndrom; *PSTPIP1* [606347](#))
- Parastremmatischer Kleinwuchs [168400](#) (*TRPV4* [605427](#))
- Perthes-Krankheit [150600](#) (Morbus Perthes, M. Legg-Calve-Perthes, Osteochondrosis deformans coxae juvenilis; *COL2A1* [120140](#))
- Raine-Syndrom, letale Form der osteosklerotischen Knochendysplasie [259775](#) (RNS; *FAM20C* [611061](#))
- Shprintzen-Goldberg-Syndrome [182212](#) (Shprintzen-Goldberg-Kraniosynostose-Syndrome; *SKI* [164780](#))
- Spondyloepiphysäre Dysplasia congenita [183900](#) (SEDC; *COL2A1* [120140](#))
- Spondyloepiphysäre Dysplasia tarda, X-chromosomal [313400](#) (SEDT; *TRAPPC2* [300202](#))
- Spondyloepiphysäre Dysplasie Typ Maroteaux [184095](#) (SED, Pseudo-Morquio-Syndrom Typ 2; *TRPV4* [605427](#))
- Spondylometaphysäre Dysplasie, Typ Kozlowski [184252](#) (*TRPV4* [605427](#))
- Stickler-Syndrom Typ 1, autosomal-dominant [108300](#) (STL1; *COL2A1* [120140](#))
- Stickler-Syndrom Typ 2, autosomal-dominant [604841](#) (STL2; *COL11A1* [120280](#))
- Stickler-Syndrom Typ 3, autosomal-dominant [184840](#) (STL3; *COL11A2* [120290](#))
- Stickler-Syndrom Typ 5, autosomal-rezessiv [614284](#) (STL5; *COL9A2* [120260](#))
- Syndaktylie Typ V [186300](#) (Syndaktylie mit Metakarpal- und Metatarsal-Fusion; *HOXD13* [142989](#))
- Syndaktylie mit Anomalien des Fußes [186000](#) (*HOXD13* [142989](#))
- Synpolydaktylie Typ 1 oder Syndaktylie Typ II nach Temtamy und McKusick [186000](#) (SPD1; *HOXD13* [142989](#))
- Thanatophore Dysplasie Typ I [187600](#) (TD1, *FGFR3* [134934](#))
- Thanatophore Dysplasie Typ II [187601](#) (TD2, *FGFR3* [134934](#))

- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 3 [610168](#) (AAT3, FAA3; *TGFBR2* [190182](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 4 [132900](#) (AAT4, FAA4; *MYH11* [160745](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 5 [609192](#) (AAT5; *TGFBR1* [190181](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 6 [611788](#) (AAT6, FAA6; *ACTA2* [102620](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 7 [613780](#) (AAT7; *MYLK* [600922](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 8 [615436](#) (AAT8; *PRKG1* [176894](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 9 [616166](#) (AAT9; *MFAP5* [601103](#))
- Tricho-Rhino-Phalangeales Syndrom Typ 1 [190350](#) (*TRPS1* [604386](#))
- Tricho-Rhino-Phalangeales Syndrom Typ 3 [190351](#) (*TRPS1* [604386](#))
- Zahndurchbruchsstörung, primär, nichtsyndromal [125350](#) (Nonsyndromic Primary Failure of Tooth Eruption; *PTHIR* [168468](#))

Erkrankungen der Sinnesorgane

- Adulte vitelliforme Makuladystrophie [153700](#) (AVMD; *BEST1* [607854](#))
- Altersabhängige Makuladegeneration [610698](#), [613778](#) (AMD; *CFH* [ARMS1]p.Y402H [134370](#), ARMS2 [LOC387715] p.A69S [611313](#))
- Aniridie [106210](#) (AN1, kongenitale Katarakt mit spät einsetzender Cornea-Dystrophie; *PAX6* [607108](#))
- Axenfeld-Rieger-Syndrom Typ 1 [180500](#) (*PITX2* [601542](#))
- Axenfeld-Rieger-Syndrom Typ 3 [602482](#) (*FOXC1* [601090](#))
- Bestrophinopathie [611809](#) (ARB; *BEST1* [607854](#))
- Bietti kristalline korneoretinale Dystrophie [210370](#) (Bietti-Kristalldystrophie; *CYP4V2* [608614](#))
- Choroidea-Dystrophie, zentrale areoläre, Typ 2 [613105](#) (CACD; *PRPH2* [179605](#))
- Dysgenese des vorderen Augensegmentes, Typ 3 [601631](#) (Anterior segment dysgenesis 3; ASGD3; *FOXC1* [601090](#))
- Dysgenese des vorderen Augensegmentes, Typ 4 [137600](#) (Anterior segment dysgenesis 4; ASGD4; *PITX2* [601542](#))
- Dysgenese des vorderen Augensegmentes, Typ 5 [604229](#) (Anterior segment dysgenesis 5; ASGD5; *PAX6* [607108](#))
- Foveale Hypoplasie [136520](#) (FVH1; *PAX6* [607108](#))
- Gusher-Syndrom [304400](#) (*POU3F4* [300039](#))
- Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom [600886](#) (*FTL* [134790](#))
- Hypoplasie des Sehnervs, bilateral [165550](#) (*PAX6* [607108](#))
- Kongenitale Fibrose der äusseren Augenmuskeln Typ 1 [135700](#) (CFEOM1; *KIF21A* [608283](#))
- Kongenitale Fibrose der äusseren Augenmuskeln Typ 2 [602078](#) (CFEOM2; *PHOX2A* [ARIX] [602753](#))
- Kongenitale Fibrose der äusseren Augenmuskeln Typ 3A [600638](#) (CFEOM3A; *TUBB3* [602661](#))
- Kongenitale Fibrose der äusseren Augenmuskeln Typ 3B [135700](#) (CFEOM3B; *KIF21A* [608283](#))
- Lebersche Hereditäre Optikusneuropathie [535000](#) (LHON; *MTND1* [516000](#), *MT-ND4* [516003](#), *MT-ND6* [516006](#), *MT-ND4L* [516004](#), *MT-ND5* [516005](#), *MT-ATP6* [516060](#), *MT-TL1* [590050](#), *MT-ND3* [516002](#))
- Lebersche kongenitale Amaurose Typ 17 [615360](#) (LCA17; *GDF6* [601147](#))
- Lebersche kongenitale Amaurose Typ 18 [608133](#) (LCA18; *PRPH2* [179605](#))
- Mikrokornea - Zapfen-Stäbchen-Dystrophie -Katarakt - posteriores Staphylom [193220](#) (MRCS; *BEST1* [607854](#))
- Morbus Best, vitelliforme Makuladegeneration [153700](#) (VMD2; *BEST1* [607854](#))
- Musterdystrophie des retinalen Pigmentepithels, schmetterlingsförmige [169150](#) (MDPT1; *PRPH2* [179605](#))
- Optikusatrophie 1 [165500](#) (Typ Kjer, OPA1; *OPA1* [605290](#))
- Retinale Zapfendystrophie Typ 3A [610024](#) (Retinal cone dystrophy 3A, RCD3A; *PDE6H* [601190](#))
- Retinale Zapfendystrophie Typ 3B [610356](#) (Retinal cone dystrophy 3B, RCD3B; *KCNV2* [607604](#))

- Retinitis pigmentosa 7 und digenische [608133](#) (RP7; *PRPH2* [179605](#))
- Retinitis pigmentosa 73 [616544](#) (RP73; *HGSNAT* [610453](#))
- Retinitis punctata albescens [136880](#) (RPA; *PRPH2* [179605](#))
- Retinoschisis 1, X-chromosomal, juvenil [312700](#) (*RS1* [300839](#))
- Schalleitungsschwerhörigkeit mit Steigbügelfixation [304400](#) (DFN3; *POU3F4* [300039](#))
- Schwerhörigkeit, autosomal dominant, Typ 2B [612644](#) (DFNA2B; *GJB3* [603324](#))
- Schwerhörigkeit, autosomal dominant, Typ 13 [601868](#) (DFNA13; *COL11A2* [120290](#))
- Schwerhörigkeit, autosomal rezessiv, Typ 53 [609706](#) (DFNB53; *COL11A2* [120290](#))
- Sensorineurale Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv, Typ 1A [220290](#) (DFNB1A; *GJB2* [*Connexin 26*] [121011](#))
- Sensorineurale Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv, Typ 1B [612645](#) (DFNB1B; *GJB6* [*Connexin 30*], nur MLPA [604418](#))
- Sensorineurale Schwerhörigkeit, X-chromosomal, Typ 1 [304500](#) (DFNX1; *PRPS1* [311850](#))
- Stargardt-Erkrankung Typ 1 [248200](#) (STGD1; *ABCA4* [601691](#))
- Taubheit, autosomal dominant 8/12 [601543](#) (DFNA12/DFNA8; *TECTA* [602574](#))
- Taubheit, autosomal rezessiv 21 [603629](#) (DFNB21; *TECTA* [602574](#))
- Taubheit - Optikusatrophie Syndrom [125250](#) (Dominante Optikusatrophie plus Syndrom, DOA+; *OPA1* [605290](#))
- Taubheit, X-chromosomal 2 [304400](#) (DFNX2; *POU3F4* [300039](#))
- Vitreoretinochoroidopathie [193220](#) (VRCP; *BEST1* [607854](#))
- vitelliforme Makuladegeneration, Typ 3 [608161](#) (VMD3; *PRPH2* [179605](#))

Genodermatosen

- Chilblain Lupus Typ 1 [610448](#) (CHBL1; *TREX1* [606609](#))
- Chilblain Lupus Typ 2 [614415](#) (CHBL2; *SAMHD1* [606754](#))
- Darier-White-Erkrankung [124200](#) (Morbus Darier, DAR, Keratosis follicularis; *ATP2A2* [108740](#))
- Hailey-Hailey-Erkrankung [169600](#) (Morbus Hailey-Hailey, Benigner Chronischer Pemphigus, BCPM; *ATP2C1* [604384](#))
- Porokeratose Typ 3, aktinische disseminierte superfizielle [175900](#) (POROK3; *MVK* [251170](#))
- Trichothiodystrophie, photosensitive [601675](#) (TTDP; *ERCC2* [126340](#))
- Xeroderma pigmentosum, Gruppe D [278730](#) (XPG; *ERCC2* [126340](#))
- Xeroderma pigmentosum, Gruppe G [278780](#) (XPG; *ERCC5* [133530](#))

Syndromatologie / Entwicklungsstörungen

- ABCD-Syndrom [600501](#) (Albinism, Black lock, Cell migration disorder of the neurocytes of the gut, and Deafness; *EDNRB* [131244](#))
- AEC-Syndrom, Hay-Wells-Syndrom [106260](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
- Aicardi-Goutieres-Syndrom Typ 1 [225750](#) (AGS1; *TREX1* [606609](#))
- Aicardi-Goutieres-Syndrom Typ 5 [612952](#) (AGS5; *SAMHD1* [606754](#))
- ADULT-Syndrom [103285](#) (Acro-Dermato-Ungual-Lacrimal-Tooth Syndrome; *TP63* [p63, *TP73L*] [603273](#))
- Alpha-Thalassämie-Retardierungs-Syndrom [301040](#) (*ATRX*; *ATRX* [300032](#))
- Alport-Syndrom, autosomal dominant [104200](#) (*COL4A3* [120070](#))
- Alport-Syndrom, autosomal rezessiv [203780](#) (*COL4A3* [120070](#) ; *COL4A4* [120131](#))
- Alport-Syndrom, X-chromosomal [301050](#) (ATS; *COL4A5* [303630](#))
- Anophthalmie / Mikrophthalmie, syndromale Form [206900](#) (*SOX2*-Related Eye Disorders; *SOX2* [184429](#))
- Apert-Syndrom [101200](#) (Akrozephalosyndaktylie Typ 1; *FGFR2* [176943](#))

- Arthrogyposis multiplex congenita, distal Typ 1 [108120](#) (AMCD1; *TPM2* [190990](#))
- Arts-Syndrom [301835](#) (ARTS; *PRPS1* [311850](#))
- Beare-Stevenson Syndrom [123790](#) (BSTVS; *FGFR2* [176943](#))
- Blepharophimose-Ptosis- und Epicanthus inversus-Syndrom Typ 1 und 2 [110100](#) (BPES; *FOXL2* [605597](#))
- Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrom [301900](#) (BFLS; *PHF6* [300414](#))
- Cardio-facio-cutanes Syndrom 1 [115150](#) (CFC1; *BRAF* [164757](#))
- Cardio-facio-cutanes Syndrom 2 [615278](#) (CFC2, *KRAS* [190070](#))
- CATSHL-Syndrom [610474](#) (Camptodactyly, Tall Stature and Hearing Loss; *FGFR3* nur Mutation p.Arg621His [134934](#))
- Chediak-Higashi-Syndrom [214500](#) (CHS; *LYST* [*CHSI*] [606897](#))
- Cherubismus [118400](#) (CRBM; *SH3BP2* [602104](#))
- Cockayne-Syndrom Typ A [216400](#) (CSA; *ERCC8* [609412](#))
- Cockayne-Syndrom Typ B [133540](#) (CSB; *ERCC6* [609413](#))
- Coffin-Lowry-Syndrom [303600](#) (*RPS6KA3* [300075](#))
- Cohen-Syndrom [216550](#) (COH1; *VPS13B* [607817](#))
- Cornelia de Lange-Syndrom Typ 1 [122470](#) (CDLS1; *NIPBL* [608667](#))
- Corpus callosum-Agenesie mit Genitalanomalien [300004](#) (Proud-Syndrom; *ARX* [300382](#))
- Costello-Syndrom [218040](#) (Facio-cutaneo-skeletales Syndrom, FCS-Syndrom; *HRAS* [190020](#))
- CRASH-Syndrom [303350](#) (Corpus callosum hypoplasia, Retardation, Adducted thumbs, Spastic paraplegia, and Hydrocephalus; *LICAM* [308840](#))
- Crouzon-Syndrom [123500](#) (Kraniofaziale Dysostose Typ 1, CFD1; *FGFR2* [176943](#))
- Crouzon-Syndrom mit Acanthosis nigricans [612247](#) (CAN; *FGFR3* nur Mutation p.Ala391Glu [134934](#))
- Currarino-Syndrom [176450](#) (*MNX1* [142994](#))
- De Sanctis-Cacchione-Syndrom [278800](#) (*ERCC6* [609413](#))
- Ektrodaktylie - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
- EEC-Syndrom [604292](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
- Enzephalopathie, schwere nonatale [300673](#) (*MECP2* [300005](#))
- FILS-Syndrom [615139](#) (Facial dysmorphism, Immunodeficiency, Livedo and Short stature; *POLE* [174762](#))
- Floating-Harbor-Syndrom [136140](#) (FHS; *SRCAP* nur Exons 30 - 34 [611421](#))
- Fokale dermale Hypoplasie [305600](#) (Goltz-Gorlin-Syndrom; *PORCN* [300651](#))
- Frank-ter Haar-Syndrom [249420](#) (FTHS; *SH3PXD2B* [613293](#))
- 46,XY-Geschlechtsumkehr Typ 1, Gonadendysgenese, echter Hermaphroditismus [400044](#) (SRXY1; *SRY* [480000](#))
- 46,XY-Geschlechtsumkehr Typ 3, Gonadendysgenese [612965](#) (SRXY3; *NR5A1* [184757](#))
- Geschlechtsumkehr autosomal rezessiv bei kampomeler Dysplasie [114290](#) (CMPD; *SOX9* [608160](#))
- Gnathodiaphyseale Dysplasie [166260](#) (GDD; *ANO5* [608662](#))
- Hämaturie, benigne familiäre [141200](#) (Dünne-Basalmembran-Nephropathie, TBMN; *COL4A3* [120070](#); *COL4A4* [120131](#))
- HARP-Syndrom [607236](#) (Hypopräbetalipoproteinämie, Akanthozytose, Retinitis pigmentosa, P allidumdegeneration; *PANK2* [606157](#))
- Hennekam-Syndrom [235510](#) (Hennekam-Lymphangiektasie-Lymphödem-Syndrom; *CCBE1* [612753](#))
- Hereditäre vaskuläre Retinopathie [192315](#) (HVR; *TREX1* [606609](#))
- HERNS-Syndrom [192315](#) (Hereditary Endotheliopathy, Retinopathy and Nephropathy; *TREX1* [606609](#))
- Holt-Oram-Syndrom [142900](#) (HOS; *TBX5* [601620](#))
- Hutchinson-Gilford-Syndrom [176670](#) (juvenile Progerie; *LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
- Hydrozephalus, X-chromosomal [307000](#) (Hydrozephalus wegen kongenitaler Aquäduktstenose; *LICAM* [308840](#))

- Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom [600886](#) (*FTL* [134790](#))
- Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom, Mabry-Syndrom [239300](#) (*PIGV* [610274](#))
- Hypodontie/Oligodontie Typ 1 [106600](#) (Selektive Zahnagenesie mit/ohne Spaltbildung, *STHAG1*; *MSX1* [142983](#))
- Hypodontie/Oligodontie Typ 3 [604625](#) (Selektive Zahnagenesie; *STHAG3*; *PAX9* [167416](#))
- Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 7 [146110](#) (HH7, isolierter Hypogonadotroper Hypogonadismus; *GNRHR* [138850](#))
- Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 8 [614837](#) (HH8, *KISS1R* [604161](#))
- Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 12 [614841](#) (HH12, *GNRH1* [152760](#))
- IVIC-Syndrom [147750](#) (*SALLA* [607343](#))
- Jackson-Weiss-Syndrom [123150](#) (Kraniosynostose, Mittelgesichtshypoplasie und Fußfehlbildungen; *FGFR1* [136350](#); *FGFR2* [176943](#))
- Joubert Syndrom Typ 10 [300804](#) (JBTS10; *OFDI* [300170](#))
- Kallmann-Syndrom 1 [308700](#) (Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 1; *ANOS1* (*KALI*) [300836](#))
- Kallmann-Syndrom 2 [147950](#) (Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 2; *FGFR1* [136350](#))
- Kampomele Dysplasie [114290](#) (CMPD; *SOX9* [608160](#))
- Kleefstra-Syndrom [610253](#) (*EHMT1* [607001](#))
- Klippel-Feil-Syndrom 1, autosomal dominant [118100](#) (KFS1; *GDF6* [601147](#))
- Klippel-Feil-Syndrom 2, autosomal rezessiv [214300](#) (KFS2; *MEOX1* [600147](#))
- Klippel-Feil-Syndrom 3, autosomal dominant [613702](#) (KFS3; *GDF3* [606522](#))
- Klippel-Trenaunay-Syndrom, Prädisposition [149000](#) (KTS; *AGGF1* [*VG5Q*] nur Mutation Exon 3, c.397G>A, p.E133K [608464](#))
- Kongenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens [277180](#) (CBAVD; *CFTR* [602421](#))
- Kraniosynostose Typ 1 [123100](#) (CRS1; *TWIST1* [601622](#))
- Legius-Syndrom [611431](#) (Neurofibromatose Typ 1 ähnliches Syndrom; *SPRED1* [609291](#))
- LEOPARD-Syndrom 1 [151100](#) (*PTPN11* [176876](#))
- LEOPARD-Syndrom 2 [611554](#) (*RAF1* [164760](#))
- LEOPARD-Syndrom 3 [613707](#) (*BRAF* [164757](#))
- Limb-Mammary-Syndrom [603543](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
- Lippenspalte mit oder ohne Gaumenspalte Typ 8 [129400](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
- Lissencephalie Typ 1 [607432](#) (LIS1; *PAFAH1B1* [*LIS1*] [601545](#))
- Lissencephalie Typ 3 [611603](#) (LIS3; *TUBA1A* [602529](#))
- Lissencephalie, X-gebunden [300067](#) (LISX1; *DCX* [300121](#))
- Lissencephalie (X-chromosomal) mit ambivalentem Genitale [300215](#) (*ARX* [300382](#))
- Männliche Infertilität Typ 8 [613957](#) (Spermatogenesestörung SPGF8; *NR5A1*; [184757](#))
- Makrozephalie-Makrosomie-Faziale Dysmorphie-Syndrom [614192](#) (MMFD; *RNF135* [611358](#))
- Mandibuläre Hyperplasie, Schwerhörigkeit, progeroide Merkmale und Lipodystrophie-Syndrom [615381](#) (MDPL; *POLD1* [174761](#))
- Mandibulo-akrale Dysplasie mit Typ A Lipodystrophie [248370](#) (MADA; *LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
- MASA-Syndrom [303350](#) (Mental retardation, Aphasia, Shuffling gait, and Adducted thumbs; *LICAM* [308840](#))
- Mentale Retardierung, X-chromosomal 13 [300055](#) (MRX13; *MECP2* [300005](#))
- Mentale Retardierung, X-chromosomal 19 [300844](#) (MRX19; *RPS6KA3* [300075](#))
- Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal vom Lubs-Typ [300260](#) (MRXSL; *MECP2* [300005](#))
- Mikrophthalmie, isolierte 4 [613094](#) (MCOP4; *GDF6* [601147](#))
- Mikrophthalmie, isolierte 7 [613704](#) (MCOP7; *GDF3* [606522](#))
- Mikrophthalmie mit Kolobom 6 [613703](#) (MCOPCB6; *GDF3* [606522](#))
- Mikrozephalie und Chorioretinopathie mit oder ohne mentaler Retardierung [251270](#) (*TUBGCP6* [610053](#))

-)
- Mikrozephalie mit oder ohne Chorioretinopathie, Lymphödem oder mentaler Retardierung [152950](#) (MCLMR; *KIF11* [148760](#))
 - Morbus Hirschsprung Typ 1 [142623](#) (*HSCR1*; *RET* [164761](#))
 - Morbus Hirschsprung Typ 2 [600155](#) (*HSCR2*; *EDNRB* [131244](#))
 - Morbus Hirschsprung Typ 4 [613712](#) (*HSCR4*; *EDN3* [131242](#))
 - Muenke-Syndrom [602849](#) (*MNKES*; *FGFR3* nur Mutation p.Pro250Arg [134934](#))
 - Nagel-Patella-Syndrom [161200](#) (NPS, Turner-Kieser-Syndrom, Morbus Fong; *LMX1B* [*NPS1*] [602575](#))
 - Noonan-Syndrom 1 [163950](#) (NS1; *PTPN11* [176876](#))
 - Noonan-Syndrom 3 [609942](#) (NS3; *KRAS* [190070](#))
 - Noonan-Syndrom 4 [610733](#) (NS4; *SOS1* [182530](#))
 - Noonan-Syndrom 5 [611553](#) (NS5; *RAF1* [164760](#))
 - Noonan-Syndrom 6 [613224](#) (NS6; *NRAS* [164790](#))
 - Noonan-Syndrom 7 [613706](#) (NS7; *BRAF* [164757](#))
 - Noonan-Syndrom 8 [615355](#) (NS8; *RIT1* [609591](#))
 - Noonan-ähnliches Syndrom mit losem Anagenhaar [607721](#) (Noonan syndrom-like disorder with loose anagen hair; *SHOC2* [602775](#))
 - Noonan ähnliches Syndrom mit/ohne juveniler myelomonocytyischer Leukämie [613563](#) (Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia; *CBL* [165360](#))
 - Oculo-cerebro-renales Syndrom [309000](#) (Lowe-Syndrom; *OCRL* [300535](#))
 - Okihiro-Syndrom [607323](#) (Duane-Radial-Ray-Syndrom, DRRS; *SALL4* [607343](#))
 - Oligodontie-Kolorektales-Karzinom-Syndrom [608615](#) (*AXIN2* [604025](#))
 - Orofaziale Spaltbildung Typ 5 [608874](#) (*MSX1* [142983](#))
 - Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1 [311200](#) (OFDS I, *OFD1* [*CXORF5*] [300170](#))
 - Partielle familiäre Lipodystrophie Typ 2 [151660](#) (Lipodystrophie Typ Dunnigan; *LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
 - Pfeiffer-Syndrom [101600](#) (*FGFR1* [136350](#) p.Pro252Arg; *FGFR2* [176943](#))
 - Polyzystische Lebererkrankung [174050](#) (PCLD; *PRKCSH* [177060](#), *SEC63* [608648](#))
 - Polyzystische Nierenerkrankung Typ 1 [173900](#) (PKD1; *PKD1* [601313](#))
 - Polyzystische Nierenerkrankung Typ 2 [613095](#) (PKD2; *PKD2* [173910](#))
 - Polyzystische Nierenerkrankung Typ 3 [600666](#) (PKD3; *GANAB* [104160](#))
 - Popliteales Pterygium-Syndrom [119500](#) (PPS; *IRF6* [607199](#))
 - Primäre Ovarialinsuffizienz Typ 7 [612964](#) (POF7; *NR5A1* [184757](#))
 - Pubertas praecox Typ 1, Gonadotropin-abhängiger, zentraler [176400](#) (CPPB1; *KISS1R* [604161](#))
 - Raine-Syndrom, letale Form der osteosklerotischen Knochendysplasie [259775](#) (RNS; *FAM20C* [611061](#))
 - Rapp-Hodgkin-Syndrom [129400](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
 - Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukodystrophie [192315](#) (RVCL; *TREX1* [606609](#))
 - Rett-Syndrom [312750](#) (*MECP2* [300005](#))
 - Rett-Syndrom, kongenitale Variante [613454](#) (*FOXG1* [164874](#))
 - Robinow-Syndrom, autosomal dominant [180700](#) (*WNT5A* [164975](#))
 - Saethre-Chatzen-Syndrom [101400](#) (SCS, Akrozehalosyndaktylie-Syndrom Typ III; *TWIST1* [601622](#))
 - Saethre-Chatzen-Syndrom mit Augenlid-Anomalien [101400](#) (*TWIST1* [601622](#))
 - *SATB2*-assoziiertes Syndrom [612313](#) (*SATB2* [608148](#))
 - Septo-Optische Dysplasie [206900](#) (Hypoplasie des optischen Nervs und Fehlbildungen des zentralen Nervensystems; *SOX2* [184429](#))
 - Shprintzen-Goldberg-Syndrome [182212](#) (Shprintzen-Goldberg-Kraniosynostose-Syndrome; *SKI* [164780](#))
 - Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom [300209](#) (SGBS2; *OFD1* [300170](#))
 - Smith-Lemli-Opitz-Syndrom [270400](#) (SLOS; *DHCR7* [602858](#))
 - Smith-Magenis-Syndrom [182290](#) (Sequenzanalyse *RAI1* [607642](#))

- Sotos-Syndrom [117550](#) (Zerebraler Gigantismus; *NSD1* [606681](#))
- Spalthand-Spaltfuß-Malformation Typ 4 [605289](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
- Spezifische Sprachentwicklungsstörung (SSES, Specific Language Impairment, SLI; *NFXL1*)
- Subcortikale Band-Heterotopie [607432](#) (*PAFAH1B1* [*LIS1*] [601545](#))
- Subcortikale Band-Heterotopie, X-gebunden [300067](#) (*DCX* [300121](#))
- Temtamy-Syndrom [218340](#) (TEMTYS; *C12orf57* [615140](#))
- Tietz-Albinismus-Taubheits-Syndrom [103500](#) (*MITF* [156845](#))
- Townes-Brocks-Syndrom [107480](#) (TBS; *SALL1* [602218](#))
- Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom [154500](#) (*TCOF1* [606847](#))
- Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom Typ 2 [613717](#) (*POLR1D* [613715](#))
- Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom Typ 3, autosomal-rezessiv [248390](#) (*POLR1C* [610060](#))
- UV-Sensitivitäts-Syndrom Typ 2 [614621](#) (UVSS2; *ERCC8* [609412](#))
- Van der Woude-Syndrom 1 [119300](#) (VWS1; *IRF6* [607199](#))
- Van der Woude-Syndrom 2 [606713](#) (VWS2; *GRHL3* [608317](#))
- Vorzeitige Ovarialinsuffizienz Typ 3 [608996](#) (POF3; *FOXL2* [605597](#))
- Vorzeitige Ovarialinsuffizienz Typ 4 [300510](#) (POF4; *BMP15* [300247](#))
- Waardenburg-Shah-Syndrom, PCWH-Syndrom [609136](#) (*SOX10* [602229](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ I [193500](#) (WS1; *PAX3* [606597](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ II A [193510](#) (WS2A; *MITF* [156845](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ II E [611584](#) (WS2E; *SOX10* [602229](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ II mit okulärem Albinismus, digen [103470](#) (*MITF* [156845](#), *TYR* [606933](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ II D [608890](#) (WS2D; *SNAI2* [602150](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ III [148820](#) (WS3, Klein-Waardenburg-Syndrom; *PAX3* [606597](#))
- Waardenburg Syndrom Typ IV A [277580](#) (WS4A; *EDNRB* [131244](#))
- Waardenburg Syndrom Typ IV B [613265](#) (WS4B; *EDN3* [131242](#))
- Waardenburg Syndrom Typ IV C [613266](#) (WS4C; *SOX10* [602229](#))
- Weaver-Syndrom [277590](#) (Weaver-Smith-Syndrom; *EZH2* [601573](#))
- Weissenbacher-Zweymüller-Syndrom [277610](#) (WZS; *COL11A2* [120290](#))
- Werner-Syndrom [277700](#) (adulte Progerie; *WRN* [*RECQL2*] [604611](#))
- Werner-Syndrom, atypisches (*LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
- Witkop-Syndrom [189500](#) (Nageldysplasie mit Hypodontie; *MSXI* [142983](#))
- Zerebro-okulo-fazio-skeletales Syndrom Typ 1 [214150](#) (COFS1, Pena-Shokeir Syndrom Typ 2; *ERCC6* [609413](#))
- Zerebro-okulo-fazio-skeletales Syndrom Typ 2 [610756](#) (COFS2; *ERCC2* [126340](#))
- Zerebro-okulo-fazio-skeletales Syndrom Typ 3 [278780](#) (COFS3; *ERCC5* [133530](#))
- Zerebro-retinale Vaskulopathie [192315](#) (CRV; *TREX1* [606609](#))
- Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome (Analyse mittels MLPA):
 - 2q32-q33-Mikrodeletions-Syndrom [612313](#) (Glass-Syndrom; *SATB2* [608148](#))
 - DiGeorge-Syndrom [188400](#) / Velo-cardio-faziales Syndrom [192430](#) (del22q11.2)
 - DiGeorge-Syndrom / Velo-cardio-faziales Syndrom 2 [601362](#) (del10p15)
 - Jacobsen-Syndrom [147791](#) (11q terminal deletion disorder [11q- Syndrom]; del11q23.3-q25)
 - Langer-Giedion-Syndrom [150230](#) (Tricho-Rhino-Phalangeales Syndrom Typ 2; del8q24.11-q24.13, *TRPS1* [604386](#), *EXT1* [608177](#))
 - Miller-Dieker-Syndrom [247200](#) (del17p13.3, *LIS1* [607432](#))
 - Potocki-Lupski-Syndrom [610883](#) (PTLS; dup17p11.2, *RAI1* [607642](#))
 - Smith-Magenis-Syndrom [182290](#) (del17p11.2, *RAI1* [607642](#))
 - Subtelomerscreening (Analyse aller Subtelomerregionen mittels MLPA)
 - WAGR-Syndrom [194072](#) (Wilms-Tumor, Aniridie, Genitalfehlbildungen, mentale Retardierung; del11p13, *WT1* [607102](#), *PAX6* [607108](#))
 - Williams-Beuren-Syndrom [194050](#) (del7q11.23)

Fiebersyndrome

- CINCA-Syndrom [607115](#) (CINCA; Cryopyrin-Assoziiertes Periodisches Syndrom 3 (CAPS3); *NLRP3* [606416](#))
- Familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom [120100](#) (FCAS; Cryopyrin-Assoziiertes Periodisches Syndrom 1 (CAPS1); *NLRP3* [606416](#))
- Familiäres Mittelmeerfieber [134610](#), [249100](#) (FMF; *MEFV* [608107](#))
- Familiäres periodisches Fieber [142680](#) (Tumornekrosefaktor-Rezeptor-assoziiertes periodisches Syndrom, TRAPS; *TNFRSF1A* [191190](#))
- Hyper-IgD-Syndrom [260920](#) (HIDS, Hyperimmunglobulinämie D mit periodischem Fieber, Mevalonatkinase-Defizienz; *MVK* [251170](#))
- Muckle-Wells-Syndrom [191900](#) (MWS, Cryopyrin-Assoziiertes Periodisches Syndrom 2 (CAPS2); *NLRP3* [606416](#))
- Periodisches Fieber, Menstruationszyklus-abhängiges [614674](#) (PFMC, *HTR1A* Promoter Mutation - 480delA, [109760](#))

Pharmakogenetik

- 5-Fluoruracil-Toxizität [274270](#) („Exon-14-Skipping“; *DPYD* IVS 14+1G>A [612779](#))
- Cytochrom P450 2D6-Status [608902](#) vor Gabe von Inhibitoren der Glukozerebrosid-Synthese bei Morbus Gaucher Typ 1 (*CYP2D6*, [124030](#))
- Cytochrom P450 2D6-Status [608902](#) bei anderen Indikationen (insbesondere zum Ausschluss der Tamoxifenresistenz, keine GKV-Leistung; *CYP2D6*, [124030](#))

Mitochondriale Gene

- *MT-TL1* [590050](#) (m.3230_3304; MELAS [540000](#) , MERRF [545000](#))
- *MT-ND1* [516000](#) (m.3307_4262; LHON [535000](#), MELAS [540000](#))
- *MT-TK* [590060](#) (m. 8295_8364; MELAS [540000](#), MERRF [545000](#))
- *MT-ATP6* [516060](#) (m.8527_9207; Leigh-Syndrom [256000](#), NARP [551500](#)), LHON [535000](#))
- *MT-ND4L* [516004](#) (m.10470_10766; LHON [535000](#))
- *MT-ND4* [516003](#) (m.10760_12137; LHON [535000](#), MELAS [540000](#))
- *MT-TH* [590040](#) (m.12138_12206; MELAS [540000](#), MERRF [545000](#))
- *MT-TS2* [590085](#) (m.12207_12265; MELAS [540000](#), MERRF [545000](#))
- *MT-TL2* [590055](#) (m.12266_12336; mitochondriale Myopathie [251900](#))
- *MT-ND5* [516005](#) (m.12337_14148; Leigh-Syndrom [256000](#), MELAS [540000](#)) LHON [535000](#))
- *MT-ND6* [516006](#) (m.14149_14673; Leigh-Syndrom [256000](#), MELAS [540000](#), LHON [535000](#))
- *MT-TE* [590025](#)(m.14674_14742; mitochondriale Myopathie [251900](#))
- *MT-ND3* [516002](#) (m.10059_10404; LHON [535000](#))

Interpretation:

Der Abgleich bereits beschriebener Sequenzveränderungen erfolgt mit der **Human Gene Mutation Database®** Professional 2018.4 (HGMD, <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>, Vollzugriff [PMID 12754702]) sowie den jeweiligen lokusspezifischen Datenbanken (z. B. Breast Cancer Information Core, InSight, MMR Genes Variant Database, LOVD, Universal Mutation Database usw.), soweit verfügbar. Die Beurteilung der klinischen Relevanz bisher nicht beschriebener Sequenzveränderungen richtet sich nach den Empfehlungen des American College of Medical Genetics (ACMG [PMID 18414213]).

Computermodelle zur Charakterisierung unklassifizierter Varianten:

Mit Hilfe der Mutations-Interpretations-Software **Alamut** Version 2.9.0 (Vollversion, Interactive Biosoftware, Rouen, Frankreich, www.interactive-biosoftware.com, letzter update 12.05.2015, z. Zt. 23772 Gene analysierbar) können insbesondere der Einfluss auf das Spleißen sowie die funktionelle Relevanz von Missense-Mutationen genauer charakterisiert werden.

Alamut integriert die fünf Splice-Site-Prädiktionsprogramme SpliceSiteFinder-like, MaxEntScan, NNSPLICE, GeneSplicer und Human Splicing Finder zur Erkennung von Splice Sites sowie die Programme ESEfinder und Rescue-ESE zur Identifizierung sog. Exon Splicing Enhancers (ESEs).

Zur Charakterisierung von Missense-Mutationen werden die Computermodelle SIFT, PolyPhen-2 und AGVGD verwendet.

Die **SIFT**-Analyse (Sorting Intolerant From Tolerant amino acid substitutions, Fred Hutchinson Cancer Research Center, Seattle, WA, USA, <http://blocks.fhcrc.org/sift>) ist eine Software, welche einen evolutionären Ansatz für die Einordnung eines Aminosäureaustausches in „tolerant“ und „intolerant“ nutzt. Die Analyse basiert auf der Annahme, dass funktionell wichtige Aminosäuren dazu tendieren, unter den einzelnen Spezies konserviert zu sein. Die Austauschwahrscheinlichkeit wird mit Werten zwischen 0,00 bis 1,00 angegeben. Aminosäuresubstitutionen mit Werten < 0,05 werden als intolerant (z. B. funktionell signifikant) angesehen [PMID 11875032].

PolyPhen-2 (Polymorphism Phenotyping version 2, Harvard University, Boston, MA, USA, <http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2/>) ist eine Software zur Abschätzung, ob eine Aminosäure-Änderung (Missense-Mutation) die Funktion des entsprechenden Proteins beeinflusst. Dazu werden verschiedene Parameter, wie der evolutionäre Grad der Konservierung einer Aminosäure oder deren physiko-chemischen Eigenschaften, in die Berechnung einbezogen. PolyPhen-2 verwendet acht sequenzbasierte und drei strukturbasierte vergleichende Funktionen aus denen ein Wert zwischen 0,000 und 1,000 („probabilistic score“) ermittelt wird, welcher prognostiziert, ob eine Missense-Mutation schädigend ist oder nicht. Werte über 0,850 werden als „wahrscheinlich schädigend (probably damaging)“, Werte zwischen 0,150 und 0,850 als „möglicherweise schädigend (possibly damaging)“ und Werte unter 0,150 als „benigne (benign)“ eingestuft. Zudem wird die Wahrscheinlichkeit, dass eine Variante als „falsch positiv“ (PolyPhen-2 errechnet Pathogenität, tatsächlich ist die Variante harmlos) oder „richtig positiv“ (PolyPhen-2 errechnet Pathogenität und die Variante ist tatsächlich pathogen) angegeben [PMID 20354512]. **PolyPhen-2 stellt eine der derzeit umfangreichsten und genauesten *in silico* Methoden zur Interpretation von Missense-Mutationen dar** und wird von uns immer dann eingesetzt, wenn keine oder keine klaren Aussagen aus funktionellen Studien (*in vitro* oder *in vivo* Analysen) vorliegen.

AGVGD (Align Grantham Variation Grantham Deviation, International Agency for Research on Cancer, Lyon, Frankreich, <http://agvgd.iarc.fr/index.php>) bezieht die biophysikalischen Charakteristiken der Aminosäuren (basierend auf den Grantham-Score Differenzen) sowie ein multiples Sequenz-Alignment in die Berechnung ein. Dabei werden der Grad der biochemischen Variation (GV) und die „biochemische Distanz“

(GD) der beiden beteiligten Aminosäuren kombiniert. Ein Aminosäureaustausch wird dabei in eine von 7 Klassen von C0 („less likely to interfere with function“) bis C65 („most likely to interfere with function“) eingestuft [PMID 16014699, PMID 16522644].

Nomenklatur:

Die Bezeichnung der Gene richtet sich nach den Empfehlungen des HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC, <http://www.genenames.org/>). Gebräuchliche Alias-Namen werden zusätzlich in eckiger Klammer angegeben.

Wenn nicht anders angegeben, erfolgt die Nomenklatur von Sequenzveränderungen entsprechend den aktuell gültigen Richtlinien der Human Genome Variation Society (c.1 ist Nukleotid A des Startcodons ATG, <http://www.hgvs.org/mutnomen>, [PMID 11479744]). In einigen Fällen wird darüber hinaus auch die klassische Nomenklatur angegeben, soweit diese üblicherweise verwendet wird (z. B. für die Gene *BRCA1* und *BRCA2* entsprechend dem Breast Cancer Information Core, BIC).

Literatur:

[PMID 12754702] Stenson PD, Ball EV, Mort M, Phillips AD, Shiel JA, Thomas NS, Abeyasinghe S, Krawczak M, Cooper DN. Human Gene Mutation Database (HGMD): 2003 update. Hum Mutat. 2003 Jun;21(6):577-81.

[PMID 18414213] Richards CS, Bale S, Bellissimo DB, Das S, Grody WW, Hegde MR, Lyon E, Ward BE; Molecular Subcommittee of the ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. ACMG recommendations for standards for interpretation and reporting of sequence variations: Revisions 2007. Genet Med. 2008 Apr;10(4):294-300.

[PMID 11875032] Ng PC, Henikoff S. Accounting for human polymorphisms predicted to affect protein function. Genome Res. 2002;12(3):436-46.

[PMID 20354512] Adzhubei IA, Schmidt S, Peshkin L, Ramensky VE, Gerasimova A, Bork P, Kondrashov AS, Sunyaev SR. A method and server for predicting damaging missense mutations. Nat Methods. 2010;7(4):248-9.

[PMID 16014699] Tavtigian SV, Deffenbaugh AM, Yin L, Judkins T, Scholl T, Samollow PB, de Silva D, Zharkikh A, Thomas A. Comprehensive statistical study of 452 BRCA1 missense substitutions with classification of eight recurrent substitutions as neutral. J Med Genet. 2006 Apr;43(4):295-305.

[PMID: 16522644] Mathe E, Olivier M, Kato S, Ishioka C, Hainaut P, Tavtigian SV. Computational approaches for predicting the biological effect of p53 missense mutations: a comparison of three sequence analysis based methods. Nucleic Acids Res. 2006 Mar 6;34(5):1317-25.

[PMID 11479744] den Dunnen JT, Antonarakis SE. Nomenclature for the description of human sequence variations. Hum Genet. 2001 Jul;109(1):121-4.

Alphabetische Liste der untersuchten Gene (gebräuchliche Synonyme in Klammern)

AARS
AR
ABCA4
ABCB4
ABCB11
ABCC8 (SUR1)
ACTA2
ACVRL1 (ALK1)
AFG3L2
AGGF1 (VG5Q)
AGPAT2
ALAS2
ALDH4A1 (P5CDH)
ALDOB
ALPL
ALS2 (KIAA1563, Alsin)
AMPD1 (MADA)
ANG
ANK1
ANO5 (TMEM16E, GDD1)
ANOS1 (KAL1)
APC
APOB
APOE
APP (Amyloid beta Precursor Protein)
APTX (AOA1, Aprataxin)
AR (SMAX1)
ARG1
ARIX
ARMS2 (LOC387715)
ARSA (Arylsulfatase A)
ARX (ISSX)
ASL (Arginosuccinat-Lyase)
ASS1 (Arginosuccinat-Synthetase)
ATRX
ATL1 (SPG3A)
ATM
ATP1A2
ATP1A3
ATP2A2
ATP2C1
ATP7B
ATXN1
ATXN2
ATXN3
ATXN7
ATXN8OS
AXIN2

BEST1
BMP15
BMPR1A
BRAF
BRCA1
BRCA2 (FANCD1)
BRIP1 (FANCF)
BSCL2
BTBD9 (KIAA1880, RLS)
C9orf72
C10orf2 (PEO1, TWINKLE)
C10ORF11
C12ORF57
CA8
CACNA1A
CACNA1C
CACNA1S
CACNB2
CACNB4
CAPN3 (Calpain-3)
CAV1
CAV3
CBL
CCBE1
CDH1 (E-cadherin)
CDK4 Exon 2
CDKL5
CDKN1B
CDKN2A
CFH (ARMS1)
CFTR
CHEK2 (CHK2)
CHMP2B
CHST14
CIDEA
CLCN1
CLN6
COL1A1
COL1A2
COL11A1
COL11A2
COL2A1
COL3A1
COL4A1
COL4A3
COL4A4
COL4A5
COL5A1
COL5A2
COL9A2
COL9A3

CPS1
CTRC (ELA4)
CXORF5
CYB5A
CYB5R3
CYP4V2
CYP7B1 (SPG5A)
CYP21A2
CYP2D6
DCX
DHCR7 (SLOS)
DMD (Dystrophin)
DNM2
DPYD
DPYS
DYSF (Dysferlin)
EDN3
EDNRB
EGR2
EHMT1
EIF2B2
EIF2B5
EMD
ENG (Osler)
ERCC2
ERCC5
ERCC6 (CSB, RAD26)
ERCC8 (CSA, CKN1)
EXT1
EXT2
EZH2
F2 (Gerinnungsfaktor II, Prothrombin)
F5 (Gerinnungsfaktor V, Proakzelerin)
F7 (Gerinnungsfaktor VII, Prokonvertin)
F9 (Gerinnungsfaktor IX, Christmas-Faktor)
F11 (Gerinnungsfaktor XI, Plasma Thromboplasmin Antecedent [PTA], Rosenthal-Faktor)
F12 (Gerinnungsfaktor XII, Hageman-Faktor)
FAM20C
FBN1 (FBN)
FBN2
FGFR1
FGFR2
FGFR3
FH (Fumarat-Hydratase)
FHL1
FIG4
FKBP10 (FK506)
FKRP (Fukutin-related protein)
FLCN
FOXC1
FOXG1

FOXL2
FTL
FUS
FXN (FRDA)
GAN
GANAB
GARS
GATA5
GBE1
GCH1 (DYT5A)
GCK
GDAP1
GDF2
GDF3
GDF5
GDF6
GFAP
GJB1
GJB2 (Connexin 26)
GJB3 (Connexin 31)
GJB6 (Connexin 30)
GLA (GALA)
GLMN (Glomulin)
GLUD1 (GDH)
GNAS
GNRH1(LHRH)
GNRHR
GNS
GPD1L
GPR143 (OA1)
GREM1
GRHL3
GRN
HADH
HADHA
HBB
HCN4
HCRT
HFE (HLA-H)
HGSNAT
HLA-B27
HLA-DQA1
HLA-DQB1
HMBS
HNF1A (HNF1, TCF1)
HNF1B (TCF2)
HNF4A (MODY1)
HOXD13
HPRT1 (HPRT, HGPRT)
HRAS
HSD3B2

HSPB1
HSPB8
HTR1A
HTRA1 (PRSS11, CARASIL)
HTT (IT15, HD)
ICOS
IDUA
IHH (Indian Hedgehog)
IRF6 (VWS)
ITPR1 (IP3R1)
JPH3 (Junctophilin 3)
KCNA1
KCNE1
KCNE2
KCNE3
KCNH2
KCNJ11 (Kir6.2)
KCNJ2
KCNJ18
KCNQ1
KCNV2
KIAA0196 (SPG8, Strumpellin)
KIF5A
KIF11
KIF21A
KISS1R
KLF1
KRAS
L1CAM
LCT
LDLR
LDLRAP1
LEP
LEPR
LITAF
LMNA (Lamin-A/C)
LMNB2
LMX1B (NPS1)
LRP6
LRRK2
LYST (CHS1)
MAPT (Tau, FTDP17, nur Exons 1, 9 - 13)
MAT1A
MAX
MC4R
MECP2
MEFV (FMF)
MEN1 (Menin)
MEOX1
MET
MFAP5

MFN2 (MARF, Mitofusin 2)
MITF
MLH1
MNX1
MOG
MPZ (CMT1B, P0, Myelin Protein Zero)
MSH2
MSH3
MSH6
MSX1
MT-ATP6 (NARP)
MTHFR
MTHFR (Komplettsequenzierung)
MTM1
MTMR2
MT-ND1
MT-ND4
MT-ND4L
MT-ND5
MT-ND6
MTTP [MTP]
MT-TE
MT-TH
MT-TK (MERRF)
MT-TL1 (TRNL1)
MT-TL2
MT-TS2
MUTYH (MYH)
MVK
MYBPC3
MYH7
MYH11
MYL2
MYL3
MYLK
NAGLU
NAGS (N-Acetylglutamat-Synthetase)
NEFL (NF68)
NF1
NF2
NFXL1
NIPA1
NIPBL
NKX2-1
NLRP3
NOTCH3 (CADASIL)
NPC1
NPC2
NR5A1
NRAS
NSD1

NTHL1
OCA2 (P gene, Pink-Eyed Dilution)
OCRL
OFD1
OPA1
OTC
PABPN1
PAFAH1B1 (LIS1)
PAH
PALB2 (FANCN)
PALLD
PANK2
PARK2
PARK7
PAX3
PAX5
PAX6
PAX9
PCDH19
PCSK9
PDE4D
PDE6H
PDGFB
PDGFRB
PDX1 (IPF1)
PDYN
PGM3
PHF6
PHOX2A
PIGV
PINK1 (PARK6)
PIK3CA
PITX2
PKD1
PKD2
PKLR
PLA2G6
PLIN1
PMP22 (HNPP, HMSN)
PMS2
PNPLA6
POLD1
POLE
POLG (POLG1, POLGA)
POLG2
POLR1C
POLR1D
POMC
PORCN
POU3F4
PPARG

PPT1
PRKAR1A
PRKCSH
PRNP
PROC (Protein C)
PRODH
PRKG1
PROS1 (Protein S)
PRPH2
PRPS1
PRRT2
PRSS1 (TRY1)
PSEN1 (Presenilin 1)
PSEN2 (Presenilin 2)
PSTPIP1 (PAPA)
PTCH1 (Gorlin-Goltz)
PTCH2
PTEN (PTEN1)
PTH1R
PTHLH
PTPN11
PYGM
RAB7A (RAB7)
RAD51C (BRCA3, FANCO)
RAD51D
RAF1
RAI1 (main Smith-Magenis-Syndrom-Gene)
RB1
REEP1
RET
RNF135
RNF43
RPS6KA3
RRM2B
RS1
RUNX2
SACS (ARSACS, Sacsin)
SALL1
SALL4
SAMHD1
SATB2
SCN1A (SNC1, SMEI)
SCN1B
SCN3B
SCN4A
SCN5A
SCN9A
SDHAF2 (SDH5)
SDHA
SDHB (SDH1)
SDHC

SDHD
SEC63
SEPT9
SERPINA1 (AAT)
SERPINC1 (AT3)
SERPING1 (C1NH)
SETX (AOA2, Senataxin)
SGCE
SH3BP2
SH3PXD2B
SHOC2
SHOX (LWD)
SIL1
SIM1
SKI
SLC1A3
SLC2A1 (GLUT1)
SLC6A19
SLC20A2
SLC24A5
SLC25A4 (ANT1)
SLC25A13
SLC25A15
SLC25A38
SLC45A2 (MATP)
SMAD3
SMAD4 (MADH4)
SMN1
SMN2
SMPD1
SNAI2
SNCA (MSA, PARK1)
SNCB
SOD1 (ALS1)
SOS1
SOX2
SOX9
SOX10
SPAST (SPG4)
SPG7
SPG11 (KIAA1840, Spatacsin)
SPG20 (KIAA0610, Spartin)
SPINK1
SPR
SPRED1
SPTLC1 (HSN1)
SQSTM1
SRCAP (nur Exons 30 - 34)
SRY
STAT3
STK11

SUCLA2
SUCLG1
SUFU
TARDBP (TDP43)
TBP
TBX5
TCN2
TCOF1
TECTA
TGFB1
TGFB2
TGFB3
TGFB1 (TGFB1)
TGFB2 (TGFB2)
TH (DYT5B)
THAP1
THRB
TMEM127
TMPRSS6
TNFRSF1A
TNFRSF13B (TACI)
TNNI3
TNNT2
TOR1A
TP53 (p53)
TP63 (p63, TP73L)
TPM1
TPM2
TPO
TPP1
TRA (TRA@, TCRA)
TRAPPC2 (SEDT)
TREX1
TRPS1
TRPV4
TSC1 (Hamartin)
TSC2 (Tuberin)
TSEN2 (SEN2L)
TSEN34
TSEN54
TTBK2
TTR
TUBA1A
TUBB3
TUBGCP6
TWIST1
TYK2 (nur Exon 4)
TYMP
TYR (Tyrosinase)
TYRP1
UCHL1

UMOD
UROD (Uroporphyrinogen-Decarboxylase)
VAPB
VCP
VHL (VHL1)
VLDLR
VPS13A
VPS13B
WDR45
WNT5A
WRN (RECQL2)
XK
XPR1
ZFYVE26 (SPG15, KIAA0321, Spastizin)