

**Gemeinschaftspraxis für Humangenetik**

Dr. med. Andrea Bier  
Priv.-Doz. Dr. med. Stefan Krüger  
Dr. med. Silke Reif

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

**Fachärzte für Humangenetik****Diagnostikliste, Stand: 08.01.2024****Bindegewebserkrankungen**

|   |
|---|
| Achondrogenesis Typ 2 200610 (ACG2; COL2A1 120140)  |
| Achondroplasie 100800 (ACH, FGFR3 134934)   |
| Akrodysostose Typ 1, mit oder ohne Hormonresistenz 101800 (ACRDYS1; PRKAR1A 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)   |
| Bikuspide 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, BSDS; HOXD13 142989)   |
| Brachyolmie Typ 3 113500 (TRPV4 605427)   |
| Camurati-Engelmann-Syndrom 131300 (TGFB1 190180)  |
| Chondrodysplasie Typ Blomstrand 215045 (PTH1R 168468)   |
| Chondrodysplasie Typ Grebe 200700 (GDF5 601146)   |
| 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; PTH1R 168468)   |
| Fibrochondrogenese Typ 1 228520 (FBCG1; COL11A1 120280)   |
| Fibrochondrogenese Typ 2 614524 (FBCG2; COL11A2 120290)   |
| 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)                     |
| 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) |
| Loeys-Dietz-Syndrom Typ 1 609192 (LDS1, Furlong Syndrom; TGFB1 190181)  |

|  |
|--|
| Loeys-Dietz-Syndrom Typ 2 610168 (LDS2; TGFB2 190182)  |
| Loeys-Dietz-Syndrom Typ 3 613795 (LDS3, Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom; SMAD3 603109)                                    |
| Loeys-Dietz-Syndrom Typ 4 614816 (LDS4; TGFB2 190220)  |
| Loeys-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)   |
| 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 Typ XI 610968 (autosomal-rezessiv; FKBP10 [FK506] 607063)  |
| Osteogenesis imperfecta Typen I - IV 166200 166210 259420 166220 (COL1A1 120150, COL1A2 120160)                            |
| 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 (SED; TRAPPC2 300202)   |
| Spondyloepiphysäre Dysplasie Typ Maroteaux 184095 (SED, Pseudo-Morquio-Syndrom Typ 2; TRPV4 605427)                        |
| Spondylokostale Dysostose Typ 1 277300 (SCDO1; DLL3 602768)  |
| Spondylokostale Dysostose Typ 2 608681 (SCDO2; MESP2 605195)   |
| 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 mit Anomalien des Fußes 186000 (HOXD13 142989)   |
| Syndaktylie Typ V 186300 (Syndaktylie mit Metakarpal- und Metatarsal-Fusion; 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; TGFB2 190182)   |
| Thorakale Aortenaneurysmen Typ 4 132900 (AAT4, FAA4; MYH11 160745)   |
| Thorakale Aortenaneurysmen Typ 5 609192 (AAT5; TGFB1 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; PTH1R 168468)       |

## **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)

## **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)  
 Hereditäre Leiomyomatosis mit Nierenzellkarzinom 150800 (HLRCC; FH [Fumarat-Hydratase] 136850)  
 Hämaturie, benigne familiäre 141200 (Dünne-Basalmembran-Nephropathie, TBMN; COL4A3 120070, COL4A4 120131)  
 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, PRKAR1A 188830)  
 Von-Hippel-Lindau-Syndrom 193300 (VHL; VHL 608537)

## **Erkrankungen der Sinnesorgane**

Altersabhängige Makuladegeneration 610698 613778 (AMD; CFH [ARMS1]p.Y402H 134370, ARMS2 [LOC 387715 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 Typ 1 165500 (Typ Kjer, OPA1; OPA1 605290)   |
| Optikusatrophie Typ 7 612989 (OPA7; TMEM126A 612988)   |
| 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)  |
| Schallleitungsschwerhörigkeit mit Steigbügelfixation 304400 (DFN3; POU3F4 300039)  |
| Schwerhörigkeit, autosomal dominant, Typ 13 601868 (DFNA13; COL11A2 120290)  |
| Schwerhörigkeit, autosomal dominant, Typ 2B 612644 (DFNA2B; GJB3 603324)   |
| 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 - Optikusatrophie Syndrom 125250 (Dominante Optikusatrophie plus Syndrom, DOA+; OPA1 605290)  |
| Taubheit, autosomal dominant 8/12 601543 (DFNA12/DFNA8; TECTA 602574)  |
| Taubheit, autosomal rezessiv 21 603629 (DFNB21; TECTA 602574)  |
| Taubheit, X-chromosomal 2 304400 (DFNX2; POU3F4 300039)  |
| vitelliforme Makuladegeneration, Typ 3 608161 (VMD3; PRPH2 179605)   |
| Vitreoretinochoroidopathie 193220 (VRCP; BEST1 607854)   |

## **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)                                   |

## **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)   |
| Ektodermale Dysplasie mit Immundefizienz 300291 (IKBKG [NEMO] 300248nur Untersuchung auf die Hauptmutation Deletion der Exons 4-10 (Gap-PCR) und MLPA) |
| Hailey-Hailey-Erkrankung 169600 (Morbus Hailey-Hailey, Benigner Chronischer Pemphigus, BCPM; ATP2C1 604384)  |
| Incontinentia pigmenti 308300 (Bloch-Sulzberger-Syndrom; IKBKG [NEMO] 300248nur Untersuchung auf die   |

Hauptmutation Deletion der Exons 4-10 (Gap-PCR) und MLPA)  
 Porokeratose Typ 3, aktinische disseminierte superfizielle 175900 (POROK3; MVK 251170)  
 Trichothiodystrophie, photosensitive 601675 (TTDP; ERCC2 126340)  
 Vibrationsurtikaria 125630 (EMR2 [ADGRE2] 606100)  
 Xeroderma pigmentosum, Gruppe D 278730 (XPG; ERCC2 126340)  
 Xeroderma pigmentosum, Gruppe G 278780 (XPG; ERCC5 133530)

## **Gerinnungsstörungen, Hämoglobinopathien**

Angeborene dyserythropoetische Anämie Typ IV 613673 (CDAN4; KLF1 600599)  
 Antithrombin-III-Mangel 613118 (AT3D; SERPINC1 107300)  
 Beta-Thalassämie 613985 (Beta-Hämoglobinopathie; HBB 141900)  
 Faktor II 188050 (Prothrombin; F2 G20210A 176930)  
 Faktor IX 306900 (Hämophilie B, Christmas disease; F9 300746)  
 Faktor V 188055 (F5-Leiden-Mutation; F5 612309)  
 Faktor VII Mangel 227500 (Hypoprokonvertinämie; F7 613878)  
 Faktor XI 612416 (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)

## **Herz-Kreislauf-Erkrankungen**

Andersen-Tawil-Syndrom 170390 (ATS, LQT7, Paralyse + 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)  
 Brugada-Syndrom Typ 9 616399 (BRGDA9; KCND3 605411)  
 Dilatative Kardiomyopathie 615396 (MYBPC3 600958)  
 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 1FF 613286 (TNNI3 191044)  
 Dilatative Kardiomyopathie 1GG 613642 (SDHA 600857)  
 Dilatative Kardiomyopathie 1S 613426 (DCM1S; MYH7 160760)  
 Dilatative Kardiomyopathie 1U 613694 (PSEN1 104311)  
 Dilatative Kardiomyopathie 1V 613697 (PSEN2 600759)  
 Dilatative Kardiomyopathie 1Y 611878 (TPM1 191010)  
 Hypertrophische familiäre Kardiomyopathie 192600 (HCM; CAV3 601253)  
 Hypertrophische familiäre Kardiomyopathie 1 192600 (HCM1; MYH7 160760)  
 Hypertrophische familiäre Kardiomyopathie 10 608758 (HCM10; MYL2 160781)

|   |
|---|
| 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)                                    |
| Jervell und Lange-Nielson Syndrom Typ 1 220400 (JLNS1, Long-QT + sensineurale 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 16 618782 (LQT16; CALM3 114183)   |
| 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; CAV1 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) |
| Ventrikuläre Tachykardie, katecholaminerg, polymorph Typ 3 614021 (CPVT3; TECRL 617242)                   |
| Ventrikuläre Tachykardie, katecholaminerg, polymorph Typ 6 618782 (CPVT6; CALM3 114183)                   |
| Vorhofflimmern, familiär 611493 (ATFB4, KCNE2 603796)   |

## **Mitochondriale Gene**

|  |
|--|
| MT-ATP6 516060 (m.8527_9207; Leigh-Syndrom 256000, NARP 551500, LHON 535000)   |
| MT-ND1 516000 (m.3307_4262; LHON 535000, MELAS 540000)                         |
| MT-ND3 516002 (m.10059_10404; LHON 535000)                                     |
| MT-ND4 516003 (m.10760_12137; LHON 535000, MELAS 540000)                       |
| MT-ND4L 516004 (m.10470_10766; LHON 535000)                                    |
| 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-TH 590040 (m.12138_12206; MELAS 540000, MERRF 545000)                       |
| MT-TK 590060 (m. 8295_8364; MELAS 540000, MERRF 545000)                        |
| MT-TL1 590050 (m.3230_3304; MELAS 540000, MERRF 545000)                        |
| MT-TL2 590055 (m.12266_12336; mitochondriale Myopathie 251900)                 |
| MT-TS2 590085 (m.12207_12265; MELAS 540000, MERRF 545000)                      |
| Sequenzierung des kompletten )   |

## **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 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 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, erhöhte Suszeptibilität durch SMN1-Duplikation 600354 (SMN1 600354)   |
| Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase-Mangel 608643 (AADC-Mangel, DDC-Mangel; DDC 107930)  |
| ARSACS 270550 (autosomal rezessive spastische Ataxie Charlevoix-Saguenay, Spastische Ataxie Typ 6, SPAX6; SACS 604490)                                  |
| Ataxia teleangiectasia 208900 (Louis-Bar-Syndrom; ATM 607585)   |
| Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 2 606002 (AOA2; SETX [Senataxin] 608465)  |
| Ataxie mit okulomotorischer Apraxie und Hypoalbuminämie 208920 (AOA1; APTX [Aprataxin] 606350)  |
| 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)  |
| Basalganglien-Kalzifikation, idiopathisch, Typ 7, sog. Morbus Fahr 618317 (IBGC7; MYORG [KIAA1161] 618255)  |
| Basalganglien-Kalzifikation, idiopathisch, Typ 8, sog. Morbus Fahr 618824 (IBGC8; JAM2 606870)  |
| benigne hereditäre Chorea 118700 (BHC, NKX2-1 600635)   |
| Boucher-Neuhauser-Syndrom 215470 (BNHS; PNPLA6 603197)  |
| Brain Small Vessel Disease 1 175780 (COL4A1 120130)   |
| Brain Small Vessel Disease 2 614483 (COL4A2 120090)   |
| Brain Small Vessel Disease 3 618360 (COLGALT1 617531)   |
| 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, ATP1A3 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 2Y 616687 (CMT2Y; VCP 601023)   |
| 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 Typ 2I/J 607677 607736 (CMT2I/J, HMSN2I/J; MPZ [P0] 159440)   |
| 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)  |
| Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie, axonal, Typ 2F 606595 (CMT2F; HSPB1 602195)  |
| 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, dominant intermediär, Typ B 606482 (CMTDIB; DNM2 602378)  |
| Choreoakanthozytose 200150 (Neuroakanthozytose, Levine-Critchley-Syndrom; VPS13A 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[ANT1] 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 durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel 612716 (SPR 182125)  |
| DOPA responsive Dystonie, autosomal dominant 128230 (DRD, Segawa-Syndrom; GCH1 [DYT5A] 600225)   |
| DOPA responsive Dystonie, autosomal rezessiv 605407 (DRD, Segawa-Syndrom; TH [DYT5B] 191290)   |
| Dystonie Typ 12 128235 (DYT12; ATP1A3 182350)  |
| Einschlusskörpermyopathie mit frühmanifesten 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 Erythermalgie; SCN9A 603415)   |
| Familiäre hemiplegische Migräne Typ 1 141500 (FHM1; CACNA1A 601011)  |
| Familiäre hemiplegische Migräne Typ 2 602481 (FHM2; ATP1A2 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)   |
| 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)                                     |
| Frontotemporalen Demenz mit Amyotropher Lateralsklerose 105550 (FTDALS1; C9orf72 614260)   |
| 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)   |
| Glycin-Enzephalopathie 605899 (Nichtketotische Hyperglycinämie; GLDC 238300, AMT 238310)   |
| 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)  |
| 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)  |
| Huntingtonsche Krankheit 143100 (Chorea Huntington, HD; HTT [IT-15] 613004)  |
| 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)   |
| Hypoventilationssyndrom, kongenital zentral, 1 209880 (PHOX2B 603851)  |
| 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; SIL1 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 Enzephalopathie-Syndrom, MTDPS1; TYMP [ECGF1] 131222)   |
| Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom Typ 8A 612075 (MTDPS8A; RRM2B 604712)   |
| Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom Typ 8B, MNGIE 612075 (Mitochondriales neuro-gastrointestinales Enzephalopathie-Syndrom, MTDPS8B; RRM2B 604712)  |
| Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, Typ 12, Form mit Kardiomyopathie 615418 (MTDPS12; SLC25A4 103220)  |
| Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, Typ 4A, Alpers-Syndrom 203700 (MTDPS4A; POLG 174763)   |
| Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, Typ 4B, MNGIE 613662 (Mitochondriales neuro-gastrointestinales Enzephalopathie-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 9 245400 (MTDPS9; SUGL1 611224)  |
| Morbus Alexander 203450 (GFAP 137780)  |
| Multiple Systematrophie 146500 (MSA; SNCA rs 119310 163890)  |
| Muskeldystrophie 1C, kongenital 606612 (MDC1C; FKR [Fukutin-related protein] 606596)   |
| Muskeldystrophie Duchenne / Becker-Kiener 310200 (DMD / BMD, Dystrophinopathie; DMD [Dystrophin-Gen] 300377)   |
| 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 1 310300 (EDMD1; EMD 300384)   |
| Muskeldystrophie Emery-Dreifuss (X-chromosomal) Typ 6 300696 (EDMD6; FHL1 300163)  |
| Muskeldystrophie Typ Miyoshi 1 254130 (MMD1; DYSF [Dysferlin] 603009)  |
| Muskeldystrophie Typ Miyoshi 3 613319 (MMD3; ANO5 [Anoctamin 5] 608662)  |
| 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; FKR [Fukutin-related protein] 606596)  |
| Muskeldystrophie vom Gliedergürtel-Typ 2L 611307 (LGMD2L; 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)   |
| Myopathie vom Tateyama Typ, distal 614321 (MPDT; CAV3 601253)  |
| 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)  |
| Narkolepsie 1 161400 (NRCLP1; HCRT 602358)   |
| Narkolepsie 5 612851 (NRCLP5; TRA [TRA@, T-cell receptor alpha, TCRA] 186880)  |
| Narkolepsie 7 614250 (NRCLP7; MOG 159465)  |
| Narkolepsie, Assoziation 161400 (HLA-DQB1*0602-Allel 604305)   |

|   |
|---|
| NARP 551500 (Neuropathie, Ataxie, Retinitis pigmentosa; MT-ATP6 516060)   |
| Neuroblastom mit Hirschsprung-Krankheit 613013 (PHOX2B 603851)  |
| 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, Typ IIA 158590 (HMN2A; HSPB8 608014)   |
| Neuropathie, distal, hereditär, motorisch, Typ IIB 608634 (HMN2B; HSPB1 602195)   |
| Neuropathie, distal, hereditär, motorisch 600794 (DHMN5; BSCL2 606158)  |
| Neuropathie, peripher, mit Sorbitol-Dehydrogenase-Defizienz 618912 (SORDD; SORD 182500)   |
| 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, Beginn im Erwachsenenalter, Typ 14 612953 (PARK14, Dystonie-Parkinsonismus; PLA2G6 603604)                         |
| Parkinson-Krankheit, autosomal-rezessiv, früher Beginn, Typ 6 605909 (PARK6; PINK1 608309)  |
| Parkinson-Krankheit, autosomal-rezessiv, früher Beginn, Typ 7 606324 (PARK7; PARK7 [DJ1] 602533)  |
| Parkinson-Krankheit, autosomal-rezessiv, juvenil, Typ 2 600116 (PARK2; PARK2 [PRKN, Parkin] 602544)   |
| 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)   |
| Polyzystische lipomembranöse Osteodysplasie mit sklerosierender Leukenzephalopathie 618193 (TREM2 605086)   |
| 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)  |
| 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)   |
| Reducing-Body-Myopathie 300717 300718 (FHL1 300163)   |
| Restless Legs Syndrome, Periodic Limb Movements in Sleep Type 6 611185 (RLS6; BTBD9 rs 392380 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; L1CAM 308840)  |
| 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 3, autosomal-dominant, familiär 182600 (Strumpell-Krankheit; ATL1 [SPG3A] 606439)   |
| Spastische Paraplegie 31, autosomal-dominant, familiär 610250 (SPG31; REEP1 609139)   |
| Spastische Paraplegie 39, autosomal-rezessiv 612020 (SPG39; PNPLA6 603197)  |
| 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; NIPA1 608145)   |
| Spastische Paraplegie 7, autosomal-rezessiv, familiär; selten autosomal-dominant 607259 (SPG7 602783)   |
| Spastische Paraplegie 79, autosomal-rezessiv 615491 (SPG79, Neurodegeneration mit Optikusatrophie; UCHL1 191342)  |
| Spastische Paraplegie 8, autosomal-dominant, familiär 603563 (SPG8; KIAA0196 [SPG8] 610657)   |
| Spastische Spinalparalyse, infantil-onset, aufsteigend 607225 (IAHSP; ALS2 [KIAA1563, Alsin] 606352)  |
| Spinale Muskelatrophie distal, congenital, nichtprogressiv 600175 (Spinale Muskelatrophie distal, congenital benigne, mit Kontrakturen; TRPV4 605427)                     |
| 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, 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 11 604432 (SCA11; TTBK2 611695)   |
| Spinocerebelläre Ataxie Typ 12 604326 (SCA12; PPP2R2B 604325)   |
| Spinocerebelläre Ataxie Typ 15 606658 (SCA15; ITPR1 147265)   |
| Spinocerebelläre Ataxie Typ 17 607136 (SCA17; TBP 600075)   |
| Spinocerebelläre Ataxie Typ 19 607346 (SCA19, SCA22; KCND3 605411)  |
| Spinocerebelläre Ataxie Typ 2 183090 (SCA2; ATXN2 601517)   |
| Spinocerebelläre Ataxie Typ 23 610245 (SCA23; PDYN 131340)  |
| Spinocerebelläre Ataxie Typ 28 610246 (SCA28; AFG3L2 604581)  |
| Spinocerebelläre Ataxie Typ 29 117360 (SCA29, ITPR1 147265)   |
| 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)   |
| 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)  |

## **Pharmakogenetik**

|  |
|--|
| 5-Fluoruracil-Toxizität 274270 (DPYD c.1905+1G>A, c.1679T>G, c.2846A>T und c.1236G>A/HapB3 612779)                       |
| Cytochrom P450 2D6-Status 608902 (insbesondere zum Ausschluss der Tamoxifenresistenz, keine GKV-Leistung; CYP2D6 124030) |
| Cytochrom P450 2D6-Status 608902 (CYP2D6 124030)   |
| Statin-induzierte Myopathie 237450 (SLCO1B1 604843)  |

## **Stoffwechselerkrankungen**

|   |
|---|
| Adenosin-Triphosphat, erhöhte Level in Erythrozyten 102900 (PKLR 609712)                                  |
| Adipositas durch angeborenen Leptinmangel 614962 (LEP 164160)   |
| Adipositas durch Leptinrezeptormangel 614963 (LEPR 601007)  |
| Adipositas mit oder ohne Prader-Willi-Syndrom-ähnlichen Symptomen 601665 (SIM1 603128)                    |
| Adipositas, adrenale Insuffizienz und rote Haare durch Proopiomelanocortin-Defizienz 609734 (POMC 176830) |

|  |
|--|
| Adipositas, autosomal dominant 618406 (MC4R 155541)  |
| 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)               |
| Arginin-Bernsteinsäure-Krankheit 207900 (Arginosuccinaturie; ASL 608310)   |
| Argininämie 207800 (ARG1 608313)   |
| Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase-Mangel 608643 (AADC-Mangel, DDC-Mangel; DDC 107930)   |
| 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 der Schwangerschaft, intrahepatische Typ 1 147480 (ICP1; ATP8B1 602397)   |
| Cholestase der Schwangerschaft, intrahepatische Typ 3 614972 (ICP3; 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)   |
| Citrullinämie Typ 2, adulte Form 603471 (Citrinmangel; SLC25A13 603859)  |
| Citrullinämie Typ 2, neonatale Form 605814 (Neonatale intrahepatische Cholestase durch Citrinmangel, NICCD; SLC25A13 603859)               |
| Citrullinämie, klassisch 215700 (Zitrullinämie; ASS1 [Arginosuccinat-Synthetase] 603470)   |
| 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 (DPYD c.1905+1G>A, c.1679T>G, c.2846A>T und c.1236G>A/HapB3 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 3 603776 (PCSK9 607786)   |
| Familiäre Hypercholesterinämie, autosomal-rezessiv 603813 (ARH bzw. FHCL4; LDLRAP1 605747)   |
| 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)  |
| Galaktosämie 230400 (GALT 606999)  |
| Glomerulozystische Nierenerkrankung mit Hyperurikämie und Isostenurie 609886 (UMOD 191845)   |
| Glycin-Enzephalopathie 605899 (Nichtketotische Hyperglycinämie; GLDC 238300, AMT 238310)   |
| Glykogenose Typ IV 232500 (GSD4, Morbus Andersen; GBE1 607839)   |
| Glykogenose Typ V 232600 (GSD5, McArdle-Syndrom; PYGM 608455)  |
| Hartnup-Krankheit 234500 (HND; SLC6A19 608893)   |

|  |
|--|
| Hereditäre Sphärozytose Typ I 182900 (HS1; ANK1 612641)  |
| Hereditäres Angioödem Typ I und II 106100 (HAE1, HAE2; SERPING1 [C1NH] 606860)   |
| Hereditäres Angioödem Typ III 610618 (HAE3; F12 [Faktor XII] 610619)   |
| 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)  |
| Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom 600886 (FTL 134790)   |
| Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom 606762 (GLUD1 138130)   |
| Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 1 256450 (HHF1, Familiärer Hyperinsulinismus Typ 1; ABCC8 [SUR1] 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)                      |
| Hyperkalzämie, infantile Typ 1 143880 (HCINF1; CYP24A1 126065)   |
| Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinämie-Syndrom 238970 (HHH-Syndrom; SLC25A15 603861)                                       |
| Hyperprolinämie Typ 1 239500 (PRODH 606810)  |
| Hyperprolinämie Typ 2 239510 (P5CDH1-Defizienz; ALDH4A1 [P5CDH] 606811)  |
| Hyperthyreose in der Schwangerschaft, familiär 603373 (TSHR 603372)  |
| Hyperthyreose, nicht-autoimmun 609152 (TSHR 603372)  |
| Hypophosphatasie, adult 146300 (ALPL 171760)   |
| Hypophosphatasie, infantil 241500 (ALPL 171760)  |
| Hypophosphatasie, mit Beginn im Kindesalter 241510 (ALPL 171760)   |
| Hypothyreose, kongenital, ohne Struma, Typ 1 275200 (CHNG1; TSHR 603372)   |
| Hypothyreose, kongenital, ohne Struma, Typ 7 618573 (CHNG7; TRHR 188545)   |
| Hämochromatose 235200 (HFE Exon 2 und Exon 4 613609)   |
| Hämolytische Anämie durch Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel 300908 (Favismus; G6PD 305900)                                       |
| 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)  |
| L-Ferritin-Mangel 615604 (LFTD; FTL 134790)  |
| 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)                             |
| Leukodystrophie, metachromatisch durch Saposin-B-Mangel 249900 (PSAP 176801)   |
| 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; CAV1 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, CIDEC 612120)   |
| Lipodystrophie, partiell, kongenitale Katarakte und Neurodegeneration 606721 (LCCNS; CAV1 601047)                                      |
| Malaria-Resistenz durch Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel 611162 (G6PD 305900)   |
| Maligne Hyperthermie Prädisposition Typ 5 601887 (MHS5; CACNA1S 114208)  |
| Mangel des mitochondrialen trifunktionalen Proteins 609015 (MTPD, LCHAD-Mangel; 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 Gaucher, atypisch 610539 (PSAP 176801)  |
| Morbus Krabbe, atypisch 611722 (PSAP 176801)   |
| Morbus Wilson 277900 (ATP7B 606882)  |
| Mukopolysaccharidose Typ IH, Hurler-Syndrom 607014 (MPS1-H; IDUA 252800)   |
| Mukopolysaccharidose Typ IH/S, Hurler-Scheiße-Syndrom 607015 (MPS1-H/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)  |
| Mukopolysaccharidose Typ IS, Scheiße-Syndrom 607016 (MPS1-S; IDUA 252800)  |
| 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)   |
| Niemann-Pick-Krankheit Typ D 257220 (Nova Scotian type; NPC1 607623)   |
| 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; LRMDA (C10ORF11) 614537)   |
| Okulärer Albinismus Typ 1 300500 (OA1, NettleShip-Falls-Type; GPR143 [OA1] 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)  |
| Protoporphyrinurie, 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)  |
| SAP-Mangel, kombiniert 611721 (PSAP 176801)  |
| Schilddrüsen-Dyshormonogenese Typ 2A 274500 (TPO 606765)   |
| Schilddrüsenhormon-Resistenz, generalisiert, autosomal dominant 188570 (GRTH; THRB 190160)   |
| Schilddrüsenhormon-Resistenz, generalisiert, autosomal rezessiv 274300 (GRTH, Refetoff-Syndrom; THRB 190160)   |
| Schilddrüsenhormon-Resistenz, selektiv hypophysär 145650 (PRTH; THRB 190160)   |
| Tay-Sachs-Krankheit 272800 (HEXA 606869)   |
| 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)   |

### **Stoffwechselerkrankungen, speziell Ammoniakentgiftung, Harnstoffzyklusdefekte**

|   |
|---|
| Arginin-Bernsteinsäure-Krankheit 207900 (Arginosuccinaturie; ASL 608310)                                    |
| Argininämie 207800 (ARG1 608313)  |
| Carbamyl-Phosphat-Synthetase-I-Mangel 237300 (CPS-I-Mangel; CPS1 608307)                                    |
| Citrullinämie Typ 2, adulte Form 603471 (Citrinmangel; SLC25A13 603859)                                     |
| Citrullinämie Typ 2, neonatale Form 605814 (Neonatale intrahepatische Cholestase durch Citrinmangel, NICCD; |

SLC25A13 603859)

Citrullinämie, klassisch 215700 (Zitrullinämie; ASS1 [Arginosuccinat-Synthetase] 603470)

Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom 606762 (GLUD1 138130)

Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 4 609975 (HHF4; HADH 601609)

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)

## **Syndromatologie / Entwicklungsstörungen / Fehlbildungen**

46,XY-Geschlechtsumkehr Typ 1, Gonadendysgenese, echter Hermaphroditismus 400044 (SRXY1; SRY 480000)

46,XY-Geschlechtsumkehr Typ 3, Gonadendysgenese 612965 (SRXY3; NR5A1 184757)

ABCD-Syndrom 600501 (Albinism, Black lock, Cell migration disorder of the neurocytes of the gut, and Deafness; EDNRB 131244)

ADULT-Syndrom 103285 (Acro-Dermato-Ungual-Lacrima-Tooth Syndrome; TP63 [p63, TP73L] 603273)

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)

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)

Arthrogryposis multiplex congenita, distal Typ 1 108120 (AMCD1; TPM2 190990)

Arts-Syndrom 301835 (ARTS; PRPS1 311850)

Beare-Stevenson Syndrom 123790 (BSTVS; FGFR2 176943)

Beckwith-Wiedemann-Syndrom 130650 (BWS; CDKN1C 600856, "imprinting control regions" an 11p15.5 [ICR 1 und 2] 616186)

Blepharophimose-Ptozis- 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 [CHS1] 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; L1CAM 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)

EEC-Syndrom 604292 (Ektrodaktylie - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte; 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)

Geschlechtsumkehr autosomal rezessiv bei kampomeler Dysplasie 114290 (CMPD; SOX9 608160)

|  |
|--|
| Gnathodiaphyseale Dysplasie 166260 (GDD; ANO5 608662)  |
| Greig cephalopolysyndaktylie Syndrom 175700 (GLI3 165240)  |
| HARP-Syndrom 607236 (Hypopräbetalipoproteinämie, Akanthozytose, Retinitis pigmentosa, Pallidumdegeneration; 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; L1CAM 308840)                           |
| Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom 600886 (FTL 134790)   |
| Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom, Mabry-Syndrom 239300 (PIGV 610274)   |
| Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 12 614841 (HH12, GNRH1 152760)   |
| 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)  |
| Hämaturie, benigne familiäre 141200 (Dünne-Basalmembran-Nephropathie, TBMN; COL4A3 120070, COL4A4 120131)                      |
| IMAGE-Syndrom 614732 (CDKN1C 600856)   |
| IVIC-Syndrom 147750 (SALL4 607343)   |
| Jackson-Weiss-Syndrom 123150 (Kraniosynostose, Mittelgesichtshypoplasie und Fußfehlbildungen; FGFR1 136350, FGFR2 176943)      |
| Joubert Syndrom Typ 10 300804 (JBTS10; OFD1 300170)  |
| Kallmann-Syndrom 1 308700 (Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 1; ANOS1 (KAL1) 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 (X-chromosomal) mit ambivalentem Genitale 300215 (ARX 300382)   |
| Lissencephalie Typ 1 607432 (LIS1; PFAFH1B1 [LIS1] 601545)   |
| Lissencephalie Typ 3 611603 (LIS3; TUBA1A 602529)  |
| Lissencephalie, X-gebunden 300067 (LISX1; DCX 300121)  |
| Makrozephalie-Makrosomie-Faziale Dysmorphie-Syndrom 614192 (MMFD; RNF135 611358)   |
| Mandibulo-akrale Dysplasie mit Typ A Lipodystrophie 248370 (MADA; LMNA [Lamin-A/C] 150330)                                     |
| Mandibuläre Hyperplasie, Schwerhörigkeit, progeroide Merkmale und Lipodystrophie-Syndrom 615381 (MDPL; POLD1 174761)           |
| MASA-Syndrom 303350 (Mental retardation, Aphasia, Shuffling gait, and Adducted thumbs; L1CAM 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)                                       |
| 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; dupl17p11.2, 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)  |
| Mikrophthalmie mit Kolobom 6 613703 (MCOPCB6; GDF3 606522)   |
| Mikrophthalmie, isolierte 4 613094 (MCOP4; GDF6 601147)  |
| Mikrophthalmie, isolierte 7 613704 (MCOP7; GDF3 606522)  |
| Mikrozephalie mit oder ohne Chorioretinopathie, Lymphödem oder mentaler Retardierung 152950 (MCLMR; KIF11 148760)  |
| Mikrozephalie und Chorioretinopathie mit oder ohne mentaler Retardierung 251270 (TUBGCP6 610053)   |
| 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)   |
| Männliche Infertilität Typ 8 613957 (Spermatogenesestörung SPGF8; NR5A1; 184757)   |
| Nagel-Patella-Syndrom 161200 (NPS, Turner-Kieser-Syndrom, Morbus Fong; LMX1B [NPS1] 602575)  |
| Nijmegen-Breakage-Syndrom 251260 (Berlin-Breakage-Syndrom; NBN [NBS1] 602667)  |
| Noonan ähnliches Syndrom mit/ohne juveniler myelomonocytyischer Leukämie 613563 (Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia; CBL 165360) |
| 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 lose anagen Haar 607721 (Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair; SHOC2 602775)  |
| Oculo-cerebro-renales Syndrom 309000 (Lowe-Syndrom; OCRL 300535)   |
| Odonto-onycho-dermale Dysplasie 257980 (OODD; WNT10A 606268)   |
| Okihiro-Syndrom 607323 (Duane-Radial-Ray-Syndrom, DRRS; SALL4 607343)  |
| Oligodontie-Kolorektales-Karzinom-Syndrom 608615 (AXIN2 604025)  |
| Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1 311200 (OFDS I, OFD1 [CXORF5] 300170)  |
| Orofaziale Spaltbildung Typ 5 608874 (MSX1 142983)   |
| Pallister-Hall-Syndrom 146510 (GLI3 165240)  |
| Partielle familiäre Lipodystrophie Typ 2 151660 (Lipodystrophie Typ Dunnigan; LMNA [Lamin-A/C] 150330)   |
| Pfeiffer-Syndrom 101600 (FGFR1 136350, p.Pro252Arg; FGFR2 176943)  |
| Polydaktylie, postaxial Typen A1 und B 174200 (GLI3 165240)  |
| Polydaktylie, präaxial Typ IV 174700 (GLI3 165240)   |
| 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 (FOXP1 164874)   |
| Robinow-Syndrom, autosomal dominant 180700 (WNT5A 164975)  |

|   |
|---|
| Saethre-Chatzen-Syndrom 101400 (SCS, Akrozephalosyndaktylie-Syndrom Typ III; TWIST1 601622)                                 |
| Saethre-Chatzen-Syndrom mit Augenlid-Anomalien 101400 (TWIST1 601622)   |
| SATB2-assoziiertes Syndrom 612313 (SATB2 608148)  |
| Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom 224750 (SSPS; WNT10A 606268)   |
| Selektive Zahnagenesie mit/ohne Spaltbildung Typ 1 106600 (STHAG1; Hypodontie/Oligodontie Typ 1; MSX1 142983)               |
| Selektive Zahnagenesie Typ 3 604625 (STHAG3; Hypodontie/Oligodontie Typ 3; PAX9 167416)                                     |
| Selektive Zahnagenesie Typ 4 150400 (STHAG4; WNT10A 606268)   |
| 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)                              |
| Silver-Russell-Syndrom Typ 1 180860 (SRS1; "imprinting control regions" an 11p15.5 [ICR 1 und 2] 616186)                    |
| Silver-Russell-Syndrom Typ 3 616489 (SRS3; IGF2 147470)   |
| 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 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)  |
| 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 D 608890 (WS2D; SNAI2 602150)  |
| 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 III 148820 (WS3, Klein-Waardenburg-Syndrom; PAX3 606597)  |
| 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; MSX1 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)   |

## **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)  |
| Basalzellnävus-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, PRKAR1A 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 114480 (HBOC; CHEK2 604373, PTEN 601728, ATM 607585, SDHD 602690)                     |
| 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 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)   |
| Hereditary mixed polyposis syndrome type 1 601228 (HMPS1; GREM1 603054)  |
| Hereditary mixed polyposis syndrome type 2 610069 (HMPS2; BMPR1A 601299)   |
| Hereditäre Leiomyomatosis mit Nierenzellkarzinom 150800 (HLRCC; FH [Fumarat-Hydratase] 136850)                             |
| Hereditäre Pankreatitis 167800 (HP; PRSS1 276000, SPINK1 167790, CTRC 601405)  |
| Hereditäres diffuses Magenkarzinom 137215 (CDH1 192090)  |
| Juvenile Polyposis 174900 (JP; SMAD4 [MADH4] 600993, BMPR1A 601299)  |
| Juvenile Polyposis/Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie Syndrom 175050 (JP/HHT; SMAD4 [MADH4] 600993)                 |
| Kardiales Myxom 255960 (PRKAR1A 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-like-Syndrom 151623 (LFS-like; TP53 191170, CHEK2 604373)  |
| Li-Fraumeni-Syndrom 151623 609265 (LFS; 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)                                |
| 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)  |
| MUTYH-assoziierte Polyposis 608456 (MAP; MUTYH 604933)   |
| 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)  |
| Pancreaskarzinom, Suszeptibilität, Typ 1 606856 (PNCA1; PALLD 608092)  |
| Pancreaskarzinom, Suszeptibilität, Typ 2 613347 (PNCA2; BRCA2 600185)  |
| Pancreaskarzinom, Suszeptibilität, Typ 3 613348 (PNCA3; PALB2 610355)  |
| Pancreaskarzinom, 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, PRKAR1A 188830)

---

PTEN-Hamartoma-Tumor-Syndrome 601728 (PTEN 601728)

---

Retinoblastom 180200 (RB; RB1 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)

---