

Inhaltsverzeichnis – Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Bitte senden Sie uns nur die ausgefüllten Seiten 1, 2 und 3 sowie die zur gewünschten Analyse passende Seite des Anforderungsbogens. Wir benötigen nicht alle 20 Seiten!

Die passende Seite finden Sie oft am schnellsten, indem Sie eine Diagnose in die Suchfunktion eingeben.

Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz	1
Umgang mit Zufallsbefunden (nur bei umfassenden genetischen Analysen auszufüllen)	1
Anforderung molekulargenetische Diagnostik	2
Anforderung molekulargenetische Diagnostik	3
Genomweite Analysen	4
Intelligenzminderung/syndromale und nicht-syndromale Formen	5
Epilepsie	6
Angeborene Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome	7
Skeletterkrankungen und Kleinwuchs	8
Nierenerkrankungen	9
Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen	10
Marfan-Syndrom und weitere Bindegewebserkrankungen	11
Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathien und Noonan-Syndrom	12
Endokrinologische Erkrankungen/Adipositas/Lipodystrophie	13
Erbliche Tumorsyndrome	14
Pulmonale arterielle und hereditäre Hypertonie	15
Lungenerkrankungen	16
Autoinflammation-/Periodisches Fieber-Syndrom	17
Dermatologische Erkrankungen	18
Sonstige Erkrankungen/Multisystem-Erkrankungen	19
Infos zur Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz	20
Infos zur Aufklärung zu Zufallsbefunden bei genetischen Analysen	20
Anhang	



Patient/in (ggf. Aufkleber)

Name: _____

Vorname(n): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w

Anschrift: _____

Ethnische Herkunft: _____
 (evtl. wichtig bei rezessiven Erkrankungen)

Kooperationspartner:
 MVZ des Universitätsklinikums Köln

Probeneingang Institut und MVZ:
 Kerpener Str. 34, 50931 Köln
 Telefon: 0221 478-86811

Kostenträger
 PKV (privat versichert)
 Selbstzahler
 ambulant § 116b/ASV
 stationär (OPS oder ILV)
 Selektivverträge zur Exom-Diagnostik

Eilt
 Besteht eine Schwangerschaft?
 ja nein
 Bei wem?
 SSW: _____

GKV-Patient/in mit Laborschein 10
 Hiermit beauftrage ich die Humangenetik im MVZ der Uniklinik Köln mit der Analyse.
 Das MVZ ist nicht akkreditiert, die Analyse erfolgt aber in dem akkreditierten Labor des Instituts für Humangenetik der Uniklinik Köln.

Mutter von Patient/in (ggf. Aufkleber)

Name: _____

Vorname(n): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: weiblich

Anschrift: _____

Vater von Patient/in (ggf. Aufkleber)

Name: _____

Vorname(n): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: männlich

Anschrift: _____

Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz

Ich bin durch u.g. Ärztin/Arzt ausführlich und verständlich über die geplante genetische Untersuchung und über die Aussagemöglichkeiten/-grenzen der Diagnostik aufgeklärt worden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung der genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden **Erkrankung/Diagnose** _____ bei mir/o.g. Patienten notwendig sind. Ich bin mit der dafür erforderlichen Probenentnahme (z. B. EDTA-Blut, Gewebe, Fruchtwasser) einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zu Zwecken der Qualitätssicherung und für spätere neue Diagnostikmöglichkeiten einverstanden.

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

Ich bin mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages und der personenbezogenen Daten an das Universitätsklinikum Köln - Institut für Humangenetik bzw. MVZ Humangenetik - oder bei Bedarf an ein anderes spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.

Ich bin einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird.

Erhobene Daten und Ergebnisse dürfen in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der Lehre, Ausbildung und Wissenschaft genutzt und in Fachzeitschriften und öffentlich zugänglichen humangenetischen Datenbanken veröffentlicht werden.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde von der verantwortlichen ärztlichen Person (s.u.) an folgende Ärzte (bzw. deren Vertreter) geschickt werden: _____

- Nicht Zutreffendes bitte streichen -

Umgang mit Zufallsbefunden (nur bei umfassenden genetischen Analysen auszufüllen)

Im Rahmen der geplanten umfassenden genetischen Untersuchung können ggf. **Zufallsbefunde** erhoben werden, die nicht direkt im Zusammenhang mit der o.g. Erkrankung/Diagnose stehen. Solche Zufallsbefunde können in drei Kategorien eingeteilt werden (siehe ausführliche Erläuterung auf Seite 20). Sie haben die Möglichkeit zu entscheiden, ob und welche Zufallsbefunde mitgeteilt werden (Nicht-Ankreuzen wird als NEIN gewertet):

Ich wünsche die Mitteilung von **Zufallsbefunden der Kategorie 1** (mögliche Erkrankung beim Träger, die **medizinisch angebar** ist)
 Patient/in (Kind): Ja Nein ggf. Mutter: Ja Nein Vater: Ja Nein

Ich wünsche die Mitteilung von **Zufallsbefunden der Kategorie 2** (mögliche Erkrankung beim Träger, die **nicht medizinisch angebar** ist).
 Patient/in: Ja Nein ggf. Mutter: Ja Nein Vater: Ja Nein
 Bitte beachten Sie, dass bei **Feten sowie bei Kindern und Jugendlichen**, die als Erwachsene voraussichtlich einwilligungsfähig sein könnten, Zufallsbefunde der Kategorie 2 zum Schutz des "Rechts auf Nichtwissen" in der Regel nicht mitgeteilt werden, wenn es sich um spätmanifeste Erkrankungen handelt.

Ich wünsche die Mitteilung von **Zufallsbefunden der Kategorie 3** (Varianten, die bei **Nachkommen oder verwandten Personen** zu einer erblichen Erkrankung führen könnten). Patient/in (Kind): Ja Nein ggf. Mutter: Ja Nein Vater: Ja Nein

Diese Entscheidungen zur Mitteilung von genetischen Zufallsbefunden sollen auch für Forschungsbefunde gelten (z. B. aus dem Modellvorhaben Genomsequenzierung) Ja Nein

Ich habe verstanden, dass im Forschungskontext kein Anspruch auf eine systematische Erhebung von medizinisch relevanten Befunden besteht.

Die Einverständniserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Mir liegt eine andere gültige GenDG-Einverständniserklärung vor und regelt - sofern erforderlich - den Umgang mit Zufallsbefunden (bitte ggf. beifügen!).

 Ort, Datum

 Ort, Datum

 Ort, Datum

 Ort, Datum

 Unterschrift Patient/in/
 gesetzlicher Vertreter

 Unterschrift Mutter

 Unterschrift Vater

 verantwortliche ärztliche Person
 (Name in Druckbuchstaben)

 Stempel und Unterschrift
 der verantwortlichen ärztlichen Person

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Klinische Symptomatik/Verdachtsdiagnose/Indikation/Fragestellung

Detaillierte klinische Angaben zum Patienten (falls möglich Arztbriefe beilegen)

Leitsymptome:

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.

Entwicklungs-/Verhaltensauffälligkeiten:

motorische Entwicklungsverzögerung

sprachliche Entwicklungsverzögerung

Intelligenzminderung (Gesamt-IQ: P.)

autistische Verhaltensweisen

Sonstiges:

Angeborene Fehlbildungen:

kardiovaskulär:

urogenital:

skelettal:

Sonstiges:

Auffällige Wachstumsparameter:

Kleinwuchs

Großwuchs

Mikrozephalie

Makrozephalie

Äußere körperliche Merkmale/Gesichtsdysmorphien:

Sonstige Erkrankungen:

Gibt es molekulargenetische Voruntersuchungen des Patienten in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung?

nein

ja, bitte Angabe der molekulargenetischen Voruntersuchungen/Vorbefunde:

Ist ein Indexpatient in der Familie bekannt, der gleichartig betroffen ist oder war?

nein

ja, aber zum Indexpatienten liegen keine oder nur unvollständige Informationen vor. In diesem Fall ist die genetische Mutationssuche bei Ihrem Patienten gesondert zu begründen. Die Begründung muss gemäß der KV mindestens die vorliegende Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft Ihres Patienten oder das verbleibende Lebenszeitrisko für den Erkrankungseintritt erfassen:

ja, bitte Angabe von genetischem Verwandtschaftsgrad zu Ihrem Patienten, Mutation und Erkrankung:

Wenn die Diagnostik in unserem Labor durchgeführt wurde, bitte wir um die Angabe von:

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Proben-ID (falls bekannt):

MGK-Nummer (falls bekannt):

Bei externen Proben bitten wir um Zusendung einer Kopie des Originalbefundes und ggf. einer Probe des Indexpatienten als Positivkontrolle

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Art der Untersuchung

diagnostische Untersuchung	vorgeburtliche Untersuchung
diagnostische Untersuchung - Segregationsanalyse bei den Eltern/weiteren Familienmitgliedern bei abklärungsbedürftigem Befund des Kindes/Indexpatienten	prädiktive Untersuchung Heterozygotentest/Carrier-Test

Zieldiagnostik mittels **MLPA oder Sequenzierung für das Gen/die Gene:**

Gen 1:	Bezeichnung der fam. Veränderung:	Transkriptnummer (falls bekannt):
Gen 2:	Bezeichnung der fam. Veränderung:	Transkriptnummer (falls bekannt):
Gen 3:	Bezeichnung der fam. Veränderung:	Transkriptnummer (falls bekannt):
Gen 4:	Bezeichnung der fam. Veränderung:	Transkriptnummer (falls bekannt):
Gen 5:	Bezeichnung der fam. Veränderung:	Transkriptnummer (falls bekannt):

Segregationsanalyse bei abklärungsbedürftigem Array-CGH Befund des Indexpatienten.

Art des Untersuchungsmaterials

Blut	Speichel	Fruchtwasser
DNA	Fibroblasten	Sonstiges:
Mundschleimhaut	Chorionzotten	

Entnahmedatum des Untersuchungsmaterials

entspricht dem Datum auf dem Überweisungsschein
abweichend vom Datum auf dem Überweisungsschein, und zwar:

Klinische Angaben zu den Eltern (wichtig!)

beide nicht betroffen
ein Elternteil zeigt überlappende Symptome und zwar
Mutter:
Vater:

Blutsverwandtschaft der Eltern des Patienten

nein ja, und zwar:

Ethnische Herkunft

Stammbaum, sonstige Angaben

Genomweite Analysen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

‡ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

(Trio-)Exom-Analyse für Patienten des Zentrums für seltene Erkrankungen Köln, nur nach Aufnahme in die Selektivverträge für AOK- und vdek-versicherte Patienten der Uniklinik Köln, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Trio-Exom-basierte Analyse bei unklarem Symptomkomplex für privatversicherte Patienten, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Genauswahl z.B. mittels HPO-terms, Genomics England PanelApp (gemäß Leitsymptomen, siehe Seite 2)

Trio-Exom-basierte Analyse bei unklarem Symptomkomplex für stationäre Patienten der UKK, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Genauswahl z.B. mittels HPO-terms, Genomics England PanelApp (gemäß Leitsymptomen, siehe Seite 2)

OPS 1-944.10 OPS 1-942.2

Individuelles Exom-basiertes Panel, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Genauswahl z.B. mittels HPO-terms, Genomics England PanelApp (gemäß Leitsymptomen, siehe Seite 2)

Erkrankung:

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

internes Panel: #

(Trio-)Genom-Analyse für Patienten des Zentrums für seltene Erkrankungen Köln, nur nach Aufnahme in das Modellvorhaben Genomsequenzierung nach §64e SGB V, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Pränatale Trio-Analyse bei fetalen Ultraschallauffälligkeiten mit Phänotyp-orientierter Auswertung, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ggf. Verdachtsdiagnose:

Genauswahl z.B. mittels HPO-terms, Genomics England PanelApp (gemäß Leitsymptomen, siehe Seite 2)

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

internes Panel: #

Schwangerschaftswoche: Geschlecht des Feten: Geschlecht: m w

Parallele Keimbahnsequenzierung (> 25 kb) bei Tumorpatienten mit Panel-basierter NGS-Diagnostik, nur im Rahmen der ASV oder nach Aufnahme in das Modellvorhaben Genomsequenzierung nach §64e SGB V, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Befundung von Prädispositions-Genen für folgende Tumorerkrankungen:

Befundung aller Tumorprädispositions-Gene

Array-CGH

Wurde beim Patienten bereits eine konventionelle Chromosomenanalyse durchgeführt?

nein (Achtung: bei GKV-Patienten ist die konventionelle Chromosomenanalyse Voraussetzung für die Durchführung der Array-CGH)

ja (bitte Angabe von zytogenetischen Voruntersuchungen/Vorbefunden)

Intelligenzminderung/syndromale und nicht-syndromale Formen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #2658: Entwicklungsverzögerung und Intelligenzminderung (2746 Gene, 6803,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Für diese Fragestellungen bitten wir Sie Seite 4 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für AOK- oder vdek-versicherte Patienten der Uniklinik Köln erfolgt die Indikationsstellung und Einleitung der Diagnostik in der Regel über unser Zentrum für Seltene Erkrankungen.

Panel #1707: Häufigste monogene Formen der Intelligenzminderung (104 Gene, 377,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2138: Behandelbare Erkrankungen mit Intelligenzminderung (139 Gene, 222,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

DiGeorge-Syndrom
22q11.2 (MLPA)

Prader-Willi-Syndrom
Imprintingzentren in 15q11.2 (methylierungsspezifische MLPA)

Angelman-Syndrom
Imprintingzentren in 15q11.2 (methylierungsspezifische MLPA)
(für UBE3A-Sequenzierung siehe #2265)

Panel #2265: Angelman-, Rett-Syndrom und ähnliche Erkrankungen (37 Gene, 137,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #1166: Epileptische Encephalopathie des Säuglings- und Kindesalters (71 Gene, 191,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2269: Autismus (165 Gene, 688,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Intelligenzminderung mit Groß- und Kleinwuchs

Panel #2286: Großwuchssyndrome inkl. Sotos-Syndrom (32 Gene, 103,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2305: Intelligenzminderung mit Makrozephalie (140 Gene, 368,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2345: Intelligenzminderung mit Mikrozephalie (342 Gene, 873,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2255: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie inkl. MOPD, Seckel- und Meier-Gorlin Syndrom (31 Gene, 83,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Intelligenzminderung mit zerebraler/zerebellärer Anomalie

Panel #2280: Zerebelläre und pontozerebelläre Hypoplasie (103 Gene, 276,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2273: Zerebralparese (186 Gene, 578,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2283: Frühkindliche Leukodystrophie (207 Gene, 359,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2341: Cortikale Entwicklungsstörung inkl. Lissenzephalie, Polymikrogyrie, Schizenzephalie und Holoprosenzephalie (164 Gene, 516,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2342: Frühmanifeste Ataxien und Kleinhirnanomalien (414 Gene, 957,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Sonstige Syndrome mit Intelligenzminderung

Panel #2307: CDG-Erkrankungen (Congenital Disorder of Glycosylation) (126 Gene, 203,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2310: Coffin-Siris-Syndrom (14 Gene, 46,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2311: Cornelia-de-Lange-Syndrom (10 Gene, 38,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2312: Kabuki-Syndrom (2 Gene, 21 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

ACTA2	CASK	CUL3	KDM6A	NBS1	POMGNT1	SCN2A	TSC1
ALS2	CDK5RAP2	DICER1	KMT2D	NHEJ1	POMGNT2	SDHA	TSC2
ARID1A	CENPJ	DIS3L2	KNL1	NPHP1	POMK	SDHB	TSEN2
ARID1B	CEP135	DMD	LARGE1	NPHP2	POMT1	SEPSECS	TSEN54
ASPM	CEP152	DNA2	LIG4	OSGEP	POMT2	SMARCA2	TSN34
ATR	CEP63	FGFR1	LRP5	PAX6	PTPN11	SMARCA4	UBE3A
ATRIP	CLCN2	FH	MAGEL1	PCNT	RAD50	SMARCB1	WDR62
B3GALNT2	COL3A1	FKRP	MAX	PEX6	RARS2	SMARCE1	WDR73
BICD2	COQ2	FKTN	MCPH1	PHF6	RBBP8	STIL	XRCC4
BRAT1	CRB2	FLNA	MET	PIGB	RIT1	STIL	ZNF335
BUB1	CRIP1	GMPPB	MRE11	PNKP	RNU4ATAC	SUOX	
CASC5	CRPPA	HPRT1	NBN	POLG	RXYLT1	TRIP13	

Epilepsie

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #2607: Gesamt-Panel Epilepsie (973 Gene, 2432,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Für diese Fragestellungen bitten wir Sie Seite 4 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für AOK- oder vdek-versicherte Patienten der Uniklinik Köln erfolgt die Indikationsstellung und Einleitung der Diagnostik in der Regel über unser Zentrum für Seltene Erkrankungen.

Panel #2606: Häufige familiäre und idiopathische Epilepsien, behandelbare (metabolische) Epilepsien (inkl. Pyridoxin-, Folsäure-, GLUT1-assoziierte Epilepsien) und GPI-Anker Defizienz (137 Gene, 286,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2611: Epilepsie mit Entwicklungsstörung (inkl. infantile Epilepsie/epileptische Enzephalopathie) (186 Gene, 477,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

#2425: Fokale Epilepsie (21 Gene, 78,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

#2428: Progressive Myoklonusepilepsie (36 Gene, 54,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

#2430: Familiäre, hemiplegische und alternierende Migräne (15 Gene, Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>ALPL</i>	<i>COL3A1</i>	<i>FKTN</i>	<i>MMACHC</i>	<i>PNKP</i>	<i>RMND1</i>	<i>TRIP13</i>	<i>WDR6</i>
<i>ARID1A</i>	<i>COQ2</i>	<i>FLNA</i>	<i>MMADHC</i>	<i>POLG</i>	<i>RNU4ATAC</i>	<i>TSC1</i>	<i>WDR73</i>
<i>ARID1B</i>	<i>COQ6</i>	<i>GMPPB</i>	<i>OSGEP</i>	<i>POMGNT1</i>	<i>SCN2A</i>	<i>TSC2</i>	<i>ZNF335</i>
<i>ASPM</i>	<i>CRPPA</i>	<i>GPHN</i>	<i>PAX6</i>	<i>POMGNT2</i>	<i>SDHA</i>	<i>TSEN2</i>	
<i>BRAT1</i>	<i>CUL3</i>	<i>HPRT1</i>	<i>PDSS2</i>	<i>POMK</i>	<i>SEPSECS</i>	<i>TSEN34</i>	
<i>B3GALNT2</i>	<i>FGFR3</i>	<i>KCNJ10</i>	<i>PEX6</i>	<i>POMT1</i>	<i>SMARCA1</i>	<i>TSEN54</i>	
<i>BICD2</i>	<i>FH</i>	<i>KMT2D</i>	<i>PHF6</i>	<i>POMT2</i>	<i>SMARCB1</i>	<i>TTR</i>	
<i>CASK</i>	<i>FKRP</i>	<i>LARGE1</i>	<i>PIGB</i>	<i>RARS2</i>	<i>SUOX</i>	<i>UBE3A</i>	

Angeborene Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #2322: Häufigste monogene Kraniosynostosen (11 Gene, 17,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2298: Kraniosynostosen (110 Gene, 311,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2299: Hydrozephalus (101 Gene, 290,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2258: Kongenitale kraniale Dysinnervationssyndrome (inkl. Duane-Syndrom, Möbius-Syndrom, progressive externe Ophthalmoplegie und kongenitale Fibrose der extraokulären Muskeln) (28 Gene, 51,3 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2300: Augenfehlbildungen inkl. u.a. Mikrophthalmie, Anophthalmie, Kolobome, Aniridie, Peters Anomalie (209 Gene, 605,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2301: Ohrfehlbildungen, Kraniofaziale Mikrosomien und Mandibulofaziale Dysostosen inkl. u.a. Treacher-Collins-Syndrom (63 Gene, 158,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2302: Choanalatresie inkl. u.a. CHARGE-Syndrom (15 Gene, 63,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2306: Angeborene Herzfehler (200 Gene, 657,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2308: Lippen-/ Kiefer-/ Gaumen-/ Gesichtsspalte inkl. Pierre-Robin-Sequenz (253 Gene, 771,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2309: Heterotaxie/ Lateralisationsdefekte (53 Gene, 166,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2313: Morbus Hirschsprung (26 Gene, 70,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2314: Intestinale Pseudoobstruktion bzw. gastrointestinale neuromuskuläre Erkrankungen (41 Gene, 106,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2527: Angeborene Nieren- und Harntraktfehlbildungen (CAKUT) inkl. LUTO (99 Gene, 308,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2316: Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) (104 Gene, 202,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2317: Extremitätenfehlbildungen inkl. Hand- & Fußfehlbildungen (287 Gene, 760,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2325: VACTERL-Assoziation inkl. nicht-syndromale Analatresie und Ösophagusatresie (390 Gene, 1046,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>ACE</i>	<i>CASK</i>	<i>DMD</i>	<i>FLNA</i>	<i>MEN1</i>	<i>PKHD1</i>	<i>SDHC</i>	<i>TGFBR1</i>
<i>ACTA2</i>	<i>CBS</i>	<i>DNA2</i>	<i>GPHN</i>	<i>MYH11</i>	<i>POLG</i>	<i>SEC23A</i>	<i>TGFBR2</i>
<i>AGT</i>	<i>CDKN1B</i>	<i>DZIP1L</i>	<i>HNF1B</i>	<i>MYLK</i>	<i>POMGNT1</i>	<i>SEC24D</i>	<i>TRPV4</i>
<i>AGTR1</i>	<i>CDK5RAP2</i>	<i>ERF</i>	<i>IL11RA</i>	<i>NBN</i>	<i>POMGNT2</i>	<i>SGPL1</i>	<i>TSC2</i>
<i>ALPL</i>	<i>CHRNA3</i>	<i>FBN1</i>	<i>KDM6A</i>	<i>NPHP3</i>	<i>POMT1</i>	<i>SHOX</i>	<i>TWIST1</i>
<i>ARID1A</i>	<i>CLDN19</i>	<i>FGF10</i>	<i>KMT2D</i>	<i>P4HB</i>	<i>POMT2</i>	<i>SLC26A4</i>	<i>WT1</i>
<i>ARID1B</i>	<i>COL4A5</i>	<i>FGFR1</i>	<i>LAMB2</i>	<i>PAX2</i>	<i>PTPN11</i>	<i>SMAD3</i>	
<i>ATR</i>	<i>COL6A3</i>	<i>FGFR2</i>	<i>LARGE1</i>	<i>PAX6</i>	<i>RET</i>	<i>SMARCA2</i>	
<i>B3GALNT2</i>	<i>CRB2</i>	<i>FGFR3</i>	<i>LMNA</i>	<i>PCNT</i>	<i>RNU4ATAC</i>	<i>SMARCA4</i>	
<i>B3GNT2</i>	<i>CRPPA</i>	<i>FH</i>	<i>LMX1B</i>	<i>PDE3A</i>	<i>RXYLT1</i>	<i>SMARCB1</i>	
<i>BBS10</i>	<i>CYP11B1</i>	<i>FKRP</i>	<i>LRP5</i>	<i>PHF6</i>	<i>SDHA</i>	<i>SMARCE1</i>	
<i>BUB1B</i>	<i>CYP17A1</i>	<i>FKTN</i>	<i>MAX</i>	<i>PIEZO2</i>	<i>SDHB</i>	<i>TGFB2</i>	

Skeletterkrankungen und Kleinwuchs

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #2240: Gesamt-Panel Skelettdysplasie (489 Gene, 1159,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Für diese Fragestellungen bitten wir Sie Seite 4 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für AOK- oder vdek-versicherte Patienten der Uniklinik Köln erfolgt die Indikationsstellung und Einleitung der Diagnostik in der Regel über unser Zentrum für Seltene Erkrankungen.

Skeletterkrankungen

Panel #2476: Osteogenesis imperfecta und Osteoporose (43 Gene, 95,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2249: Kleinwuchs (296 Gene, 817,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2255: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie inkl. MOPD, Seckel- und Meier-Gorlin-Syndrom (31 Gene, 83,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2317: Extremitätenfehlbildungen inkl. Hand- & Fußfehlbildungen (287 Gene, 760,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2322: Häufigste monogene Kraniosynostosen (11 Gene, 17,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2298: Kraniosynostosen (110 Gene, 311,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Kleinwuchs

SHOX MLPA

Panel #2249: Kleinwuchs (296 Gene, 832 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2240: Gesamt-Panel Skelettdysplasie (489 Gene, 1159,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2261: (Pan-) Hypopituitarismus/ Hypophysenhormonmangel (44 Gene, 110,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2255: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie inkl. MOPD, Seckel- und Meier-Gorlin-Syndrom (31 Gene, 83,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>ACTA1</i>	<i>CCHRG</i>	<i>CRB2</i>	<i>HNF4A</i>	<i>MYH3</i>	<i>RAPSN</i>	<i>SMARCA4</i>	<i>TRPV4</i>
<i>AGXT</i>	<i>CENPJ</i>	<i>CRTAP</i>	<i>IFITM5</i>	<i>NPHP1</i>	<i>RBBP8</i>	<i>SMARCAL1</i>	<i>TWIST1</i>
<i>AIP</i>	<i>CEP152</i>	<i>CTNS</i>	<i>IGHMBP2</i>	<i>NPHP3</i>	<i>RNU4ATAC</i>	<i>SMARCB1</i>	<i>UBA1</i>
<i>ALPL</i>	<i>CHEK2</i>	<i>DIS3L2</i>	<i>IL11RA</i>	<i>P3H1</i>	<i>SCN2A</i>	<i>SMARCE1</i>	<i>WNK1</i>
<i>ANO5</i>	<i>CHRNA1</i>	<i>DOK7</i>	<i>KDM6A</i>	<i>P4HB</i>	<i>SEC23A</i>	<i>SP7</i>	<i>WNT1</i>
<i>ARID1A</i>	<i>CHRND</i>	<i>ERF</i>	<i>KMT2D</i>	<i>PCNT</i>	<i>SEC24D</i>	<i>SPARC</i>	<i>XRCC4</i>
<i>ARID1B</i>	<i>CLCN5</i>	<i>FBN1</i>	<i>LIG4</i>	<i>PDE3A</i>	<i>SERPINF1</i>	<i>TGFB2</i>	
<i>BBS10</i>	<i>COL1A1</i>	<i>FGF10</i>	<i>LMNA</i>	<i>PHF6</i>	<i>SERPINH1</i>	<i>TGFB1</i>	
<i>BMP1</i>	<i>COL1A2</i>	<i>FGFR1</i>	<i>LMX1B</i>	<i>PLOD2</i>	<i>SHOX</i>	<i>TGFB2</i>	
<i>BUB1B</i>	<i>COL3A1</i>	<i>FGFR2</i>	<i>LRP5</i>	<i>PLS3</i>	<i>SLC34A1</i>	<i>TMEM38B</i>	
<i>CASK</i>	<i>COL6A1</i>	<i>FGFR3</i>	<i>MEGF10</i>	<i>PPARG</i>	<i>SLC34A3</i>	<i>TNNI2</i>	
<i>CASR</i>	<i>COL6A2</i>	<i>FKBP10</i>	<i>MESD</i>	<i>PPIB</i>	<i>SMAD3</i>	<i>TNNT3</i>	
<i>CBS</i>	<i>COL6A3</i>	<i>FLNA</i>	<i>MUSK</i>	<i>PTPN11</i>	<i>SMARAC2</i>	<i>TPM2</i>	

Nierenerkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

<p>Nephrotisches Syndrom/FSGS/ proteinurische Nierenerkrankungen</p> <p>Panel #2515: Nephrotisches Syndrom, FSGS und Proteinurie (89 Gene, 266,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2517: Galloway-Mowat-Syndrom (11 Gene, 16,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2518: Alport-Syndrom (6 Gene, 28,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p>	<p>Angeborene Nieren-/Harntraktfehlbildungen (CAKUT inkl. LUTO/Genitaltraktfehlbildungen)</p> <p>Panel #2527: Angeborene Nieren- und Harntraktfehlbildungen (CAKUT) inkl. LUTO (99 Gene, 308,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2528: Renale tubuläre Dysgenese (RTD) (4 Gene, 7,7 Kb: <i>ACE, AGT, AGTR1, REN</i>), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p>						
<p>aHUS</p> <p>Panel #2519: Atypisches hämolytisch urämisches Syndrom (aHUS), renale thrombotische Mikroangiopathie (rTMA), thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (TTP) und membranproliferative Glomerulonephritis (MPGN) (20 Gene, 35,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p>	<p>Tubulopathien</p> <p>Panel #2529: Tubulopathien und Differentialdiagnosen (174 Gene, 384,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2530: Bartter-Syndrom, Gitelman-Syndrom und Differentialdiagnosen (12 Gene, 23,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2531: Hypomagnesiämie (16 Gene, 28,1 Kb),</p> <p>Panel #2532: Hypophosphatämie und monogene Rachitis (18 Gene, 31,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2533: Renal tubuläre Azidose (RTA) und Fanconi-Syndrom (19 Gene, 35,3 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2534: Monogene Diarrhoe-Erkrankungen (47 Gene, 135,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #1638: Diabetes insipidus (3 Gene, 2,4 Kb: <i>AQP2, AVP, AVPR2</i>), inkl. Del-/Dup-Analyse¹ (ggf. per Sanger-Sequenzierung)</p> <p>Renale Glucosurie <i>SLC5A2</i> (per Sanger-Sequenzierung)</p>						
<p>Zystische Nierenerkrankungen</p> <p>Panel #2520: Zystische Nierenerkrankungen (109 Gene, 296,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Polyzystische Nierenerkrankung</p> <p>1. (bei V.a. ADPKD) <i>PKD1</i>: Analyse der repetitiven Bereiche (Exon 1-33) per Sanger-Sequenzierung (und ggf. MLPA)</p> <p>2. Panel #2521: Polyzystische Nierenerkrankungen (30 Gene, 99,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2523: Polyzystische Lebererkrankungen (17 Gene, 63,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2522: Autosomal-dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD) (7 Gene, 12,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p><i>MUC1</i> VNTR Analyse nur nach individueller Absprache</p>	<p>Nephrolithiasis</p> <p>Panel #2535: Nephrolithiasis und Nephrokalzinose (43 Gene, 77,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Primäre Hyperoxalurie <i>AGXT, GRHPR, HOGA1</i> (per Sanger-Sequenzierung)</p>						
<p>Renale Ziliopathien</p> <p>Renale Ciliopathien</p> <p>1. <i>NPHP1</i> MLPA</p> <p>2. Panel #2524: Renale Ziliopathien (inkl. Alström-, Bardet-Biedel-, Joubert-, Jeune-, Meckel-Gruber-Syndrom, Nephronophthise, Senior-Loken-Syndrom usw. (121 Gene, 340,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p>	<p>Nierentumore</p> <p>Panel #2536: Nierenzellkarzinom (14 Gene, 26,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2537: Nephroblastom/Wilms-Tumor (20 Gene, 66,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p>						
<p>Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:</p>							
<p>Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an</p>							
<p><i>ACE</i></p> <p><i>ACTN4</i></p> <p><i>ADAMTS13</i></p> <p><i>AGT</i></p> <p><i>AGTR1</i></p> <p><i>AGXT</i></p> <p><i>ALAD</i></p> <p><i>AP2S1</i></p> <p><i>APOL1</i></p> <p><i>APRT</i></p> <p><i>AQP2</i></p> <p><i>ARHGDI1A</i></p> <p><i>AVP</i></p> <p><i>AVPR2</i></p> <p><i>BBS10</i></p> <p><i>BUB1B</i></p>	<p><i>C3</i></p> <p><i>CASR</i></p> <p><i>CBS</i></p> <p><i>CD46</i></p> <p><i>CDKN1B</i></p> <p><i>CFB</i></p> <p><i>CFH</i></p> <p><i>CFI</i></p> <p><i>CLCN2</i></p> <p><i>CLCN5</i></p> <p><i>CLDN16</i></p> <p><i>CLDN19</i></p> <p><i>COL4A3</i></p> <p><i>COL4A4</i></p> <p><i>COL4A5</i></p> <p><i>COQ2</i></p>	<p><i>COQ6</i></p> <p><i>COQ8B</i></p> <p><i>CRB2</i></p> <p><i>CTNS</i></p> <p><i>CUL3</i></p> <p><i>CYP11B1</i></p> <p><i>CYP11B2</i></p> <p><i>CYP17A1</i></p> <p><i>CYP24A1</i></p> <p><i>DGKE</i></p> <p><i>DICER1</i></p> <p><i>DIS3L2</i></p> <p><i>DNAJB11</i></p> <p><i>DZIP1L</i></p> <p><i>FAN1</i></p> <p><i>FH</i></p>	<p><i>FLCN</i></p> <p><i>GANAB</i></p> <p><i>GNA11</i></p> <p><i>GRHPR</i></p> <p><i>HNF1A</i></p> <p><i>HNF1B</i></p> <p><i>HNF4A</i></p> <p><i>HOGA1</i></p> <p><i>HPRT1</i></p> <p><i>HSD11B2</i></p> <p><i>INF2</i></p> <p><i>INVS</i></p> <p><i>KCNJ1</i></p> <p><i>KCNJ10</i></p> <p><i>KCNJ5</i></p> <p><i>KLHL3</i></p>	<p><i>LAMB2</i></p> <p><i>LMX1B</i></p> <p><i>LRP5</i></p> <p><i>MAGED2</i></p> <p><i>MAX</i></p> <p><i>MEN1</i></p> <p><i>MET</i></p> <p><i>MMACHC</i></p> <p><i>MMADHC</i></p> <p><i>MT-TF</i></p> <p><i>MT-TI</i></p> <p><i>MYH9</i></p> <p><i>MYLK</i></p> <p><i>MYO1E</i></p> <p><i>NPHP1</i></p> <p><i>NPHP3</i></p>	<p><i>NPHS1</i></p> <p><i>NPHS2</i></p> <p><i>NR3C2</i></p> <p><i>OSGEP</i></p> <p><i>PAX2</i></p> <p><i>PAX6</i></p> <p><i>PDE3A</i></p> <p><i>PDSS2</i></p> <p><i>PKD1</i></p> <p><i>PKD2</i></p> <p><i>PKHD1</i></p> <p><i>PLCE1</i></p> <p><i>PPARG</i></p> <p><i>PTPRO</i></p> <p><i>REN</i></p> <p><i>RET</i></p>	<p><i>SCNN1A</i></p> <p><i>SCNN1B</i></p> <p><i>SCNN1G</i></p> <p><i>SDHA</i></p> <p><i>SDHAF2</i></p> <p><i>SDHB</i></p> <p><i>SDHC</i></p> <p><i>SDHD</i></p> <p><i>SLC12A1</i></p> <p><i>SLC12A3</i></p> <p><i>SLC34A1</i></p> <p><i>SLC34A3</i></p> <p><i>SLC3A1</i></p> <p><i>SLC5A2</i></p> <p><i>SLC7A9</i></p> <p><i>SMARCAL1</i></p>	<p><i>THBD</i></p> <p><i>TMEM127</i></p> <p><i>TP53</i></p> <p><i>TRIP13</i></p> <p><i>TRPC6</i></p> <p><i>TSC1</i></p> <p><i>TSC2</i></p> <p><i>TTR</i></p> <p><i>UMOD</i></p> <p><i>VHL</i></p> <p><i>WDR73</i></p> <p><i>WNK1</i></p> <p><i>WNK4</i></p> <p><i>WT1</i></p>

Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #2270: Gesamt-Panel Neuromuskuläre Erkrankungen (1036 Gene, 2596,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Für diese Fragestellungen bitten wir Sie Seite 4 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für AOK- oder vdek-versicherte Patienten der Uniklinik Köln erfolgt die Indikationsstellung und Einleitung der Diagnostik in der Regel über unser Zentrum für Seltene Erkrankungen.

<p>Spinale Muskelatrophie (SMA), 5q-assoziiert, Typ I-IV</p> <p>SMN1 MLPA (akkreditierte Leistung)</p> <p>SMN1 Punktmutationsanalyse</p> <p>SMN2 MLPA</p>	<p>Neurodegenerative Erkrankungen (keine Repeat-Expansionsanalyse)</p> <p>Panel #2248: Hereditäre spastische Paraplegie im Kindesalter (132 Gene, 295,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2251: Hereditäre spastische Paraplegie im Erwachsenenalter (94 Gene, 218,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2252: Ataxie im Kindesalter (214 Gene, 535,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2253: Ataxie im Erwachsenenalter (77 Gene, 257,3 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2318: Bewegungsstörungen und Dystonien im Kindesalter (232 Gene, 484,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2319: Bewegungsstörungen und Dystonien im Erwachsenenalter (84 Gene, 198,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p>
<p>Motoneuronenerkrankungen</p> <p>SMN1 MLPA</p> <p>Panel #2320: Pädiatrische Motoneuronenerkrankungen/nicht-5q-SMA (35 Gene, 89,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2235: Motoneuronenerkrankungen inkl. ALS (55 Gene, 104,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p>	<p>Nach Leitsymptomen</p> <p>Panel #2321: Infantile Hypotonie und Muskelschwäche (261 Gene, 826,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2259: Arthrogrypose (164 Gene, 608,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2268: HyperCKämie, Myalgien und Muskelkrämpfe (130 Gene, 484,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p>
<p>Neuropathien</p> <p>PMP22 MLPA</p> <p>Panel #2232: Hereditäre sensomotorische Neuropathie/Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (178 Gene, 453,3 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2266: Neurogene Schmerzsyndrome/ sensorische Neuropathien (25 Gene, 88,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Familiäre Amyloidpolyneuropathie</p> <p>TTR (per Sanger-Sequenzierung)</p>	
<p>Muskelerkrankungen</p> <p>Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker</p> <p>DMD MLPA</p> <p>Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker</p> <p>DMD (per Sanger-Sequenzierung)</p> <p>Panel #2237: Kongenitale Muskeldystrophien (51 Gene, 161,3 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2239: Gliedergürteldystrophien und distale Myopathien (71 Gene, 344,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2241: Kongenitale Myopathien (86 Gene, 384,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2242: Kongenitale Myasthenien (27 Gene, 72,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #2243: Rhabdomyolyse, Kanalopathien und Speichererkrankungen der Skelettmuskulatur (76 Gene, 200,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p>	

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

ACTA1	CAV3	DOK7	ISPD	MYH3	POMGNT2	SMAD3	TTR
ACTA2	CHRNA1	DYSF	KCNJ10	MYH7	POMK	SMN1	UBA1
AGXT	CHRND	FGF10	LAMB2	MYH8	POMT1	SOD1	VAPB
ALS2	CHRNE	FGFR2	LARGE1	MYLK	POMT2	SORD	VWA1
ANO5	CHRNA5	FGFR3	LMNA	MYOT	RAPSN	SUOX	WDR73
ASPM	CLCN2	FKBP10	LMX1B	NPHP1	RET	TARDBP	WNK1
B3GALNT2	COL3A1	FKRP	MAGEL2	PAX6	RMND1	TGFB2	
B3GNT2	COL6A1	FKTN	MEGF10	PEX6	RXYLT1	TGFB1	
B4GAT1	COL6A2	FLNA	MET	PIEZO2	SCN2A	TGFB2	
BICD2	COL6A3	FUS	MRE11	PLOD2	SDHA	TNNI2	
BRAT1	COLQ	GMPPB	MUSK	PMP22	SELENON	TNNT3	
CAPN3	CRPPA	HPRT1	MYBPC1	PNKP	SEPN1	TPM2	
CASK	DMD	IGHMBP2	MYBPC3	POLG	SGPL1	TRPV4	
CASR	DNAJB6	INF2	MYH11	POMGNT1	SMAD2	TSEN54	

Marfan-Syndrom und weitere Bindegewebserkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #2422: Gesamt-Panel Bindegewebserkrankungen (inkl. Aortopathien, Ehlers-Danlos-, Marfan-, Loeys-Dietz- und Stickler-Syndrom) (100 Gene, 342,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2418: Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien, Gene und Stufendiagnostik inkl. MLPA gemäß EBM-Ziffer 11444 und 11445 (3 Gene, 11,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2396: Thorakale Aortenerweiterung und Aortendissektion, Gene gemäß EBM-Ziffer 11448 (49 Gene, 154,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2419: Erbliche Bindegewebserkrankungen (inkl. Ehlers-Danlos-, Marfan- und Loeys-Dietz-Syndrom) (90 Gene, 301,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2420: Vasculäres Ehlers-Danlos Syndrom, Gen gemäß EBM-Ziffer 11446 und 11447 (1 Gen, 4,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2421: Stickler-Syndrom (6 Gene, 22,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>ACTA2</i>	<i>COL1A2</i>	<i>COL6A1</i>	<i>FBN1</i>	<i>MYH11</i>	<i>PKD1</i>	<i>SMAD3</i>	<i>TGFBR2</i>
<i>CBS</i>	<i>COL3A1</i>	<i>COL6A2</i>	<i>FLCN</i>	<i>MYLK</i>	<i>PKD2</i>	<i>TGFB2</i>	
<i>COL1A1</i>	<i>COL4A5</i>	<i>COL6A3</i>	<i>FLNA</i>	<i>PIEZO2</i>	<i>SMAD2</i>	<i>TGFBR1</i>	

Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathien und Noonan-Syndrom

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

¹gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Herzrhythmusstörungen

Panel #2288: Long-QT-Syndrom (LQTS) (13 Gene, 25,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2289: Short-QT-Syndrom (SQTS) (8 Gene, 28,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2291: Brugada-Syndrom (2 Gene, 9,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2292: Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) (8 Gene, 22,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2293: Gesamt-Panel Herzrhythmusstörungen inkl. u. a. LQTS, SQTS, Brugada-Syndrom, CPVT (39 Gene, 101,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2294: Plötzlicher (Herz-) Tod inkl. u. a. Gesamt-Panel Herzrhythmusstörungen (#2293) und Kardiomyopathien (#2285) (168 Gene, 473,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Noonan-Syndrom

Panel #057: Noonan-Syndrom, *PTPN11*, Stufe 1 der Diagnostik gemäß EBM-Ziffer 11355 (1 Gene, 1,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2272: Noonan-Syndrom - weitere Gene, Stufe 2 der Diagnostik gemäß EBM-Ziffer 11356 (25 Gene, 49,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2271: Rasopathien inkl. Noonan-, Cardiofaciocutanes (CFC) und Costello-Syndrom (26 Gene, 49,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Kardiomyopathien

Panel #2274: Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) nicht-syndromal (35 Gene, 178,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2275: Dilatative Kardiomyopathie (DCM) nicht-syndromal (63 Gene, 293,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2281: Linksventrikuläre Non-Compaction (LVNC) (16 Gene, 164,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2282: Arrhythmogene (rechtsventrikuläre) Kardiomyopathie (ARVC) (15 Gene, 53,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2285: Gesamt-Panel Kardiomyopathien im Erwachsenenalter (HCM, DCM, LVNC, ARVC) (88 Gene, 337,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2284: Pädiatrische oder syndromale Kardiomyopathien (202 Gene, 520,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>ACTA1</i>	<i>DMD</i>	<i>LMNA</i>	<i>MYH7</i>	<i>SDHA</i>	<i>TPM1</i>
<i>CAV3</i>	<i>FKRP</i>	<i>MMACHC</i>	<i>PTPN11</i>	<i>SDHD</i>	<i>TTN13</i>
<i>COQ2</i>	<i>FKTN</i>	<i>MYBPC3</i>	<i>RIT1</i>	<i>TNNT2</i>	<i>TTR</i>

Endokrinologische Erkrankungen/Adipositas/Lipodystrophie

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Adipositas

Panel #2347: Monogene Adipositas (95 Gene, 259,3 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2410: Adipositas plus Entwicklungsstörung (284 Gene, 917,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Adipositas plus EVZ mit weiteren dysmorphologischen Merkmalen oder Organfehlbildungen bitte Rücksprache oder Diagnostik über Selektivvertrag der teilnehmenden KK wenn möglich

Weitere endokrinologische Erkrankungen

Panel #2415: Konnatale Hypothyreose (40 Gene, 97,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Konnatale Hypothyreose mit weiteren dysmorphologischen Merkmalen oder Organfehlbildungen bitte Rücksprache oder Diagnostik über Selektivvertrag der teilnehmenden KK wenn möglich

Panel #2416: Hypogonadotroper Hypogonadismus (61 Gene, 143,3 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2417: Hyperparathyreoidismus und familiäre Hyperkalzämie (15 Gene, 22,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Lipodystrophie

Panel #2412: Lipodystrophie (42 Gene, 94,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

(Einsenderhinweis: Bei Angabe des V.a. Familiäre partielle Lipodystrophie erfolgt eine Stufendiagnostik mit 1. Stufe Untersuchung von *PPARG* und *LMNA*, 2. Stufe restliche Gene des Panels)

Panel #2414: Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) (14 Gene, 23,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Panel #2413: Insulinresistenz inkl. MODY (84 Gene, 177,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>AP2S1</i>	<i>DIS3L2</i>	<i>HNF1A</i>	<i>MAGEL2</i>	<i>PNKP</i>	<i>RIT1</i>	<i>SMARCB1</i>
<i>BBS10</i>	<i>FBN1</i>	<i>HNF1B</i>	<i>MEN1</i>	<i>POMC</i>	<i>SEC12A3</i>	<i>SMARCE1</i>
<i>CASR</i>	<i>FGFR1</i>	<i>HNF4A</i>	<i>NPHP1</i>	<i>POMGNT1</i>	<i>SHOX</i>	<i>UBE3A</i>
<i>CDKN1B</i>	<i>FGFR3</i>	<i>KDM6A</i>	<i>PAX6</i>	<i>PPARG</i>	<i>SLC26A4</i>	<i>WT1</i>
<i>CLCNKB</i>	<i>GCK</i>	<i>KMT2D</i>	<i>PCNT</i>	<i>PTPN11</i>	<i>SLC34A1</i>	<i>XRCC4</i>
<i>CYP24A1</i>	<i>GNA11</i>	<i>LMNA</i>	<i>PHF6</i>	<i>RET</i>	<i>SLC5A2</i>	<i>XRCC4</i>

Erbliche Tumorsyndrome

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Gastrointestinale Tumorerkrankungen

Panel #2337: Familiäres Pankreaskarzinom (13 Gene, 52,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2336: Gastrointestinale Stromatumore (6 Gene, 10,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2335: Magenkarzinom (10 Gene, 22,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Hereditäres Nicht-Polypöses Kolorektales Karzinom (HNPCC)/Lynch-Syndrom^a

Panel #2748: HNPCC/Lynch-Syndrom (MLH1, PMS2) (2 Gene, 4,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2387: HNPCC/Lynch-Syndrom (MSH2, MSH6, EPCAM) (3 Gene, 7,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

^aBitte beachten Sie die Indikation und notwendigen Angaben für diese Untersuchung:

Gemäß der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik ist die Analyse der HNPCC-Gene bei gesetzlichen Versicherten nur möglich, wenn die **revidierten Bethesda-Kriterien** für ein HNPCC-/Lynch-Syndrom erfüllt sind bzw. eine **Mikrosatelliteninstabilität** am Tumormaterial nachgewiesen wurde, oder alle **Amsterdam-II-Kriterien** erfüllt sind. Bitte ankreuzen:

Mikrosatelliteninstabilität:

Mikrosatelliteninstabilität im Tumormaterial nachgewiesen

Immunhistochemischer Ausfall/ Expressionsminderung von MLH1, PMS2, MSH2 und/oder MSH6 um mind. 50%.

Erfüllung der Amsterdam-II-Kriterien:

Ausschluss einer Familiären adenomatösen Polyposis (FAP)

mind. drei, an einem HNPCC-assoziierten^b, histologisch gesicherten Karzinom erkrankte Familienangehörige, wovon ein erkrankter Angehöriger Verwandter ersten Grades der beiden anderen ist.

Erkrankung in mind. zwei aufeinander folgenden Generationen

Diagnosestellung vor dem Alter von 50 Jahren bei mind. einem betroffenen Familienangehörigen

^bTumoren im Kolorektum, Endometrium, Magen, Ovarien, Pankreas, Urothel, Gallengang, Dünndarm und Gehirn (meist Glioblastom), Talgdrüsenadenome, Keratoakanthome

Panel #2360: Darmkrebs (unauffälliges Tumorgewebe) (16 Gene, 40,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2387: HNPCC/Lynch-Syndrom (MSH2, MSH6, EPCAM) (3 Gene, 7,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Hauttumore

Panel #2333: Malignes Melanom (10 Gene, 15,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2334: Basalzellkarzinom/ Basalzellnävus-Syndrom/ Zylindromatosis (3 Gene, 8,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Neuroendokrine Tumore

Panel #703: Multiple endokrine Neoplasie Typ I, II und IV (3 Gene, 5,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2426: Hereditäres Paragangliom/Phäochromozytom (13 Gene, 21,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2383: Multiple endokrine Tumoren (18 Gene, 27,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Nierenzellkarzinome

Panel #2536: Nierenzellkarzinom (14 Gene, 26,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2537: Nephroblastom/Wilms-Tumor (20 Gene, 66,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Tumorerkrankungen mit Beteiligung des Nervensystems

Panel #2328: Neurofibromatose Typ 1 (2 Gene, 9,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2329: Neurofibromatose Typ 2/Schwannomatose (3 Gene, 5,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2330: Hirntumore (inkl. Medulloblastome) (22 Gene, 80,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Weitere Tumorerkrankungen

Panel #2340: Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom^{a,b} (11 Gene, 28,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

^aBei Hinweisen auf weitere Organdysfunktionen bzw. auf eine syndromale Grunderkrankung (z.B. Telomer-Erkrankungen (inkl. Dyskeratosis congenita), Fanconi-Anämie, Rasopathien (inkl. Noonan-Syndrom)) bitten wir um Rücksprache zur Anpassung eines individuellen Panels.

^bNach Rücksprache ggf. Zusendung von DNA aus Normalgewebe (z.B. Haarwurzeln, Hautbiopsie) notwendig.

Panel #2339: Schilddrüsenkarzinom (10 Gene, 24,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2344: Prostatakarzinom (10 Gene, 42,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Isoliertes familiäres Lungenkarzinom/Lungenkarzinom bei auffälliger Familienanamnese bzgl. weiterer Tumorerkrankungen

Eine individuelle Paneldiagnostik nach Ihren klinischen Angaben ist gerne möglich. Bitte kontaktieren Sie uns, sollte dies gewünscht sein oder verwenden Sie Seite 4 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen).

Breites Tumorspektrum/seltene Tumorentitäten (z. B. Sarkome oder multiple Exostosen)

Eine individuelle Paneldiagnostik nach Ihren klinischen Angaben ist gerne möglich. Bitte kontaktieren Sie uns, sollte dies gewünscht sein oder verwenden Sie Seite 4 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen).

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>AIP</i>	<i>DIS3L2</i>	<i>MEN1</i>	<i>SDHA</i>	<i>SDHD</i>	<i>TMEM127</i>	<i>TSC2</i>
<i>BUB1B</i>	<i>FH</i>	<i>MET</i>	<i>SDHAF2</i>	<i>SLC25A11</i>	<i>TP53</i>	<i>VHL</i>
<i>CDKN1B</i>	<i>FLCN</i>	<i>PMS2</i>	<i>SDHB</i>	<i>SMARCB1</i>	<i>TRIP13</i>	<i>WT1</i>
<i>DICER1</i>	<i>MAX</i>	<i>RET</i>	<i>SDHC</i>	<i>SMARCE1</i>	<i>TSC1</i>	

Pulmonale arterielle und hereditäre Hypertonie

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Pulmonale arterielle Hypertonie (PAH)

Panel #2231: Pulmonale arterielle Hypertonie (23 Gene, 49,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2233: Morbus Osler (hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie) und Differentialdiagnosen (9 Gene, 33,3 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Hereditärer Hypertonus

Panel #2238: Hereditärer Hypertonus (23 Gene, 64,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

+ Long-range PCR: *CYP11B1-CYP11B2* Fusionsgen (fam. Hyperaldosteronismus Typ I)

Panel #2244: Familiärer Hyperaldosteronismus (5 Gene, 19,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

+ Long-range PCR: *CYP11B1-CYP11B2* Fusionsgen (fam. Hyperaldosteronismus Typ I)

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>CLCN2</i>	<i>CYP11B2</i>	<i>KCNJ5</i>	<i>PDE3A</i>	<i>SCNN1G</i>	<i>WNK1</i>
<i>CUL3</i>	<i>CYP17A1</i>	<i>KLHL3</i>	<i>SCNN1A</i>	<i>SDHC</i>	<i>WNK4</i>
<i>CYP11B1</i>	<i>HSD11B2</i>	<i>NR3C2</i>	<i>SCNN1B</i>	<i>TMEM27</i>	

Lungenerkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Primäre ciliäre Dyskinesie

Panel #2264: Primäre ciliäre Dyskinesie (73 Gene, 248,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Interstitielle Lungenerkrankung/Alveolarproteinose

Panel #2247: Interstitielle Lungenerkrankung, familiäre Lungenfibrose, Surfactant-Mangel (87 Gene, 235,0 Kb), inkl. Del-/Dup- Analyse[‡]

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgenodiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgenodiagnostik an

<i>CASR</i>	<i>FBN1</i>	<i>FGFR2</i>	<i>SCNN1A</i>	<i>SCNN1G</i>
<i>CFTR</i>	<i>FGF10</i>	<i>FLNA</i>	<i>SCNN1B</i>	

Autoinflammation-/Periodisches Fieber-Syndrom

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #2260: Periodisches Fieber (23 Gene, 35,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹
Panel #2256: Periodisches Fieber und Autoinflammationserkrankungen (86 Gene, 151,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹
Panel #2060: Autoinflammation (473 Gene, 1013,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2399 Amyloidosen (11 Gene, 11,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹
Panel #2262: Interferonopathien (22 Gene, 32,3 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹
Panel #2382: Common variable immunodeficiency (CVID) (34 Gene, 67,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Verdacht auf spezifische Autoinflammationserkrankung, periodische Fieberserkrankung (z. B. familiäres Mittelmeerfieber) oder Immundefizienz (z. B. Defizienz bestimmter Antikörper)

Eine individuelle Paneldiagnostik nach Ihren klinischen Angaben ist gerne möglich. Bitte kontaktieren Sie uns, sollte dies gewünscht sein oder verwenden Sie Seite 4 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen).

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

TTR
UBA1

Dermatologische Erkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

<p>Peeling Skin/ Epidermolysis bullosa</p> <p>Panel #2455: Peeling-Skin-Syndrom (10 Gene, 23,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p> <p>Panel #2456: Skin fragility (26 Gene, 64,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p> <p>Panel #2457: Epidermolysis bullosa (43 Gene, 157,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p>	<p>Weitere Genodermatosen</p> <p>Panel #2462: Angioödem (13 Gene, 30,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p> <p>Panel #2470: Albinismus (inkl. okulokutaner Albinismus) (28 Gene, 70,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p> <p>Panel #2471: Dyskeratosis congenita (19 Gene, 30,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p> <p>Panel #2472: Ektodermale Dysplasie (76 Gene, 139,1 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p> <p>Panel #2473: Generalisierte pustulöse Psoriasis (5 Gene, 7,5 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p> <p>Panel #2474: Hypotrichosis & Alopezien (25 Gene, 35,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p>
<p>Hauterkrankungen mit vaskulärer Beteiligung (nicht-syndromal & syndromal)</p> <p>Panel #2459: Kapilläre Malformationen-Arteriovenöse-Malformationen Syndrom (CM-AVM) und Morbus Osler-Rendu (7 Gene, 15,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p> <p>Panel #2458: Vaskuläre Malformationen Gesamt-Panel (128 Gene, 322,9 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p>	
<p>(Kongenitale) Ichthyosen, Palmoplantare Keratodermatosen & Erythrokeratodermatosen</p> <p>Panel #2460: Ichthyose (60 Gene, 106,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p> <p>Panel #2461: Ichthyose / Erythrodermatosen Gesamt-Panel (216 Gene, 426,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p> <p>Panel #2469: Palmoplantare Keratodermatosen & Erythrokeratodermatosen (92 Gene, 174,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]</p>	

Für weitere sonstige dermatologische Fragestellungen (Porokeratose, Familiäre suppurative Hidradenitis u. a.) stellen wir gerne nach Rücksprache eine individuelle Genauswahl zusammen oder nutzen Sie das untenstehende Feld.

<p>Tumorerkrankungen der Haut</p> <p><i>Für dermatologische Tumorerkrankungen (z.B. bei V.a. hereditäres Melanom, Muir-Torre Syndrom, Basalzell-Nävus-Syndrom, Xeroderma pigmentosum, u.a.) ist eine individuelle Paneldiagnostik nach Ihren klinischen Angaben möglich. Bitte kontaktieren Sie uns, sollte dies gewünscht sein oder verwenden Sie Seite 4 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) und prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt</i></p>	<p>Inflammations-/Immunerkrankungen mit Hautbeteiligung</p> <p><i>Für immunologische Erkrankungen mit Beteiligung der Haut ist eine individuelle Paneldiagnostik nach Ihren klinischen Angaben möglich. Bitte kontaktieren Sie uns, sollte dies gewünscht sein oder verwenden Sie Seite 4 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) und prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt.</i></p>
---	---

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

CBS	COL4A5	FGFR2	GNA11	MET	RIT1	SMARCB1
COL1A1	FGF10	FGFR3	LIG4	PEX6	SGPL1	TSC1
COL3A1	FGFR1	GJB2	LMNA	PTPN11	SMARCA2	TSC2

Sonstige Erkrankungen/Multisystem-Erkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Die Gene der jeweiligen Panel finden Sie im Anhang.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

‡ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Cystische Fibrose

CFTR (Test auf 44 häufige Mutationen)

CFTR vollständige Sequenzierung: **Panel #2649: Cystische Fibrose (1 Gen, 4,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹**

CFTR MLPA

Pankreatitis

PRSS1 (per Sanger-Sequenzierung)

Schwerhörigkeit/DFNB1, rezessiv

1. *GJB2* Sequenzierung (akkreditierte Leistung)

2. *GJB2* MLPA

Pendred-Syndrom/DFNB4, rezessiv

SLC26A4 (per Sanger-Sequenzierung)

Aminoglycosid-induzierter Hörverlust

MTRNR1 (per Sanger-Sequenzierung)

Aniridie/WAGR Syndrom

PAX6 (per Sanger-Sequenzierung)

PAX6 MLPA

Methylmalonazidurie/Homocysteinurie

MMACHC (per Sanger-Sequenzierung)

MMADHC (per Sanger-Sequenzierung)

CBS (per Sanger-Sequenzierung)

Hereditäre ATTR-Amyloidose bzw. familiäre Amyloidpolyneuropathie

TTR (per Sanger-Sequenzierung)

VEXAS-Syndrom

UBA1 (per Sanger-Sequenzierung)

Panel #2258: Kongenitale kraniale Dysinnervationssyndrome

(inkl. Duane-Syndrom, Möbius-Syndrom, progressive externe Ophthalmoplegie und kongenitale Fibrose der extraokulären Muskeln)
(28 Gene, 51,3 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2250: Möbius-Syndrom (6 Gene, 19,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2263: Porphyrinen und Protoporphyrinen, inkl. Tyrosinämie Typ I (10 Gene, 13,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #2290: Monogene Schwerhörigkeit (191 Gene, 513,7 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Infos zur Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose/Fragestellung abzuklären:

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analyse hat, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekularzytogenetischer Analyse,
 - die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
 - die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)
- auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung/Störung sind.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt.

Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekularzytogenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse)
- oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode untersucht, z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Genpanel-Sequenzierung - d.h. die parallele Analyse mehrerer Gene - Exom- oder Genomsequenzierung)
- und bei modernen Sequenzierverfahren aus technischen Gründen oftmals für mehr Gene und/oder Genbereiche Sequenzrohdaten generiert als angefordert. Die diagnostische Auswertung dieser Rohdaten beschränkt sich jedoch nur auf die jeweils angeforderten Gene.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der o.g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Analysen auszuschließen.

Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Infos zur Aufklärung zu Zufallsbefunden bei genetischen Analysen

Bei Ihnen bzw. Ihrem Kind besteht der Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung. Zur Abklärung wird deshalb eine umfassende Untersuchung des Erbmaterials (Sequenzierung des Genoms oder Exoms, Multigen- bzw. Panel-Analyse oder Array-CGH) durchgeführt. Dabei werden große Mengen an genetischen Daten erhoben, von denen jedoch nach Möglichkeit nur diejenigen Daten ausgewertet werden sollen, die in Zusammenhang mit der Fragestellung und den vorliegenden klinischen Symptomen stehen könnten. Dies nennt man „indikationsbezogene“ oder „Phänotyp-basierte“ Auswertung. Trotzdem lässt sich nicht immer vermeiden, dass **genetische Zufallsbefunde** erhoben werden, die nicht in erkennbarem Zusammenhang mit der Fragestellung stehen. Zufallsbefunde können eine große medizinische Bedeutung haben, da sie zum Teil schwerwiegende erbliche Erkrankungen betreffen. Manche dieser Erkrankungen beginnen erst im Erwachsenenalter, andere schon in der Kindheit. Es ist möglich, dass Zufallsbefunde Sie psychisch belasten oder dass sie z. B. für spätere Abschlüsse von Lebens-, Kranken- und Pflegeversicherungen relevant sind. Vor Benachteiligungen im Versicherungswesen oder Arbeitsleben sind Sie allerdings durch das Gendiagnostikgesetz weitgehend geschützt.

Zufallsbefunde können in folgende drei Kategorien eingeteilt werden:

Kategorie 1

Die genetische Variante führt zum (möglichen) Auftreten einer Erkrankung beim Träger. Die Erkrankung kann durch Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden (sog. **„medizinisch angehbare Erkrankungen“**)

Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Kategorie 1 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung max. 1-2 %. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung (oder die Ihres Kindes).

Kategorie 2

Die genetische Variante führt zum (möglichen) Auftreten einer Erkrankung beim Träger. Die Erkrankung kann jedoch nicht durch Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden (sog. **„medizinisch nicht angehbare Erkrankungen“**)

Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Kategorie 2 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung vermutlich wenige Prozent. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte keine Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung, könnte aber einen Einfluss auf Ihre Lebensführung und Lebensplanung haben. Bitte beachten Sie, dass bei Kindern und Jugendlichen, die als Erwachsene voraussichtlich einwilligungsfähig sein könnten, Zufallsbefunde der Kategorie 2 zum Schutz des „Rechts auf Nichtwissen“ in der Regel nicht mitgeteilt werden, wenn es sich um spätmanifeste Erkrankungen handelt.

Kategorie 3

Die genetische Variante führt nicht zur Erkrankung beim Träger, kann jedoch zum Auftreten einer Erkrankung bei dessen **Nachkommen (oder verwandten Personen)** führen.

Die Kenntnis solcher Varianten kann daher für die Familienplanung von Bedeutung sein. Varianten der Kategorie 3 trägt jeder Mensch in seinem Erbgut (Genom), insbesondere Anlagen für autosomal-rezessiv oder X-chromosomal erbliche Erkrankungen. Bei indikationsbezogener Auswertung hängt die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Kategorie 3 davon ab, wie viele Gene ausgewertet werden.

Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

Anhang

Intelligenzminderung/syndromale und nicht-syndromale Formen

#1166: Epileptische Encephalopathie des Säuglings- und Kindesalters (71 Gene, 191.5kb)

AARS1, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ARHGEF9, ARX, ATP7A, BRAT1, BTB, CACNA1H, CACNA2D2, CDKL5, CHD2, DNM1, DOCK7, FLNA, FOLR1, FOXG1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GCSH, GLDC, GLYCTK, GNAO1, GPHN, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HCN1, IQSEC2, KCNA2, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, MECP2, MEF2C, MOCSI, MOCS2, MTHFR, MTOR, NDP, NECAP1, NRXN1, PCCA, PCCB, PCDH19, PIGA, PLCB1, PNKP, PNPO, PTEN, QARS1, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SETBP1, SIK1, SLC12A5, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SPTAN1, ST3GAL3, STXB1, SUOX, TBCID24, TCF4, WWOX

Core-Gene: KCNT1, SCN1A, SCN2A

#1707: Häufigste monogene Formen der Intelligenzminderung (104 Gene, 377.2kb)

ADNP, AHDC1, ALG13, ANKRD11, ARID1A, ARID1B, ASXL1, ASXL3, AUTS2, BCL11A, BRAF, CASK, CDK13, CDKL5, CERT1, CHAMP1, CHD2, CHD4, CHD7, CHD8, CNKSR2, CNOT3, CREBBP, CSNK2A1, CTCF, CTNNA1, DDX3X, DNM1, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EFTUD2, EHMT1, EP300, FOXG1, FOXP1, GABRB3, GATAD2B, GNAI1, GNAO1, GRIN2B, HDAC8, HNRNP, HNRNP, IQSEC2, ITPR1, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KCNH1, KCNQ2, KCNQ3, KDM5B, KIF1A, KMT2A, KMT2E, KMT5B, MBD5, MECP2, MED13L, MEF2C, MSL3, MYT1L, NAA10, NFIX, NSD1, PACS1, PDHA1, POGZ, PPM1D, PPP2R1A, PPP2R5D, PTEN, PTPN11, PUF60, PURA, QRICH1, RAF1, RNASEH2B, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SET, SETD1A, SETD5, SLC35A2, SLC6A1, SMAD4, SMARCA2, SMC1A, STXB1, SYNGAP1, TBL1XR1, TCF20, TCF4, TET3, TRIO, UPF3B, USP9X, WAC, WDR45, ZBTB18, ZC4H2

#2138: Behandelbare Erkrankungen mit Intelligenzminderung (139 Gene, 222.8kb)

ABCC8, ABCD1, ABCD4, ACAD9, ACAT1, AGA, AHCY, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, AP1S1, ARG1, ARSA, ASL, ASS1, ATP7A, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BTB, CA5A, CAD, CBS, COQ5, COQ8A, CP, CPS1, CYP27A1, DBT, DDC, DHCR7, DHFR, DLAT, DLD, DNAJC12, ECHS1, ETF, ETFB, ETFDH, ETHE1, FAR1, FARSB, FOLR1, FUCA1, GAMT, GATM, GCDH, GCH1, GLDC, GLUL, GOT2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GUSB, HIBCH, HLCS, HMGCL, HMGCS2, IARS1, IDS, IDUA, IVD, KCNJ11, LARS1, LMBRD1, MAN2B1, MARS1, MFSDB, MAAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MOCSI, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-TF, MT-TH, MT-TL1, MT-TQ, MT-TS1, MT-TS2, MT-TW, MTHFR, MTHFS, MTR, MTRR, NAGS, NAXE, NFE2L2, NPC1, NPC2, OTC, PAH, PCCA, PCCB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PHGDH, PIGA, PIGM, PIGO, PMM2, PNPO, PRPS1, PSAT1, PSPH, PTS, QDPR, SARS1, SLC18A2, SLC19A3, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC2A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, SLC46A1, SLC5A6, SLC6A8, SPR, TAT, TCN2, TH, TMLHE, TPCK1, TPP1

#2255: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie inkl. MOPD, Seckel- und Meier-Gorlin Syndrom (31 Gene, 83.1kb)

ATR, CDC8, CDC45, CDC6, CDKN1C, CDT1, CENPJ, CEP152, CEP63, COG4, CRIPT, CUL7, DNA2, FAM111A, GMNN, LARP7, LIG4, NSMCE2, NUP85, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, PCNT, POLE, PRIM1, RBBP8, RNU4ATAC, TBCE, TRAP1, XRCC4

#2265: Angelman-, Rett-Syndrom und ähnliche Erkrankungen (37 Gene, 137.4kb)

ACTL6B, ADSL, ASXL3, ATRX, CDKL5, EEF1A2, EHMT1, FOXG1, GABBR2, GRIN2B, HECTD4, HECW2, HERC2, IQSEC2, KANSL1, KCNA2, KCNQ2, KIF1A, MBD5, MECP2, MEF2C, NTNG2, SATB2, SCN2A, SHANK3, SLC9A6, SMC1A, STXB1, SYNGAP1, SYT1, TCF4, UBE3A, UBE3C, UBTF, WAC, WDR45, ZEB2

#2269: Autismus (165 Gene, 688.5kb)

ADNP, ADSL, AHDC1, AH11, ALDH5A1, ALG6, ANK2, ANKRD11, ARID1B, ARX, ASH1L, ASXL3, BAZ2B, BCKDK, BCL11A, BICRA, BRAF, C12ORF57, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1H, CACNA2D3, CDKL5, CHD2, CHD7, CHD8, CHKB, CIC, CLCN4, CMIP, CNKSR2, CNOT3, CNTN4, CNTNAP2, CSDE1, CTNND2, CUL3, CUX1, DDX3X, DEAF1, DHCR7, DIP2C, DMD, DSCAM, DYRK1A, EHMT1, EP300, ERBIN, FMR1, FOXP1, GABRB3, GATM, GIGYF2, GRI1, GRIN2B, GRIPI, HCN1, HEPACAM, HERC2, HOXA1, ILF2, INTS6, IQSEC2, IRF2BPL, KAT2B, KAT6A, KATNAL2, KDM5B, KDM6A, KMT2A, KMT2C, KMT5B, LEO1, MADD, MAGEL2, MBD5, MBOAT7, MECP2, MED13, MED13L, MEF2C, MET, MYT1L, NAA15, NAC1, NCKAP1, NF1, NFIX, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NR2F1, NRXN1, NSD1, OCRL, PACS1, PAX6, PCCA, PCCB, PCDH19, PHF3, PIK3R2, POGZ, PPP2R5D, PRODH, PTCHD1, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAI1, RALGAPB, RANBP17, RELN, RERE, RIMS1, RIMS2, RPS6KA3, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN9A, SETD1B, SETD5, SGSH, SHANK1, SHANK2, SHANK3, SIN3A, SLC4A10, SLC6A1, SLC9A6, SMARCA2, SMARCC2, SNX14, SOX5, SPAST, SPEN, SRCAP, SRSF11, STAG1, STXB1, SYNGAP1, TAF1, TAOK2, TBL1XR1, TBR1, TCF20, TCF4, TMLHE, TNRC6B, TRIO, TRIP12, TSC1, TSC2, UBE3A, UBN2, UPF3B, USP15, USP7, VPS13B, WAC, WDFY3, ZBTB20, ZNF292, ZSWIM6

#2273: Zerebraldysplasie (186 Gene, 578.1kb)

ACADM, ACTB, ADAR, ADAT3, ADCY5, ADD3, ADNP, AFG2A, AFG2B, AGAP1, AHDC1, ALDH3A2, ALK, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARG1, ARID2, ARX, ASXL1, ASXL3, ATL1, ATM, ATP13A3, ATP7A, ATP8A2, ATRX, AUTS2, BCAP31, BCL11A, BRAT1, CACNA1A, CAMTA1, CASK, CDKL5, CHD8, CLTC, COL4A1, COL4A2, CREBBP, CTBP1, CTNNA2, CTNNA1, CYP2U1, DDC, DDHD2, DDX3X, DHX32, DOCK6, DYNC1H1, DYRK1A, EARS2, ECHS1, EEF1A2, ELOVL1, ELP2, ERCC8, ESAM, EXOSC3, FARI, FARS2, FBXO31, FH, FOXG1, FRRS1, GABRB2, GCDH, GNAO1, GNB1, GRIN1, GRIN2B, GSX2, HECW2, HFDL, HPRT1, IFIH1, IQSEC2, IRF2BPL, ITPR1, KAT6A, KCNC3, KCNQ2, KCNT1, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KMT2A, KMT2B, LICAM, MAP2K1, MAST1, MCOLN1, MECP2, MEF2C, MINPP1, MOCSI, MOCS2, MSL3, MT-TL1, NAA10, NALCN, NDUFA12, NDUFAF2, NFIX, NGLY1, NKX2-1, NSRP1, NT5C2, PAFAH1B1, PAK3, PANK2, PCDH12, PCYT2, PDHA1, PDHX, PIGA, PIGN, PLA2G6, PLP1, PNPLA6, POGZ, POMGNT1, PROC, PRUNE1, PTPN11, PTPN23, PURA, RAB3GAP1, RARS2, RHOB, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SACS, SAMHD1, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SEPSECS, SHANK3, SLC13A5, SLC16A2, SLC2A1, SLC5A6, SLITRK2, SMARCB1, SNX14, SON, SPAST, SPG11, SPR, SPTAN1, SPTBN2, ST3GAL5, STAMBP, STXB1, SUOX, SYNE1, SYNGAP1, TAF1, TANGO2, TCF4, TEPI, TH, TMX2, TNF, TRAPPC9, TREX1, TSC1, TUBA1A, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, UBE3A, VPS13D, WDR26, WDR45, WWOX, ZC4H2, ZEB2, ZSWIM6

#2280: Zerebelläre und pontozerebelläre Hypoplasie (103 Gene, 276.7kb)

ADAM22, ADGRG1, AMPD2, ATAD3A, ATOH1, ATP8A2, AUTS2, B3GALNT2, B4GAT1, BCL11A, BICD2, BLTP1, BRAT1, BRF1, CA8, CACNA1G, CAMK2B, CASK, CDK5, CEP55, CHMP1A, CHP1, CLP1, COASY, CRPPA, CWF19L1, DAG1, DCC, DDX3X, DKC1, EXOSC3, EXOSC5, EXOSC8, EXOSC9, FKBP, FKTN, FTH1, GEMIN5, GMPPB, GPAA1, HEATR5B, HHAT, ITPR1, KAT5, KCNC3, LARGE1, MAB21L1, MACF1, MAN2C1, MAST1, MED27, MFN2, MINPP1, MSL3, NOVA2, OPHN1, OXRI, PCLO, PHGDH, PI4KA, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PP1L1, PRDM13, PTF1A, RAB11B, RARS2, RELN, ROBO3, RXYLT1, SEPSECS, SETD2, SLC25A46, SMPD4, SNX14, SPTBN2, TBCID23, TBCE, TBCK, TERT, TIN2, TOE1, TRIP4, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2B, TUBB3, UFM1, VLDLR, VPS35L, VPS4A, VPS51, VPS53, VRK1, WDR37, WDR81

#2283: Frühkindliche Leukodystrophie (207 Gene, 359.1kb)

AARS1, AARS2, ABCC9, ABCD1, ABHD16A, ACBD5, ACER3, ACOX1, ACTA2, ADAR, AIFM1, AIMP1, ALDH3A2, AP4B1, AQP4, ARSA, ASPA, ATP11A, ATP7A, ATPAF2, AUH, BCAP31, BCS1L, BOLA3, BORCS8, C2ORF69, CIC, CLCN2, CLDN11, CLPP, CNP, CNTNAP1, COA7, COA8, COLGALT1, COQ2, COQ8A, COQ9, COX10, COX15, CSF1R, CTC1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DARS1, DARS2, DCAF17, DEGS1, DENND5B, DGUOK, DPYD, EARS2, EIF2AK2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL1, ENTPD1, EPRS1, ERCC2, ERCC6, ERCC8, ETFDH, FA2H, FBP2, FDX2, FIG4, FLVCR2, FOLR1, FUCA1, GALT, GALNT2, GBE1, GFAP, GFM1, GFPT1, GJA1, GJB1, GJC2, GLB1, GLRX5, GPRC5B, HEPACAM, HEXA, HIKESHI, HMBS, HMGCL, HPDL, HSD17B4, HSPD1, HYCC1, IBA57, IFIH1, ISCA1, ISCA2, KARS1, KIF5A, L2HGDH, LAMB1, LIG3, LMNB1, LYRM7, MAL, MCOLN1, MEF2C, MLC1, MPLKIP, MRPS16, MTFMT, NAXD, NAXE, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFAF3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, NKX6-2, NOTCH1, NPC1, NUBPL, PAFAH1B1, PC, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PI4KA, PLEKHG2, PLP1, POLG, POLG2, POLR1A, POLRIC, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PPP1R21, PPT1, PSAP, PTEN, PYCR2, RAB11B, RARS1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF220, RPIA, RRM2B, SAMHD1, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SLC13A3, SLC13A5, SLC16A2, SLC17A5, SLC25A12, SLC25A4, SLC35B2, SNORD118, SOX10, SPART, SPG11, SPG7, SUCLA2, SUMF1, SURF1, TACO1, TMEM106B, TMEM163, TMEM63A, TOMM70, TREX1, TUBB4A, TUFM, TWNK, TYMP, UFM1, VPS11, WARSI, WARS2, ZFYVE26

#2286: Großwuchssyndrome inkl. Sotos-Syndrom (32 Gene, 103.2kb)

ABCC9, AKT2, AKT3, ASXL2, BRWD3, CDKN1C, CHD8, DIS3L2, DNMT3A, EED, EZH2, FIBP, GLI3, GPC3, HI-4, KMT5B, MED12, MTOR, NFIB, NFIX, NSD1, OFD1, PDGFRB, PIK3CA, PPP2R5D, PTEN, RNF125, SETD2, SPIN4, SUZ12, TCF20, ZBTB7A

#2305: Intelligenzminderung mit Makrozephalie (140 Gene, 368.4kb)

ABCC9, AGA, AKT1, AKT3, AMER1, ANKH, ARSB, ASPA, ASXL2, ATP7A, ATXN2L, AXINI, BRAF, BRWD3, CA2, CACNA1E, CBL, CCND2, CDKN1C, CHD3, CHD4, CHD8, CLCN7, CTR9, CTSB, CTSC, D2HGDH, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, EED, EEF2, EZH2, FAM20C, FERMT3, FIBP, FUCA1, GALT, GALNS, GATAD2B, GCDH, GFAP, GLB1, GLI3, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPC3, GPRC5B, GUSB, HERC1, HEXA, HEXB, HGSNAT, HRAS, IDS, IDUA, IKBKG, KDM6B, KIF7, KMT2E, KPTN, KRAS, L2HGDH, LEMD3, LRP5, LZTR1, MAN2B1, MANBA, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MCOLN1, MED12, MLC1, MTOR, MYCN, MYT1L, NAGA, NAGLU, NEU1, NF1, NFIB, NFIX, NRAS, NSD1, OFD1, OSTM1, PAK1, PDGFRB, PHF6, PIK3CA, PIK3R2, PLEKHM1, PPP1CB, PPP2R1A, PPP2R5C, PPP2R5D, PSAP, PTCH1, PTEN, PTHIR, PTPN11, RAB5C, RAF1, RASGRP2, RHEB, RIN2, RIT1, RNF125, SETD2, SGSH, SHOC2, SLC17A5, SLC25A1, SNX10, SOS1, SOS2, SOST, SPRED1, STRADA, STT3A, SUFU, SUZ12, TAOK1, TBCID7, TBCK, TCF20, TCIRG1, TET3, TGFB1, TNFRSF11A, TNFSF11, TRAF7, TRIO, TYROBP, VCP, WDFY3, ZBTB7A, ZDHHC9

#2307: CDG-Erkrankungen (Congenital Disorder of Glycosylation) (126 Gene, 203.5kb)

ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, CCDC115, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, COG1, COG2, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, CRPPA, CSGALNACT1, DOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, EDEM3, EOGT, EXT1, EXT2, EXTL3, FCSK, FKRP, FKTN, FUT8, G6PC3, GALNT2, GALNT3, GFPT1, GMPPA, GMPPB, GNE, GORAB, GPAA1, LARGE1, LFNG, MAGT1, MAN1B1, MAN2B2, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, NUS1, OGT, PGAP2, PGAP3, PGM1, PGM3, PIGA, PIGB, PIGH, PIGK, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGP, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PMM2, POFUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RFT1, RXYLT1, SEC23B, SLC10A7, SLC26A2, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A8, SLC9A7, SRD5A3, SSR3, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STT3A, STT3B, STX5, TMEM165, TMEM199, TRAPPC11, TRAPPC9, TUSC3, VMA21, XYLT1, XYLT2

#2310: Coffin-Siris-Syndrom (14 Gene, 46.8kb)

ARID1A, ARID1B, ARID2, BICRA, DPF2, PHF6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SOX11, SOX4
Core-Gen: ARID1B

#2311: Cornelia-de-Lange-Syndrom (10 Gene, 38.8kb)

AFF4, ASXL1, BRD4, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3, TAF1, TAF6
Core-Gen: NIPBL

#2312: Kabuki-Syndrom (2 Gene, 21.0kb)

KDM6A, KMT2D
Core-Gen: KMT2D

#2341: Kortikale Entwicklungsstörung inkl. Lissenzephalie, Polymikrogyrie, Schizenzephalie und Holoprosenzephalie (164 Gene, 516.9kb)

ACTB, ACTG1, ADGRG1, AHII, AKT1, AKT3, APC2, ARF1, ARFGEF2, ARX, ASPM, ASTN1, ATP1A2, ATP1A3, B3GALNT2, B4GAT1, BICD2, BRAF, CAMSAP1, CASK, CASP2, CCND2, CDH2, CDK13, CDK5, CDON, CEP85L, CNOT1, CNTNAP2, COL18A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, CRADD, CRPPA, CSNK2A1, CTNNA2, DAG1, DCHS1, DCX, DEPDC5, DHCR7, DISP1, DLL1, DPYSL5, DYNC1H1, EML1, EMX2, FAT4, FGF8, FGFRL1, FIG4, FKRP, FKTN, FLNA, GLI2, GMPPB, GPM2, GRIN1, GRIN2B, H3-3A, HECTD4, HNRNPK, HS2ST1, HSD17B4, KAT6B, KATNB1, KIF26A, KIF2A, KIF5C, KIFBP, KMT2D, LICAM, LAMA2, LAMB1, LAMC3, LARGE1, MACF1, MAN2C1, MAPIB, MAPK8IP3, MAST1, MED25, MFN2, MNI, MTOR, NDE1, NEDD4L, NHEJ1, NPRL2, NPRL3, NSDHL, NSRP1, OCLN, OSGEP, PAFAH1B1, PAX6, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PI4KA, PIDD1, PIK3CA, PIK3R2, PLCH1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PPP1R2A, PTCH1, PTEN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAC1, RAC3, RAD21, RELN, RRTN, RXYLT1, SCN3A, SHH, SHMT2, SIX3, SLC35A2, SMC1A, SMO, SNAP29, SOX11, STAG2, STRADA, SUFU, TBCID32, TGIF1, TMTC3, TMX2, TP73, TSCI, TSC2, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, TUBGCP2, VLDLR, VPS50, WDR62, WNK3, YWHAE, ZIC2

#2342: Frühmanifeste Ataxien und Kleinhirnanomalien (414 Gene, 957.9kb)

AAAS, ABCA2, ABCB7, ABHD12, ACBD5, ACBD6, ACO2, ADGRG1, ADPRS, AFG3L2, AGTPBP1, AHII, ALDH5A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMPD2, ANO10, APIS2, APTX, ARL13B, ARL3, ARMC9, ARSA, ASL, ATAD3A, ATCAY, ATG5, ATG7, ATM, ATP1A3, ATP2B2, ATP2B3, ATP6AP1, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP8A2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D2, BBS1, BRAT1, C2CD3, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNA2D2, CAD, CAMTA1, CAPRINI, CASK, CBY1, CC2D2A, CCDC115, CENPF, CEP104, CEP290, CEP41, CHMP1A, CHP1, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, CILK1, CLCN2, CLN5, CLN6, CLP1, CLPP, COA7, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COQ4, COQ8A, COX20, CP, CPLANE1, CRB2, CRPPA, CSGALNACT1, CSPP1, CSTB, CTBP1, CWF19L1, CYP27A1, DAG1, DAGLA, DARS2, DCC, DDHD2, DDX59, DHCR7, DHDDS, DKC1,

DLG4, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNMT1, DOCK3, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYSL5, EBF3, EDEM3, EEF2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, EN1, EOGT, EPM2A, EVC, EVC2, EXOSC3, EXOSC5, EXT1, EXT2, FA2H, FAMI49B1, FBXL4, FCSK, FEMIC, FGF14, FKRP, FKTN, FLVCR1, FOLR1, FRMD5, FUT8, FXN, G6PC3, GALNT2, GALNT3, GBA2, GEMIN5, GFAP, GFPT1, GJC2, GLI3, GLS, GMPPA, GMPPB, GNE, GORAB, GOSR2, GPA1, GRID2, GRM1, GRN, GSS, HARS1, HEATR5B, HEXA, HEXB, HYL5, IFT74, INPP5E, INTS11, IRF2BPL, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNN2, KCNQ2, KIAA0586, KIAA0753, KIF1A, KIFIC, KIF7, LAMA1, LARGE1, LARS2, LETM1, LIG3, MAG, MAGT1, MAN1B1, MAN2B2, MAPK8IP3, MARS2, MGAT2, MINPP1, MKKS, MKS1, MMACHC, MOGS, MORC2, MPDU1, MPI, MRE11, MSTO1, MT-ATP6, MTCL1, MTFMT, MTPAP, MTPP, MVK, NAXE, NFASC, NGLY1, NHLRC1, NKX2-1, NKX6-2, NOVA2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPTX1, NUBPL, NUS1, OFD1, OGDHL, OPA1, OPA3, OPHN1, PAX6, PDYN, PEX16, PEX6, PEX7, PGAP2, PGAP3, PGM1, PGM3, PHGDH, PHYH, PI4KA, PIBF1, PIGA, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGS, PIGT, PIGV, PIGW, PITRM1, PLA2G6, PMM2, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLG, POLR3A, POLR3B, POLR3K, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POU4F1, PRDM13, PRDX3, PRKCG, PRNP, PRRT2, PTF1A, PTRH2, RARS2, RELN, RFT1, RFXANK, RNF170, RNF216, RNF220, ROBO3, RORA, RRGRIPL, RUBCN, RXYLT1, SACS, SCLT1, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SEC23B, SEPSECS, SETX, SIL1, SLC13A3, SLC17A5, SLC1A3, SLC25A46, SLC2A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A8, SLC44A1, SLC52A2, SLC9A1, SLC9A6, SMPD4, SNAP25, SNRPN, SNX14, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, SSR3, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STT3A, STUB1, SUFU, SVBP, SYNE1, SYNGAP1, TBC1D23, TBCE, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP2, TECPR2, TERT, TGM6, THGIL, TINF2, TMEM106B, TMEM107, TMEM138, TMEM165, TMEM199, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM67, TOE1, TOGARAM1, TPP1, TRAPPC11, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TTBK2, TTC19, TTI1, TTPA, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUSC3, TWNK, TXNDC15, UBA5, UBR4, UBTF, UCHL1, VAMP1, VLDLR, VPS13B, VPS13D, VPS41, VPS53, VRK1, WARS2, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XRCCI, XYLT1, XYLT2, ZIC4, ZNF423, ZSWIM6

#2345: Intelligenzminderung mit Mikrozephalie (342 Gene, 873.7kb)

AARS1, ACBD6, ACTB, ADARB1, ADD3, AFF3, AFG2A, AFG2B, AGMO, AKT3, ANKLE2, AP3B2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARCNI, ARF3, ARFGEF2, ARPC4, ASPM, ATP1A2, ATP6VOA1, ATP6VOC, ATP9A, ATR, ATRX, AUTS2, BCAS3, BCL11A, BLM, BPTF, BRCA2, BRD4, BRIPI, BUB1, BUB1B, CAMK2B, CAMSAP1, CASK, CCDC88A, CCND2, CDK13, CDK5RAP2, CDK6, CDKL5, CDT1, CENATAC, CENPF, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP55, CEP57, CEP63, CHAMP1, CHD4, CHKA, CIT, CKAP2L, CLDN5, CLTC, COASY, COG3, COPB1, COPB2, CPSF3, CREBBP, CRIPT, CSNK2A1, CTCF, CTNNA2, CTNNB1, CTNND2, CTU2, DCAF15, DDX11, DDX3X, DHCR7, DIAPH1, DNA2, DNMT1, DNMT3A, DOHH, DONSON, DPM1, DPP6, DRG1, DROSHA, DTYMK, DYNC1I2, DYRK1A, EFTUD2, EHM1, EIF2S3, EIF3F, EIF5A, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXOC7, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FBRSL1, FILIP1, FOXG1, FOXR1, FRA10AC1, FRMD4A, GABRB3, GINS3, GMNN, GOLGA2, GON7, GPT2, GRM7, GTF2E2, GTPBP1, GTPBP2, H4C3, H4C5, HDAC8, HHAT, HMGB1, HPDL, IARS1, IER3IP1, IGF1, IGFBP1, INTS11, KCNJ6, KCNK3, KIF11, KIF14, KIF21B, KIF2A, KIFBP, KLHL7, KMT2B, KMT2E, KNL1, LAGE3, LARP7, LHX2, LIG4, LINGO1, LMNB1, LMNB2, MCM6, MCM7, MCPHI, MECP2, MED11, MED17, METTL5, MFS2D2, MINPP1, MORC2, MPLKIP, MRE11, MSMO1, MTSS2, MYCN, MYH10, NAA20, NAC1, NALCN, NAPB, NARS1, NBN, NCAPD2, NCAPD3, NDE1, NDUFA2, NHEJ1, NIPBL, NSD1, NSD2, NSMCE2, NSRP1, NUP107, NUP188, NUP214, NUP85, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, PAFAH1B1, PALB2, PARP6, PCDH12, PCDHGC4, PCGF2, PCNT, PDCD6IP, PDHA1, PHC1, PIGH, PIP5K1C, PLK1, PLK4, PNKP, POC1A, POGZ, POLE, POMT1, PPF1BP1, PP1L1, PPP1R15B, PPP2R1A, PQBP1, PRIM1, PRUNE1, PSMC3, PTPN23, PUF60, PUS7, QARS1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RABGAP1, RAC1, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51C, RARS2, RBBP8, RBL2, RMI1, RNF113A, RNU4ATAC, RPL10, RRP7A, RTTN, RUSC2, SARS1, SASS6, SEC31A, SELENOI, SETD2, SHMT2, SLC1A4, SLC25A19, SLC2A1, SLC38A3, SLC4A10, SLC9A6, SLF2, SLX4, SMARCA5, SMC4, SMC3, SMC5, SMG8, SMO, SNAPC4, SOX11, SOX5, STAG1, STAMBP, STIL, SV2A, SVBP, TAF13, TAF2, TAF8, TBC1D20, TBCD, TBX2, TCF4, THUMP1, TMEM222, TMX2, TNPO2, TOP3A, TP53RK, TPRKB, TRA2B, TRAP1, TRAPPC10, TRAPPC12, TRAPPC14, TRAPPC6B, TRAPPC9, TRIO, TRIP13, TRIT1, TRMT10A, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TTC5, TTI1, TTI2, TUBB2B, TUBG1, TUBGCP2, TUBGCP4, TUBGCP6, UBA5, UBE3A, UBE3B, UFC1, UFM1, UGP2, UNC80, VARS1, VPS4A, VPS50, VPS51, VRK1, WARS1, WDFY3, WDR11, WDR37, WDR4, WDR62, WDR73, WLS, WNK3, XRCC4, YIF1B, YIPF5, YRDC, ZBTB18, ZEB2, ZFTRAF1, ZNF335, ZNF526, ZNF668, ZNHIT3

#2658: Entwicklungsverzögerung und Intelligenzminderung (2746 Gene, 2803.2 Kb)

AAAS, AARS1, AARS2, AASS, ABAT, ABCA2, ABCB1, ABCB7, ABCC6, ABCC8, ABCC9, ABCD1, ABCD4, ABHD16A, ABHD5, ABL1, ACACA, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAN, ACAT1, ACBD5, ACBD6, ACER3, ACO2, ACOX1, ACP5, ACSF3, ACSL4, ACTA1, ACTA2, ACTB, ACTC1, ACTG1, ACTL6A, ACTL6B, ACVRI, ACY1, ADA, ADAM22, ADAMTS10, ADAMTS18, ADAMTS9, ADAMTSL2, ADAR, ADARBI, ADAT3, ADCY5, ADD1, ADD3, ADGRG1, ADGRG6, ADGRL1, ADK, ADNP, ADPRS, ADSL, AFF2, AFF3, AFF4, AFG2A, AFG2B, AGA, AGAP1, AGK, AGL, AGMO, AGO1, AGO2, AGPAT2, AGPAT3, AGPS, AGTPBP1, AGXT, AHCY, AHDC1, AH11, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AIPL1, AIRE, AK1, AK2, AKAP6, AKR1D1, AKT1, AKT2, AKT3, ALAD, ALDH18A1, ALDH1A2, ALDH1A3, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOA, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALKBH8, ALMS1, ALPL, ALS2, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, AMFR, AMOTL1, AMPD2, AMT, ANAPC1, ANAPC7, ANK2, ANK3, ANKH, ANKRD11, ANKRD17, ANKRD26, ANKS1B, ANO10, ANO3, ANO4, ANO5, ANTXR1, APIB1, APIG1, APIS1, APIS2, AP2M1, AP2S1, AP3B1, AP3B2, AP3D1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APC2, APTX, AQP4, AR, ARCNI, ARF1, ARF3, ARFGEF1, ARFGEF2, ARG1, ARHGAP31, ARHGAP32, ARHGAP35, ARHGFE9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL13B, ARL14EP, ARL3, ARL6, ARMC9, ARNT2, ARPC4, ARSA, ARSB, ARSL, ARV1, ARX, ASAH1, ASCC3, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASPH, ASPM, ASS1, ASTN1, ASTN2, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATAD1, ATAD3A, ATG4D, ATG7, ATIC, ATIL1, ATM, ATNI, ATP11A, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A2, ATP2B1, ATP2B2, ATP5F1A, ATP5F1D, ATP5F1E, ATP5P0, ATP6A1, ATP6A2, ATP6VOA1, ATP6VOA2, ATP6VOC, ATP6V1A, ATP6V1B1, ATP6V1B2, ATP6V1E1, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATP8B1, ATP9A, ATR, ATRX, ATXN2L, ATXN7L3, AUH, AUTS2, AXINI, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALTI, B4GALT7, B9D1, B9D2, BANF1, BAP1, BAZ2B, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCAP31, BCAS3, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL11A, BCL11B, BCOR, BCORL1, BCS1L, BFP2, BGN, BHLHA9, BICD2, BICRA, BIN1, BLM, BLOC1S1, BLOC1S6, BLTP1, BMP2, BMP4, BMPER, BMPRI1, BNC2, BOD1, BOLA3, BORCS8, BPNT2, BPTF, BRAF, BRAT1, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRF1, BRIPI, BRPF1, BRSK2, BRWD3, BSCL2, BSND, BTBD9, BUB1, BUB1B, BUB3, BUD13, C12ORF4, C12ORF57, CIQBP, C2CD3, C2ORF69, CA2, CA5A, CA8, CACHD1, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1H, CACNA1I, CACNA2D1, CACNA2D2, CACNB4, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CAMK2D, CAMK2G, CAMK4, CAMSAP1, CAMTA1, CANT1, CAPN10, CAPN15, CAPRIN1, CAPZA2, CARS1, CARS2, CASK, CASP2, CASR, CBF1, CBL, CBS, CBX1, CBY1, CC2D1A, CC2D2A, CCEBE1, CCDC103, CCDC115, CCDC174, CCDC186, CCDC22, CCDC32, CCDC39, CCDC40, CCDC47, CCDC65, CCDC78, CCDC8, CCDC82, CCDC88A, CCDC88C, CCND2, CCNO, CCNQ, CD151, CD96, CDC42, CDC42BPB, CDC45, CDC6, CDH1, CDH11, CDH2, CDH23, CDH3, CDK10, CDK13, CDK16, CDK19, CDK5RAP2, CDK6, CDK8, CDK9, CDKL5, CDKN1C, CDON, CDT1, CELF2, CELSR3, CENATAC, CENPE, CENPF, CENPJ, CEP104, CEP120, CEP135, CEP152, CEP164, CEP19, CEP290, CEP295, CEP41, CEP55, CEP57, CEP63, CEP83, CEP85L, CEP89, CERT1, CFAP298, CFAP300, CFAP410, CFAP418, CFC1, CFL2, CHAMP1, CHD1, CHD2, CHD3, CHD4, CHD5, CHD7, CHD8, CHKA, CHKB, CHL1, CHM, CHMP1A, CHMP3, CHRDL1, CHRM1, CHRNA1, CHRNA3, CHRNA4, CHRN1, CHRN2, CHRN3, CHST14, CHST3, CHSY1, CHUK, CIB2, CIC, CISD2, CIT, CKAP2L, CLCN2, CLCN3, CLCN4, CLCN6, CLCN7, CLCNKB, CLDN11, CLDN19, CLDN5, CLEC16A, CLMP, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLP1, CLPB, CLPP, CLTC, CNKSR1, CNKSR2, CNNM2, CNOT1, CNOT2, CNOT3, CNOT9, CNPY3, CNTNAP1, CNTNAP2, COA8, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL13A1, COL18A1, COL1A1, COL25A1, COL27A1, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL4A3, COL4A4, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COLGALT1, COPB1, COPB2, COQ2, COQ4, COQ5, COQ8A, COQ9, COX10, COX11, COX14, COX15, COX16, COX20, COX6B1,

COX7B, CP, CPAMD8, CPE, CPLANE1, CPLX1, CPS1, CPSF3, CRADD, CRB1, CRB2, CRBN, CREBBP, CRELD1, CRIPT, CRLS1, CRMP1, CRPPA, CRX, CRYAA, CRYBA1, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CSDE1, CSF1R, CSGALNACT1, CSNK1G1, CSNK2A1, CSNK2B, CSPP1, CSTA, CSTB, CSTF2, CTBP1, CTC1, CTCF, CTDPI, CTNNA2, CTNNB1, CTNND1, CTNND2, CTNS, CTR9, CTSA, CTSD, CTSK, CTU2, CUL3, CUL4B, CUL7, CUX1, CUX2, CWC27, CWF19L1, CYB5R3, CYC1, CYFIP2, CYP1B1, CYP26B1, CYP27A1, CYP2U1, D2HGDH, DAG1, DAGLA, DALRD3, DARS1, DARS2, DAW1, DBT, DCAF15, DCAF17, DCC, DCDC2, DCHS1, DCPS, DCX, DDB1, DDB2, DDC, DDHD1, DDHD2, DDOST, DDR2, DDX11, DDX17, DDX23, DDX3X, DDX53, DDX59, DDX6, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DENND5B, DEPDC5, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHODH, DHPS, DHTKD1, DHX30, DHX32, DHX37, DHX9, DIAPH1, DIP2C, DIS3L2, DISP1, DKC1, DLAT, DLD, DLG1, DLG2, DLG3, DLG4, DLL1, DLL3, DLL4, DMAP1, DMD, DMP1, DMPK, DMXL2, DNA2, DNAAF11, DNAAF3, DNAAF4, DAAAF5, DAAAF6, DNAH14, DNAH5, DNAH9, DNAJC12, DNAJC19, DNASE2, DNMI, DNMI1, DNMT3A, DNMT3B, DOCK3, DOCK4, DOCK6, DOCK7, DOCK8, DOHH, DOLK, DONSON, DOTIL, DPAGT1, DPF2, DPH1, DPH2, DPH5, DPM1, DPM2, DPM3, DPP6, DPYD, DPYS, DPYSL2, DPYSL5, DRC1, DRG1, DROSHA, DSCAM, DSGI, DSP, DSSP, DSTYK, DTYMK, DVL1, DVL3, DYM, DYNC1H1, DYNC1I2, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2L1, DYRK1A, EARS2, EBF3, EBP, ECEL1, ECHS1, ECM1, EDA, EDAR, EDEM3, EDN1, EDNRA, EDNRB, EED, EEF1A2, EEF1B2, EEF1D, EEF2, EFEMP2, EFL1, EFN1B1, EFTUD2, EGR2, EHMT1, EIF2A, EIF2AK2, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF3F, EIF4A2, EIF4A3, EIF5A, ELAC2, ELMO2, ELN, ELOVL4, ELP2, EMC1, EMC10, EMG1, EML1, EMX2, ENPPI, ENTPD1, EOGT, EP300, EPB41L1, EPCAM, EPG5, EPHA7, EPRS1, ERBB3, ERBB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC6L2, ERCC8, ERF, ERGIC3, ERI1, ERLIN2, ESAM, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, EXOC2, EXOC7, EXOC8, EXOSC2, EXOSC3, EXOSC5, EXOSC8, EXOSC9, EXPH5, EXT1, EXT2, EXTL3, EYA1, EZH1, EZH2, FA2H, FAAH2, FAH, FAM111A, FAM120C, FAM149B1, FAM161A, FAM177A1, FAM20A, FAM20C, FAM50A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAR1, FARS2, FARSA, FARSB, FASTKD2, FAT1, FAT4, FBNI, FBN2, FBN3, FBPI, FBRS1, FBXL3, FBXL4, FBXO11, FBXO28, FBXO31, FBXW11, FBXW7, FCSK, FDF11, FDXR, FEM1B, FEM1C, FEZF1, FEZF2, FGD1, FGF10, FGF12, FGF13, FGF14, FGF3, FGF9, FGFRL1, FGFRL2, FGFRL3, FH, FHL1, FIBP, FICD, FIG4, FILIP1, FITM2, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNA, FLNB, FLT4, FLVCR1, FLVCR2, FMN2, FMR1, FNI, FOLR1, FOSL2, FOXC1, FOXC2, FOXE1, FOXE3, FOXF1, FOXG1, FOXJ1, FOXL2, FOXN1, FOXPI, FOXPT2, FOXPT3, FOXPT4, FOXR1, FOXRED1, FRA10A1, FRAS1, FREM1, FREM2, FRMD4A, FRMD5, FRMPD4, FRRS1L, FRY, FRYL, FSD1L, FTCD, FTH1, FTL, FTO, FTSJ1, FUCA1, FUT8, FXR1, FYCO1, FZD5, FZD6, FZR1, GAA, GABBR1, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA4, GABRA5, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GALC, GALE, GALK1, GALNS, GALNT2, GALT, GAMT, GAN, GAS2L2, GAS8, GATA2, GATA3, GATA4, GATA6, GATAD2A, GATAD2B, GATM, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCHI, GCSH, GDF1, GDF11, GDF5, GDF6, GDI1, GEMIN4, GEMIN5, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GHR, GIGYF1, GJA1, GJA3, GJA8, GJB1, GJB3, GJC2, GK, GLB1, GLDC, GLDN, GLE1, GLI2, GLI3, GLIS2, GLIS3, GLMN, GLRA1, GLRA2, GLRB, GLS, GLUD1, GLUL, GLYTK, GM2A, GMNN, GMPA, GMPB, GNA11, GNA14, GNAI1, GNAI2, GNAI3, GNAO1, GNAQ, GNAS, GNB1, GNB2, GNB5, GNE, GNPTAB, GNPTB, GNPTG, GNS, GOLGA2, GORAB, GOT2, GPPA1, GPATCH1, GPC3, GPC4, GPC6, GPHN, GPRC5B, GPSM2, GPT2, GPX4, GREB1, GRHL2, GRHL3, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRID1, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM1, GRM6, GRM7, GSPT2, GSS, GSX2, GTF2E2, GTF2H5, GTF3C3, GTF3C5, GTPBP1, GTPBP2, GTPBP3, GUCY2C, GUSB, GZF1, H1-4, H3-3A, H3-3B, H4C11, H4C3, H4C4, H4C5, H4C6, H4C9, HAAO, HACD1, HACE1, HADH, HADHA, HADHB, HARS1, HAX1, HCCS, HCF1, HCN1, HCN2, HCRT, HDAC2, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HEATR5B, HECTD4, HECW2, HEPACAM, HERC1, HERC2, HESX1, HEXA, HEXB, HGSNAT, HIBCH, HID1, HIKESHI, HINT1, HIRA, HIVEP2, HK1, HLCS, HMBS, HMGB1, HMGCL, HMGCR, HMGS2, HMX1, HNF1B, HNF4A, HNMT, HNRNPA2B1, HNRNPC, HNRNPD, HNRNPH1, HNRNPH2, HNRNPK, HNRNPR, HNRNPU, HNRNPUL2, HOXA1, HOXA13, HOXB1, HOXC13, HOXD13, HPCA, HPD, HPDL, HPGD, HPRT1, HPS1, HPSE2, HR, HRAS, HS2ST1, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B7, HSF4, HSPA9, HSPD1, HSPG2, HTRA2, HTT, HUWE1, HYAL1, HYAL2, HYCC1, HYDIN, HYLS1, IARS1, IBA57, ICE1, IDH2, IDS, IDUA, IER3IPI, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT74, IFT80, IGF1, IGF1R, IGF2, IGF2BP1, IGF2BP2, IGF3, IGF4, IGF4R, IGHMBP2, IGSF1, IHH, IKBK, IL11RA, IL1RAPL1, IL1RAPL2, IMPA1, IMPDH2, INPP4A, INPP5E, INPP5K, INPPL1, INTS1, INTS11, INTS13, IPO8, IPP, IQSEC1, IQSEC2, IQSEC3, IREB2, IRF2BP1, IRF6, IRX5, ISCA1, ISCA2, ITCH, ITFG2, ITGA3, ITGA7, ITGA8, ITGAV, ITPA, ITPR1, ITSN1, IVD, JAG1, JAG2, JAGN1, JAK3, JAKMIPI, JAM2, JAM3, JARID2, JMJDC1, JPH3, KANSL1, KARS1, KAT5, KAT6A, KAT6B, KAT8, KATNB1, KATNIPI, KBTBD13, KCNA1, KCNA2, KCNA3, KCNA6, KCN1, KCN2, KCNC1, KCNC2, KCNC3, KCND1, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNH1, KCNH5, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNJ6, KCNJ8, KCNK3, KCNK4, KCNK9, KCNMA1, KCNN2, KCNN3, KCNQ1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD1, KCTD3, KCTD7, KDELR2, KDM1A, KDM2A, KDM2B, KDM3B, KDM4B, KDM5A, KDM5B, KDM5C, KDM6A, KDM6B, KIAA0586, KIAA0753, KIDINS220, KIF11, KIF14, KIF1A, KIF21B, KIF22, KIF26A, KIF2A, KIF4A, KIF5A, KIF5B, KIF5C, KIF7, KIFBP, KIRREL3, KIT, KLF1, KLF7, KLHL15, KLHL20, KLHL40, KLHL7, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KMT2E, KMT5B, KNL1, KPNA7, KPTN, KRAS, KRIT1, KRT74, LICAM, L2HGDH, LAGE3, LAMA1, LAMA2, LAMB1, LAMB2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LARP7, LARS1, LARS2, LAS1L, LBR, LDB1, LEF1, LEMD2, LEMD3, LEO1, LETM1, LFNG, LGI3, LGI4, LHX2, LHX3, LHX4, LIAS, LIFR, LIG4, LINGO1, LINGO4, LINS1, LIPN, LIPT1, LIPT2, LMAN2L, LMBRD1, LMBRD2, LMNA, LMNB1, LMNB2, LMOD2, LMOD3, LMX1B, LNPK, LONP1, LRAT, LRBA, LRIG2, LRIT3, LRP2, LRP4, LRP5, LRPPRC, LRRC32, LRRC56, LSM1, LSS, LTBPI, LTBP2, LTBP3, LYRM7, LYSET, LYST, LZTFL1, LZTR1, MAB21L1, MAB21L2, MACF1, MADD, MAF, MAFB, MAG, MAGEL2, MAL, MAMLD1, MAN1B1, MAN2B1, MAN2C1, MANBA, MANF, MAOA, MAP1B, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K1, MAP3K7, MAP4K4, MAPK1, MAPK10, MAPK8IP3, MAPKAPK5, MAPRE2, MARS1, MASP1, MAST1, MAST3, MAST4, MATIA, MATN3, MAX, MBD5, MBOAT7, MBTPS2, MC2R, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCM3AP, MCM6, MCOLN1, MCPHI, MDH2, MECOM, MECP2, MECP3, MECP4, MED11, MED12, MED12L, MED13, MED13L, MED17, MED23, MED25, MED27, MEF2C, MEGF10, MEGF8, MEIS2, MEOX1, MESD, MESP2, METTL23, METTL5, MFF, MFN2, MFRP, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MGME1, MGP, MICOS3, MICU1, MID1, MINPP1, MIF, MKKS, MKS1, MLC1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMTGT1, MMP13, MMP21, MMUT, MNI, MNX1, MOCS1, MOCS2, MOCS3, MOGS, MORC2, MPC1, MPC2, MPDU1, MPDZ, MPI, MPLKIP, MPV17, MPZ, MRAS, MRE11, MRM2, MRPL3, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MRTFB, MSL2, MSL3, MSMO1, MSTO1, MSX1, MSX2, MT-ATP6, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-TF, MT-TH, MT-TK, MT-TL1, MT-TP, MT-TQ, MT-TS1, MT-TS2, MT-TV, MT-TW, MTFMT, MTHFR, MTHFS, MTM1, MTO1, MTOR, MTR, MTRFR, MTRR, MTSS2, MVK, MYBPC1, MYCBP2, MYCN, MYF5, MYH10, MYH3, MYH8, MYH9, MYL11, MYLK, MYO18B, MYO5A, MYO5B, MYO7A, MYOCD, MYPN, MYRF, MYTIL, NAA10, NAA15, NAA20, NAC1, NADSYN1, NAE1, NAGA, NAGLU, NAGS, NALCN, NANS, NAPB, NARS1, NARS2, NAXD, NAXE, NBAS, NBEA, NBN, NCAPD2, NCAPG2, NCDN, NCKAP1, NCOR1, NDE1, NDNF, NDP, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF8, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFC2, NDUF51, NDUF52, NDUF53, NDUF54, NDUF56, NDUF57, NDUF58, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NECAPI, NECTIN1, NECTIN4, NEDD4L, NEK1, NEK8, NEMF, NEU1, NEURL4, NEUROD2, NEUROG1, NEXMIF, NF1, NFASC, NFE2L2, NFIA, NFIB, NFIX, NFU1, NGLY1, NHLRC2, NHP2, NHS, NIPBL, NKAP, NKX2-1, NKX2-5, NKX3-2, NKX6-2, NLGN3, NLGN4X, NLRP3, NMNAT1, NODAL, NOG, NONO, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOVA2, NPC1, NPC2, NPH1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPM1, NPR2, NPR3, NPRL2, NR2F1, NR2F2, NR4A2, NRAS, NRCAM, NRROS, NRXN1, NRXN2, NSD1, NSD2, NSDHL, NSF, NSRP1, NSUN2, NSUN6, NT5C2, NT5C3A, NTNG2, NTRK1, NTRK2, NUBPL, NUDT2, NUP107, NUP133, NUP188, NUP214, NUP54, NUP62, NUP85, NUS1, NUSAP1, NYX, OBL1, OCLN, OCLR, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, ODAPH, ODC1, OFD1, OGDH, OGDHL, OGT, ONECT1, OPA3, OPHN1, ORC1, ORC4, ORC6, OSSEP, OTC, OTOGL, OTUD5, OTUD6B, OTUD7A, OTULIN, OTX2, OXCT1, OXRI, P3H1, P4HB, P4HTM, PABPC1, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAH, PAK1, PAK2, PAK3, PALB2, PALS1, PAM16, PAN2, PANK2, PAPS2, PARN, PARP6, PARS2, PAX1, PAX2, PAX3, PAX5, PAX6, PAX8, PAX9, PBX1, PC, PCARE, PCBD1, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH19, PCDHGC4, PCGF2, PCLO, PCNT, PCYT1A, PCYT2, PDCD10, PDCD6IP, PDE10A, PDE2A, PDE4D, PDE6D, PDE6G, PDE6H, PDGFRB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDZD8, PEPD, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM2L1, PGM3, PHACTR1, PHC1, PHF14, PHF21A, PHF5A, PHF6, PHF8, PHGDH, PHIP, PHOX2B, PI4K2A, PI4KA, PIBF1, PIDD1, PIEZO1, PIEZO2, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGK, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PIGY, PIK3C2A, PIK3CA, PIK3R1, PIK3R2, PIP5K1C, PISD, PITRM1, PITX1, PITX2, PITX3, PJA1, PKD1L1, PKHD1, PLA2G6, PLAA, PLAAT3, PLAG1, PLCB1, PLCB4, PLCE1, PLCH1, PLEC, PLEKHG2, PLK1, PLK4, PLOD1, PLOD2, PLOD3, PLP1, PLPBP, PLXNA1,

PLXNA2, PLXNA3, PLXNB2, PLXND1, PMM2, PMPCA, PMPCB, PMS2, PNKP, PNPLA1, PNPLA2, PNPLA6, PNPO, PNPT1, POC1A, POC1B, POGZ, POLA1, POLD1, POLE, POLG, POLR1A, POLR1C, POLR1D, POLR2A, POLR3A, POLR3B, POLR3K, POLRMT, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PORCN, POU1F1, POU3F2, POU3F3, POU4F1, PPA2, PPFIA3, PPFIBP1, PPL1, PPM1D, PPM1K, PPOX, PPP1CB, PPP1R12A, PPP1R13L, PPP1R15B, PPP1R21, PPP1R3F, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R5C, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRDM12, PRDM13, PRDM15, PRDX3, PREPL, PRICKLE2, PRIM1, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRKAR1B, PRKCG, PRKD1, PRKG2, PRKRA, PRMT7, PRODH, PROP1, PRORP, PROSER1, PRPF19, PRPF8, PRPS1, PRR12, PRRT2, PRRX1, PRSS12, PRSS56, PRUNE1, PSAP, PSAT1, PSMB1, PSMB8, PSMC3, PSMC5, PSDM11, PSDM12, PSMF1, PSPH, PTCD3, PTCHI, PTCHD1, PTDSS1, PTEN, PTFIA, PTH, PTHIR, PTHLH, PTPA, PTPN11, PTPN14, PTPN23, PTPN4, PTRH2, PTRHD1, PTS, PUF60, PUM1, PURA, PUS1, PUS3, PUS7, PXDN, PYCR1, PYCR2, PYGL, PYROXD1, QARS1, QDPR, QRIC1, RAB11A, RAB11B, RAB14, RAB18, RAB1A, RAB23, RAB27A, RAB34, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB5C, RABGAP1, RAC1, RAC3, RAD21, RAD51, RAD51C, RAF1, RAI1, RALA, RALGAPA1, RAPIB, RAPIGDS1, RAPSIN, RARB, RARS1, RARS2, RAX, RBBP8, RBFOX1, RBL2, RBM10, RBM28, RBM8A, RBM8B, RBMX, RBPJ, RBSN, RCBTB1, RECQL4, RELN, RERE, REST, RET, RETREG1, RFT1, RFX3, RFX4, RFX6, RFX7, RGS6, RHEB, RHOBTB2, RIC1, RIMS1, RIMS2, RIN2, RINT1, RIPK4, RIT1, RLIM, RMND1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF125, RNF13, RNF2, RNF213, RNF220, RNFT2, RNH1, RNPC3, RNU4-2, RNU4ATAC, RNU7-1, ROBO1, ROBO3, ROBO4, ROGDI, ROR2, RORA, RORB, RPE65, RRGRIPI1, RRGRIPI2, RPH3A, RPIA, RPL10, RPL11, RPL26, RPS19, RPS23, RPS26, RPS6KA3, RRAGC, RRAS, RRAS2, RREB1, RRM2B, RSPH1, RSPH3, RSPO2, RSPO4, RSPRY1, RSR1, RTEL1, RTN4IP1, RTTN, RUNX2, RUSC2, RXYLT1, RYR1, RYR2, SACS, SALL1, SALL4, SAMD9, SAMHD1, SARS1, SARS2, SART3, SASS6, SATB1, SATB2, SBDS, SBF1, SC5D, SCAF4, SCAMP5, SCAPER, SCARF2, SCN10A, SCN11A, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN4A, SCN8A, SCO1, SCO2, SCUBE3, SCYL1, SCYL2, SDCCAG8, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SEC23B, SEC24D, SEC31A, SECISBP2, SEL1L, SELENO1, SELENOX, SEMA3A, SEMA3E, SEMA5A, SEMA6B, SEPHS1, SEPSECS, SERAC1, SET, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD2, SETD5, SF3B4, SFXN4, SGPL1, SGSH, SGM3, SH3PXD2B, SHANK1, SHANK2, SHANK3, SHH, SHMT2, SHOC2, SHOX, SHQ1, SHROOM3, SHROOM4, SHAH1, SIK1, SIL1, SIM1, SIN3A, SIN3B, SIX1, SIX3, SIX5, SKI, SKIC2, SKIC3, SLC10A7, SLC12A2, SLC12A5, SLC12A6, SLC12A9, SLC13A5, SLC16A2, SLC17A5, SLC18A2, SLC19A3, SLC1A1, SLC1A2, SLC1A4, SLC22A5, SLC24A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A24, SLC25A26, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A42, SLC26A2, SLC27A4, SLC2A1, SLC2A10, SLC2A2, SLC30A7, SLC30A9, SLC31A1, SLC32A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35B2, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC38A3, SLC39A13, SLC39A14, SLC39A8, SLC44A1, SLC45A1, SLC46A1, SLC4A1, SLC4A10, SLC4A11, SLC4A4, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A5, SLC5A6, SLC5A7, SLC6A1, SLC6A17, SLC6A19, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SLC6A9, SLC9A6, SLC9A7, SLF2, SLITRK2, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA1, SMARCA2, SMARCA4, SMARCA5, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCC1, SMARCC2, SMARCCD1, SMARCCD2, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMC5, SMCHD1, SMG8, SMG9, SMO, SMOC1, SMOC2, SMPD1, SMPD4, SMS, SNAP25, SNAP29, SNAPCA, SNF8, SNIP1, SNORD118, SNRPB, SNRPE, SNRPN, SNX14, SNX27, SOD1, SON, SOS1, SOS2, SOX10, SOX11, SOX17, SOX2, SOX3, SOX4, SOX5, SOX6, SOX9, SP9, SPAG1, SPARC, SPART, SPAST, SPECCIL, SPEG, SPEN, SPG11, SPOD, SPOUT1, SPR, SPRED1, SPRED2, SPTAN1, SPTBN1, SPTBN2, SPTBN4, SPTLC2, SQSTM1, SRCAP, SRD5A3, SREBF2, SRGAP3, SRP54, SRRM2, SRSF1, SRY, SSR4, ST14, ST3GAL3, ST3GAL5, STAC3, STAG1, STAG2, STAMPB, STAR, STAT5B, STEEP1, STIL, STIM1, STN1, STRA6, STRADA, STS, STT3A, STUB1, STX1A, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUFU, SUMF1, SUOX, SUPT16H, SUPV3L1, SURF1, SUZ12, SV2A, SVBP, SYN1, SYNCRIP, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SYT1, SYT2, SZT2, TAB2, TAC3, TACO1, TACR3, TAF1, TAF13, TAF1C, TAF2, TAF4, TAF6, TAF8, TAFAZZIN, TANC2, TANGO2, TAOK1, TAPT1, TARS1, TARS2, TASPI, TAT, TBCID20, TBCID23, TBCID24, TBCID2B, TBCID32, TBCID7, TBCD, TBCE, TBCK, TBLXR1, TBRI, TBX1, TBX15, TBX18, TBX2, TBX20, TBX22, TBX3, TBX4, TBX5, TBXAS1, TCEAL1, TCF12, TCF20, TCF4, TCF7L2, TCN2, TCOF1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP2, TECPR2, TECR, TEFM, TEK, TEO2, TENM3, TERC, TERT, TET3, TFAP2A, TFAP2B, TFE3, TGDS, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2, TGIF1, TH, THAP1, THGIL, THOC2, THOC6, THRA, THRB, THUMPD1, TIAMI, TIMM50, TIMM8A, TIMMDC1, TINF2, TK2, TKFC, TKT, TLK1, TLK2, TM4SF20, TMCO1, TMEM106B, TMEM107, TMEM126B, TMEM147, TMEM163, TMEM165, TMEM199, TMEM216, TMEM218, TMEM222, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM260, TMEM63A, TMEM63B, TMEM63C, TMEM67, TMEM70, TMEM94, TMLHE, TMPRSS6, TMT3, TMX2, TNFRSF13B, TNIK, TNNT3, TNPO2, TNR, TNRC6B, TOE1, TOGARAM1, TOMM70, TOP2B, TOP3A, TOPORS, TOR1A, TOR1AI1, TP53RK, TP63, TP73, TP11, TPK1, TPM2, TPM3, TPPI, TPP2, TPRKB, TRA2B, TRAF7, TRAI1, TRAK1, TRAPPC10, TRAPPC11, TRAPPC12, TRAPPC2, TRAPPC2L, TRAPPC4, TRAPPC6B, TRAPPC9, TREX1, TRIM32, TRIM37, TRIM71, TRIM8, TRIO, TRIP11, TRIP12, TRIP13, TRIP4, TRIT1, TRMT1, TRMT10A, TRMT10C, TRMT5, TRNT1, TRPC5, TRPM1, TRPM3, TRPS1, TRPV3, TRPV4, TRPV6, TRRAP, TSCI, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TSPAN7, TSPEAR, TSPPOAP1, TTC19, TTC5, TTC7A, TTC8, TTII, TTII2, TTN, TUBA1A, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP2, TUBGCP4, TUBGCP6, TUFM, TUSC3, TWIST1, TWIST2, TWNK, TXNL4A, TYR, TYRP1, U2AF2, UBA2, UBA5, UBAP2L, UBE2A, UBE2T, UBE3A, UBE3B, UBE3C, UBE4A, UBR1, UBR7, UBT, UFC1, UFM1, UFS2, UGDH, UGP2, UGT1A1, UMPS, UNC13A, UNC45A, UNC45B, UNC79, UNC80, UPB1, UPF1, UPF3B, UQCC2, UQCRB, UQCRFS1, UQCRQ, UROC1, UROS, USB1, USPI4, USPI8, USP25, USP27X, USP7, USP9X, UVSSA, VAC14, VAMP2, VARS1, VARS2, VCP, VDR, VIPAS39, VLDLR, VPS11, VPS13B, VPS13D, VPS16, VPS33B, VPS35L, VPS37A, VPS41, VPS4A, VPS50, VPS51, VPS53, VRK1, VSX2, WAC, WARS1, WARS2, WASF1, WASHC4, WASHC5, WBP4, WDFY3, WDCPCP, WDR11, WDR19, WDR26, WDR35, WDR37, WDR4, WDR44, WDR45, WDR45B, WDR5, WDR62, WDR73, WDR81, WFS1, WIPI2, WLS, WNK3, WNT1, WNT10B, WNT3, WNT4, WNT5A, WNT7A, WNT7B, WRAP53, WT1, WWOX, XPA, XPC, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YAPI, YARS1, YARS2, YIF1B, YIPF5, YKT6, YRDC, YWHAE, YWHAG, YY1, ZBTB11, ZBTB16, ZBTB18, ZBTB20, ZBTB24, ZBTB47, ZBTB7A, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFH3, ZFH4, ZFP57, ZFTRAF1, ZFX, ZFYVE19, ZFYVE26, ZIC1, ZIC2, ZIC3, ZMIZ1, ZMPSTE24, ZMYM2, ZMYM3, ZMYND10, ZMYND11, ZMYND8, ZNF142, ZNF148, ZNF292, ZNF335, ZNF407, ZNF462, ZNF526, ZNF668, ZNF699, ZNF711, ZNF750, ZNF808, ZNFX1, ZNHIT3, ZRSR2, ZSCAN10, ZSWIM6

Epilepsie

#2425: Fokale Epilepsie (21 Gene, 78.7kb)

CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CNTNAP2, CPA6, DEPDC5, GAL, GRIN2A, KCNT1, LGI1, MICAL1, MTOR, NPRL2, NPRL3, PCDH19, PIK3C2B, RELN, SCN1A, SCN3A, TSC1, TSC2

#2428: Progressive Myoklonusepilepsie (36 Gene, 54.4kb)

AFG3L2, ASAHI, ATP13A2, BRAT1, CERS1, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTSD, CTSF, DNAJC5, EPM2A, FARS2, FBXO28, FOLR1, GABRB2, GOSR2, GRN, KCNC1, KCTD7, LMNB2, MFSD8, NEU1, NHLRC1, POLG, PPT1, PRDM8, PRICKLE1, SCARB2, SEMA6B, SERPINI1, SLC7A6OS, TBCID24, TPPI

#2430: Familiäre hemiplegische und alternierende Migräne (15 Gene, 47.6kb)

ATPIA2, ATPIA3, CACNA1A, CACNB4, CLDN5, KCNA1, KCN18, NOTCH3, PRRT2, RHOBTB2, SCN1A, SCN2A, SLC1A3, SLC2A1, SLC4A4

#2606: Häufige familiäre und idiopathische Epilepsien, behandelbare (metabolische) Epilepsien (inkl. Pyridoxin-, Folsäure-, GLUT1-assoziierte Epilepsien) und GPI-Anker Defizienz (137 Gene, 286.3kb)

ABCC8, AHCY, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALPL, AMACR, AMT, ARV1, ATPIA2, ATP7A, BCKDK, BTBD, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CAD, CHRNA2,

CHRNA4, CHRN2, COQ8A, CPA6, DEPDC5, DHFR, DLAT, DLD, DPM1, EFHC1, FOLR1, FUCA1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAL, GAMT, GATM, GCHI, GLDC, GLUD1, GLUL, GOT2, GPAA1, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HCN1, HCN2, HLCS, KCNA1, KCNA2, KCNC1, KCNJ11, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCNT2, LGI1, MECP2, MED23, MFSB8, MMACHC, MOCS1, MOCS2, MPDU1, MT-TK, MT-TL1, MTHFS, MTOR, NAXE, NPC1, NPC2, NPRL2, NPRL3, PAH, PCBD1, PCDH19, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PHGDH, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGK, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PIGY, PLPBP, PNPO, POLG, PRRT2, PSAT1, PSPH, PTS, QDPR, RELN, RORB, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SLC19A3, SLC1A3, SLC25A12, SLC2A1, SLC35A2, SLC39A8, SLC6A1, SLC6A8, SPR, STX1B, STXB1, TBCID24, TPP1, TRPM6, TSC1, TSC2, ZC3HC1

#2607: Gesamt-Panel Epilepsie (973Gene, 2432.1kb)

AARS1, AARS2, ABAT, ABCA2, ABHD16A, ACOX1, ACTB, ACTG1, ACTL6B, ACY1, ADAM22, ADAR, ADAR1, ADAT3, ADD1, ADGRG1, ADGRL1, ADGRV1, ADNP, ADPRS, ADSL, AFF3, AFG2A, AFG2B, AGA, AGMO, AGO1, AHCY, AIMP1, AIMP2, AKT1, AKT3, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG13, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALKBH8, ALPL, AMACR, AMPD2, AMT, ANK2, ANKRD11, ANKRD17, APIG1, AP2M1, AP3B2, AP3D1, AP4B1, APC2, AQP4, ARF1, ARF3, ARFGF1, ARFGF2, ARG1, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARSA, ARV1, ARX, ASAH1, ASHIL, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASTN1, ASXL3, ATAD1, ATN1, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B1, ATP2B2, ATP5F1A, ATP5F1E, ATP5PO, ATP6AP2, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V0C, ATP6V1A, ATP6V1B2, ATP7A, ATRX, B3GALNT2, B4GAT1, BAPI, BCAS3, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCS1L, BICD2, BLOC1S1, BLTP1, BOLA3, BPTF, BRAF, BRAT1, BSCL2, BSN, BTBD, C12ORF57, C2ORF69, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1H, CACNA1I, CACNA2D1, CACNA2D2, CACNB4, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CAMK2D, CAMSAP1, CAPRINI, CARS2, CASK, CC2D2A, CCDC88A, CCDC88C, CDC42BPB, CDK13, CDK19, CDK5, CDKL5, CELF2, CEP85L, CERS1, CERT1, CHD1, CHD2, CHD3, CHD4, CHD5, CHKA, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CIC, CLCN3, CLCN4, CLDN5, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNOT9, CNPY3, CNTN2, CNTNAP2, COG3, COG4, COG6, COG7, COG8, COL18A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COLGALT1, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, COQ9, COX10, COX11, COX15, CP, CPLX1, CPSF3, CPT1A, CPT2, CRADD, CREBBP, CRELD1, CRPPA, CSF1R, CSNK1G1, CSNK2A1, CSNK2B, CSTB, CTNNA2, CTSD, CTSF, CTU2, CUL3, CUL4B, CUX2, CWF19L1, CYFIP2, CYP27A1, D2HGDH, DALRD3, DARS2, DBT, DCX, DDC, DDX3X, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DEPDC5, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHPS, DHX16, DHX30, DIAPH1, DIP2C, DLAT, DLD, DLG4, DLL1, DMXL2, DNAJC5, DNAJC6, DNMI, DNMI1, DOCK7, DOHH, DOLK, DPAGT1, DPH5, DPM1, DPM2, DPYD, DROSHA, DTYMK, DYNCH1, DYRK1A, EARS2, ECHS1, ECM1, EEF1A2, EEF1B2, EFHC1, EFTUD2, EHMT1, EIF2AK2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF3F, EIF4A2, ELOVL4, EMC1, EMC10, EML1, EMX2, ENTPD1, EPG5, EPM2A, ESAM, ETHE1, EXOC7, EXOSC3, EXT2, FA2H, FAM50A, FARI, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FBXO11, FBXO28, FCSK, FDF1, FGF12, FGF13, FGFR3, FH, FKBP, FKTN, FLNA, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXRED1, FRA10AC1, FRMD5, FRRS1L, FUCA1, FUT8, FZRI, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GALT, GALNT2, GAMT, GATAD2B, GATM, GBA1, GCDH, GCHI, GCSH, GFAP, GFM1, GLB1, GLDC, GLI3, GLRA1, GLRA2, GLS, GLUD1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPPA, GMPPB, GNAI1, GNAO1, GNAQ, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPHN, GPRC5B, GPSM2, GPT2, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, GSS, GTPBP2, GTPBP3, GUF1, H3-3A, H3-3B, HACE1, HAX1, HCCS, HCFC1, HCN1, HCN2, HDAC8, HEATR5B, HECTD4, HECTD7, HEPACAM, HERC2, HEXA, HEXB, HID1, HIVEP2, HLCS, HMGCL, HNRNP2, HNRNP2, HNRNP4, HNRNP9, HOXA1, HPDL, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HSD17B4, HSPD1, HTRA2, IDH2, IER3P1, IFIH1, IKBK, IQSEC2, IRF2BP1, ISCA1, ITPA, JAKMIP1, JMJDC1, KANSL1, KAR1, KAT5, KAT6A, KAT8, KATNB1, KCNA1, KCNA2, KCNA3, KCNB1, KCNC1, KCNC2, KCND2, KCND3, KCNH1, KCNH5, KCNJ10, KCNJ11, KCNJ3, KCNK4, KCNMA1, KCNN2, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KDM4B, KDM5C, KDM6B, KIF1A, KIF2A, KIF4A, KIF5A, KIF5C, KIFBP, KLHL20, KMT2A, KMT2D, KMT2E, KPTN, KRAS, KRIT1, L2HGDH, LAMA2, LAMC3, LARGE1, LARS1, LETM1, LGI1, LIAS, LIG3, LIPT1, LIPT2, LMAN2L, LMBRD2, LMNB1, LNP, LRPPRC, LSS, LYST, MACF1, MADD, MAF, MANBA, MAPIB, MAP2K1, MAP2K2, MAPK8IP3, MAST1, MAST3, MAST4, MBD5, MBOAT7, MDH1, MDH2, MECP2, MED11, MED12, MED13L, MED17, MED23, MED27, MEF2C, MFF, MFSB8, MICAL1, MINPP1, MLC1, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MTHFR, MTHFS, MTOR, MTR, MYCBP2, MYTIL, NAA10, NACCI, NAGA, NAGLU, NALCN, NAPB, NARS1, NARS2, NAXE, NBEA, NCDN, NDE1, NDP, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA2, NDUFA8, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEDD4L, NEU1, NEUROD2, NEXMIF, NF1, NGLY1, NHLRC1, NOVA2, NPC1, NPC2, NPRL2, NPRL3, NR2F1, NR4A2, NRROS, NRXN1, NSD1, NSDHL, NSF, NSRP1, NTRK2, NUBPL, NUP214, NUS1, OCLN, OFD1, OGDHL, OPHN1, OSGEP, OTUD5, OTUD6B, OTUD7A, OTX2, OXR1, P4HTM, PABPC1, PACS1, PACS2, PAFH1B1, PAH, PAK1, PAK3, PARP6, PARS2, PAX6, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH19, PCDHGC4, PCYT2, PDCD10, PDE2A, PDHA1, PDHB, PDHX, PDSS2, PET100, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP2, PGAP3, PGM2L1, PGM3, PHACTR1, PHF6, PHGDH, PI4K2A, PIDD1, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGK, PIGM, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PIK3C2B, PIK3CA, PIK3R2, PIP5K1C, PLA2G6, PLAA, PLCB1, PLK1, PLP1, PLPBP, PLXNA1, PMM2, PMPCB, PNKP, PNPO, PNPT1, POGZ, POLG, POLG2, POLR1A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POU3F3, PPF1A3, PPF1B1, PPI1, PPP1CB, PPP1R3F, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRMT7, PRODH, PRPF8, PRRT2, PRUNE1, PSAP, PSAT1, PSPH, PTCD3, PTEN, PTF1A, PTPN23, PTS, PUM1, PURA, PUS3, QARS1, QDPR, RAB11A, RAB11B, RAB18, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB5C, RAC3, RAI1, RALA, RALGAP1, RALGAPB, RANBP2, RARS1, RARS2, RBFOX1, RBL2, RELN, RERE, RFT1, RHEB, RHOB2, RMND1, RNA-SEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASE12, RNF113A, RNF13, RNF2, RNFH1, RNU4ATAC, ROGDI, RORA, RORB, RPH3A, RPIA, RPS6KA3, RRM2B, RTN4IP1, RTTN, RUSC2, RYR2, RYR3, SACS, SAMD12, SAMHD1, SARS1, SART3, SATB1, SATB2, SCAFA4, SCAMP5, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCO1, SCO2, SDHA, SEMA6B, SEPSECS, SERAC1, SERPIN11, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD5, SCGSH, SHANK3, SHH, SHQ1, SHROOM4, SIK1, SIX3, SLC12A5, SLC13A3, SLC13A5, SLC16A2, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A3, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC31A1, SLC32A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC38A3, SLC39A8, SLC45A1, SLC46A1, SLC5A6, SLC6A1, SLC6A19, SLC6A8, SLC9A6, SLITRK2, SMARCA2, SMARCB1, SMARCC2, SMCIA, SMS, SNAP25, SNAP29, SNF8, SNIP1, SNORD118, SNX27, SON, SP9, SPEN, SPR, SPTAN1, SPTBN1, SPTBN4, SRCAP, ST3GAL3, ST3GAL5, STAG1, STAMPB, STARD7, STEEP1, STRADA, STX1A, STX1B, STXB1, SUCLA2, SUCLG1, SUOX, SURF1, SV2A, SYN1, SYNCRIP, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TAF8, TANC2, TANGO2, TARS2, TBCID20, TBCID24, TBCID2B, TBCD, TBCK, TBL1XR1, TBX19, TCEAL1, TCF4, TDP2, TEFM, TEO2, TET3, TFE3, THGIL, THOC2, TIAM1, TIMM50, TK2, TLK2, TMEM106B, TMEM163, TMEM222, TMEM63B, TMEM70, TMT3, TMX2, TNK2, TNPO2, TPK1, TPP1, TRA2B, TRAF7, TRAK1, TRAPPC10, TRAPPC12, TRAPPC4, TRAPPC6B, TREM2, TREX1, TRIM8, TRIO, TRIP12, TRIP13, TRIT1, TRMT1, TRMT10A, TRPM3, TRPM6, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TSPYL1, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP2, TUBGCP6, TWNK, TXNRD1, U2AF2, UBA5, UBAP2L, UBE2A, UBE3A, UBR7, UBTF, UFC1, UFM1, UFSP2, UGDH, UGP2, UMPS, UNC13A, UNC79, UNC80, USPI8, USP7, VAMP2, VARS1, VARS2, VLDLR, VPS11, VPS13A, VPS4A, VPS50, WAC, WARS2, WASF1, WDR26, WDR37, WDR45, WDR45B, WDR62, WDR73, WNK3, WWOX, XK, XPRI, YIF1B, YIPF5, YWHAG, ZBTB18, ZBTB47, ZDHHC9, ZEB2, ZMIZ1, ZMYM2, ZMYND11, ZMYND8, ZNF142, ZNF335, ZNF526, ZNFX1, ZNHIT3, ZSWIM6

#2611: Epilepsie mit Entwicklungsstörung (inkl. infantile Epilepsie/ epileptische Enzephalopathie) (186 Gene, 477.9kb)

AARS1, ABAT, ACTL6B, ADAM22, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, AP2M1, AP3B2, ARHGEF9, ARV1, ARX, ATP1A2, ATP1A3, ATP6V1A, ATP7A, BRAT1, BTBD, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1E, CACNA1H, CACNA2D2, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CASK, CDK19, CDKL5, CELF2, CHD2, CLCN4, CNNM2, CNPY3, CPLX1, CUL3, CUX2, CYFIP2, DALRD3, DDX3X, DENND5A, DMXL2, DNMI, DOCK7, EEF1A2, EIF3F, FBXO28, FGF12, FGF13, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GAD1, GAMT, GATM, GCSH, GLDC, GLS, GLYCTK, GNAO1, GNB1, GOT2, GPHN, GRIA4, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GUF1, HACE1, HCN1, HNRNP1, IFNG, IQSEC2, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNC2, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5,

KCNT1, KCNT2, LNPK, MBD5, MBOAT7, MDH1, MDH2, MECP2, MEF2C, MOCS1, MOCS2, MTHFR, MTOR, NARS1, NBEA, NCDN, NDP, NECAP1, NEUROD2, NEXMIF, NRXN1, NSF, NTRK2, NUS1, PACS2, PARS2, PCCA, PCCB, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGP, PIGQ, PIGS, PLCB1, PLPBP, PNPK, PNPO, POLG, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R5D, PPP3CA, PTEN, PTPN23, PURA, QARS1, RHOBTB2, RNF13, ROGDI, RORA, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SETBP1, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC38A3, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SPTAN1, ST3GAL3, STXB1, SUOX, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TANC2, TBCID24, TBL1XR1, TCF4, TRAK1, TSC1, TSC2, UBA5, UBE3A, UGDH, UGP2, WDR45, WWOX, YWHAG, ZEB2

Angeborene Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome

#2258: Kongenitale kraniale Dysinnervationssyndrome (inkl. Duane-Syndrom, Möbius-Syndrom, progressive externe Ophthalmoplegie und kongenitale Fibrose der extraokulären Muskeln) (28 Gene, 51.3kb)

CHN1, COL25A1, DGUOK, DNA2, ECEL1, HOXA1, HOXB1, KIF21A, MAFB, MYMK, PABPN1, PHOX2A, POLG, POLG2, RNASEH1, ROBO3, RRM1, RRM2B, SALL4, SLC25A4, TK2, TMPO, TOP3A, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB6, TWNK

#2298: Kraniosynostosen (110 Gene, 311.6kb)

ACTB, ACTG1, ADAMTSL4, AHDC1, ALPL, ALX4, ANKH, ARID1B, ARSB, ASXL1, ASXL3, AXIN2, B3GAT3, BCL11B, BRAF, CDC45, CDK13, CHD5, CHD7, COLEC11, CTSK, CYP26B1, DDX3X, DPF2, DPH1, EFNA4, EFN1B, ERF, ESCO2, FAM20C, FBN1, FBXO11, FGF10, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, FREM1, GLI3, GNAS, GNB1, GNPTAB, GPC3, HNRNP1, HUWE1, IDS, IDUA, IFT122, IFT140, IHH, IL11RA, IL6ST, IRX5, JAG1, KAT6A, KAT6B, KMT2D, KPTN, KRAS, LMX1B, LTBP1, MAN2B1, MASPI, MEGF8, MSX2, NFIA, NFIX, OGT, P4HB, PHEX, PJA1, POLR1A, POR, PPP1CB, PRRX1, PTCH1, PTPN11, RAB23, RARA, RECQL4, RNU12, RSPRY1, RUNX2, SEC24D, SHOC2, SIX1, SKI, SLC25A24, SMAD3, SMAD6, SMO, SOX6, SPECCIL, SPRY1, STAT3, TCF12, TFAP2B, TGFB1, TGFB2, TLK2, TMCO1, TRAF7, TSHR, TWIST1, WDR19, WDR35, ZEB2, ZIC1, ZNF462

#2299: Hydrozephalus (101 Gene, 290.1kb)

AKT3, APIS2, ARSB, ARX, ATP11A, B3GALNT2, B3GLCT, B3GNT2, B4GAT1, BLTP1, BUB1B, C12ORF57, CC2D2A, CCDC88C, CCND2, CENPF, CEP83, CILK1, COL4A1, CRB2, CRPPA, DAG1, DENND5A, DHCR24, DLL1, EBP, EEF2, EML1, ERF, FAM20C, FANCB, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKR1, FKTN, FLNA, FLVCR2, FOXJ1, GFAP, GLI3, GPM2, GUSB, HDAC6, HYL1, IDS, ISLR2, KIAA0586, KIDINS220, KIF26A, KIF4A, KIF7, LICAM, LAMB1, LARGE1, MAN2B1, MCIDAS, MPDZ, MTM1, MTOR, MYMK, NF1, NSD1, OSTM1, P4HB, PIK3CA, PIK3R2, PLG, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PPP2R5D, PTCH1, PTCH2, PTEN, RNF125, RPS6KA3, RXYLT1, SEC24D, SKI, SMARCC1, SNX10, STRADA, SUFU, SUMF1, TBCID32, TCF12, TCIRG1, TNFRSF11A, TRIM71, TWIST1, USP9X, WASHC5, WDR81, WDR91, WNT3, ZBTB20, ZIC2, ZIC3

#2300: Augenfehlbildungen inkl. u.a. Mikrophthalmie, Anophthalmie, Kolobome, Aniridie, Peters Anomalie (209 Gene, 605.0kb)

ABC6, ACTB, ACTG1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS18, ADAMTSL4, AIPL1, ALDH1A3, ALX1, ANK3, ARHGAP35, ASPH, ASXL1, ATOH7, B3GALNT2, B3GLCT, BCOR, BEST1, BLTP1, BMP3, BMP4, BMP7, BMPRIA, BMPRI1, BRPF1, C12ORF57, CAPN5, CBS, CC2D2A, CDH2, CDH4, CDK5RAP2, CDON, CENPF, CEP290, CHD7, CHRDL1, CLDN19, CNM4, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL6A3, COX7B, CPAMD8, CRB1, CREBBP, CRIM1, CRPPA, CRYAA, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CYP11B, DAG1, DOCK6, DYRK1A, EFTUD2, EPHA2, ERCC1, ESCO2, FAM111A, FANCL, FAT1, FBN1, FBXW11, FKR1, FKTN, FOXC1, FOXC2, FOXD3, FOXE3, FRAS1, FREM1, FREM2, FZD4, FZD5, GDF3, GDF6, GJA1, GJA8, GLI2, GRIP1, HCCS, HHAT, HMG3, HMX1, IFIG, IGBP1, IKBKG, INPP5E, IPO13, ITPR1, JAG1, KDM6A, KERA, KIAA0586, KIF11, KMT2D, LAMB2, LMX1B, LRP2, LRP5, LTBP2, MAB21L1, MAB21L2, MAF, MAPRE2, MFRP, MIR204, MITF, MPDZ, MYOC, MYRF, NAA10, NDP, NHS, NUP188, OCRL, OFD1, OLFM2, OTX2, PACS1, PAX2, PAX6, PDE6D, PDGFRA, PIGL, PIK3R1, PITX2, PITX3, PLK4, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PORCN, PQBP1, PRR12, PRSS56, PTCH1, PUF60, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RBP4, RERE, RHOA, RIGI, RIPK4, RPGRIP1L, RXYLT1, SALL1, SALL2, SALL4, SBF2, SCLT1, SH3PXD2B, SHH, SIX3, SIX6, SLC16A12, SLC25A24, SLC2A1, SLC38A8, SLC4A4, SMAD4, SMCHD1, SMG8, SMG9, SMO, SMOC1, SOX2, SRD5A3, STRA6, TBCID20, TBCID32, TCOF1, TEK, TENM3, TFAP2A, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TMEM98, TMX3, TOGARAM1, TSC2, TUBB, TUBGCP4, VAX1, VPS35L, VSX1, VSX2, WDR37, WLS, WNT2B, WNT7B, YAP1, ZEB2, ZIC2, ZRSR2

#2301: Ohrfehlbildungen, Kraniofaziale Mikrosomien und Mandibulofaziale Dysostosen inkl. u.a. Treacher-Collins-Syndrom (63 Gene, 158.7kb)

BMP4, CDC6, CDT1, CECR2, CHD7, DHODH, EDN1, EDNRA, EFTUD2, EIF4A3, EVC, EVC2, EYA1, FGF10, FGF3, FGFR2, FGFR3, FOXI3, FRAS1, FREM2, GDF6, GNAI3, GRIP1, GSC, HMX1, HOXA2, HSPA9, KDM6A, KMT2D, MTX2, MYT1, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OTX2, PBX1, PLCB4, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, PRRX1, RBM10, RPL11, RPL5, RPS26, RPS28, SALL1, SALL4, SF3B2, SF3B4, SIN3A, SIX1, SIX5, SLC26A4, SNRPB, SOX10, TCOF1, TFAP2A, TMCO1, TXNL4A, VGLL2

#2302: Choanalatresie inkl. u.a. CHARGE-Syndrom (15 Gene, 63.8kb)

CHD7, CTNND1, EFTUD2, FAM20C, FGFR2, FGFR3, FOXE1, KMT2D, PTPN14, RERE, SHH, SMCHD1, SPINT2, TXNL4A, USP9X

#2306: Angeborene Herzfehler (200 Gene, 657.1kb)

ABL1, ACTC1, ACVR1, ACVR2B, ADAMTS10, ADAMTS19, AFF4, ALDH1A2, AMOTL1, ANKRD11, ARID1A, ARID1B, B3GAT3, BCL9L, BCOR, BMP2, BRAF, CCDC22, CDK13, CECR2, CFAP53, CFC1, CHD4, CHD7, CHST14, CIROP, CITED2, CREBBP, CRELD1, CTNND1, CUL3, DLL4, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DOCK6, DOHH, EFTUD2, EHMT1, ELN, EP300, ESCO2, EVC, EVC2, FBN1, FBRSL1, FGFR2, FLNA, FLT4, FOXC1, FOXC2, FOXH1, FOXPI, GABRD, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, GLI3, GPC3, HAAO, HAND1, HAND2, HDAC8, HNRNP1, HRAS, HSPA9, HYAL2, IFT74, IGF2, INVS, JAG1, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KDM2B, KDM6A, KDR, KMT2A, KMT2D, KRAS, KYNU, LAMA3, LEFTY2, LTBP2, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K7, MAP4K4, MAPK1, MAPKAPK5, MED12, MED13L, MEIS2, MESPI, MIB1, MMP15, MMP21, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYOCD, NAA15, NADSYN1, NF1, NIPBL, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NONO, NOTCH1, NOTCH2, NPHP3, NPHP4, NR2F2, NRAS, NSD1, NUP188, ODAD4, PAN2, PBX1, PIGL, PIGV, PITX2, PKD1L1, PLD1, PLXND1, POLR1A, PRDM6, PRKACA, PRKACB, PRKDI, PTPN11, RAB23, RAD21, RAF1, RFXO2, RERE, RIT1, ROBO1, ROBO4, SALL1, SALL4, SEMA3A, SETD5, SF3B4, SHOC2, SHROOM3, SLC37A4, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMG9, SMO, SMPD4, SON, SOS1, SPEN, SPRED2, STK4, STRA6, TAB2, TAF1, TBX1, TBX2, TBX20, TBX3, TBX5, TFAP2B, TGFB1, TGFB2, THOC6, TKT, TLL1, TMEM260, TMEM94, TRAF7, TXNL4A, UBR1, UBR7, WASHC5, WBP11, WLS, ZEB2, ZFPM2, ZIC3, ZMYM2, ZMYND10, ZMYND8, ZNF699

#2308: Lippen-/ Kiefer-/ Gaumen-/ Gesichtsspalte inkl. Pierre-Robin-Sequenz (253 Gene, 771.4kb)

ACTB, ACTG1, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, AMOTL1, ANKRD11, ANKRD17, ARCNI, ARHGAP29, ARHGAP31, ARHGEF38, ARID1A, ARID1B, ASXL1, ATR, AUTS2, B3GALT6, B3GLCT, B4GALT7, BCOR, BMP2, BMP4, BMPR1B, BPNT2, BUB1B, C2CD3, CC2D2A, CDC45, CDH1, CDKN1C, CECR2, CHD4, CHD7, CHRN1, CHST14, CILK1, CNTNAP1, COBLL1, COG1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, CPLANE1, CTCF, CTNND1, DDX3X, DDX59, DHCR7, DHODH, DLL4, DLX4, DOCK6, DVL1, DVL3, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, EBP, ECEL1, EDN1, EDNRA, EFN1, EFTUD2, EIF2S3, EIF3F, EIF4A3, EOGT, EPG5, ESCO2, ESRP2, EYA1, FAM20C, FBRSL1, FBXO11, FGD1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, FLNB, FOXC2, FOXE1, FOXP2, FRAS1, FTO, GATA3, GATA4, GDF11, GJA1, GLI2, GLI3, GNAI3, GNB1, GPC3, GRHL3, HDAC8, HNRNP1, HOXA2, HYAL2, HYLS1, IFT140, IFT172, IFT52, IFT80, IGF2, INTS13, IRF6, KAT5, KAT6A, KAT6B, KCN16, KCN2, KDM1A, KDM6A, KIAA0586, KIF7, KIFBP, KMT2A, KMT2D, LMBR1, LMNA, LRP6, LRRC32, MAP3K7, MAPRE2, MASP1, MBTPS2, MED12, MED13L, MED25, MEIS2, MEOX1, MID1, MKS1, MN1, MSX1, MYMK, NEB, NECTIN1, NEDD4L, NEK1, NIPBL, NOTCH1, NOTCH2, OFD1, PAX3, PGAP3, PGM1, PHF8, PHGDH, PIEZO2, PIGN, PIGV, PLCB4, PLCH1, PLEKHA5, PLEKHA7, POGZ, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, PORCN, PPP1R13L, PTCH1, RAB34, RAD21, RARB, RBM10, RBPJ, RERE, RIC1, RIPK4, ROR2, RPL11, RPL5, RPS26, RPS28, RSP2, RYR1, SALL4, SATB2, SCARF2, SCUBE3, SE-C23A, SEPTIN9, SF3B2, SF3B4, SHH, SHROOM3, SIX1, SIX3, SIX5, SKI, SLC26A2, SMAD3, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMG9, SMS, SNRPB, SON, SOX9, SPECC1L, STAG2, STAMBP, TBL1XR1, TBX1, TBX15, TBX22, TCOF1, TCTN3, TEO2, TFAP2A, TGDS, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMC1, TP63, TRAF7, TRAPPC9, TRIM37, TRRAP, TTC21B, TUBB, TXN14, UBE3B, USP9X, WDR19, WDR35, WNT5A, XYLT1, YAP1, ZBTB24, ZC4H2, ZEB2, ZIC2, ZIC3, ZMPSTE24, ZRSR2, ZSWIM6

#2309: Heterotaxie/ Lateralisationsdefekte (53 Gene, 166.5kb)

ACTC1, ACTG2, ARL2BP, BCL9L, CCDC103, CCDC32, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CFAP298, CFAP300, CFAP45, CFAP52, CFAP53, CFC1, CIROP, CLXN, CRELD1, DAW1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH6, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAL1, FANCB, FOXJ1, GDF1, LRRC56, LZTFL1, MMP21, MNS1, NKX2-5, NODAL, NPHP4, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, PKDIL1, SPAG1, ZIC3, ZMYND10

#2313: Morbus Hirschsprung (26 Gene, 70.8kb)

CELSR3, DENND3, DHCR7, ECE1, EDN3, EDNRB, ERBB3, GDNF, GFRA1, KIF26A, KIFBP, LICAM, NCLN, NKX2-1, NRG1, NRG3, NUP98, PHOX2B, RET, SEMA3C, SEMA3D, SMO, SOX10, TBATA, VCL, ZEB2

#2314: Intestinale Pseudoobstruktion bzw. gastrointestinale neuromuskuläre Erkrankungen (41 Gene, 106.4kb)

ACTA2, ACTG2, ATRX, CHRM3, CLMP, DES, DMD, ECE1, EDN3, EDNRB, ERBB3, FLNA, GDNF, GFRA1, IDS, LICAM, LIG3, LMOD1, MPV17, MYH11, MYL9, MYLK, NRG1, PDCL3, PHOX2B, POLG, PROK1, PROKR1, PROKR2, PTEN, RAD21, RET, RRM2B, SAMD9, SCN11A, SGO1, SOX10, TMEM70, TTC7A, TYMP, ZEB2

#2316: Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) (104 Gene, 202.6kb)

AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARHGAP35, ARX, ATRX, BMP15, CCDC141, CDKN1C, CHD7, CLPP, COG6, CPE, CTU2, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DAAM2, DCAF17, DHCR7, DHH, DHX37, DLK1, ESR2, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FGFR2, FSHB, FSHR, GATA4, GNRH1, GNRHR, HESX1, HHAT, HOXA13, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, IGF2, IGSF10, IL17RD, INSL3, KCNK3, KISS1, KISS1R, KLB, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, LHX3, MAMLD1, MAP3K1, MKRN3, MYRF, NDNF, NROB1, NR2F2, NR3C1, NR5A1, PAX8, PBX1, PCSK1, PLXNA3, POR, PPP1R12A, PPP2R3C, PRDM13, PROK2, PROKR2, PROP1, PTCH1, RPL10, RSP1, SAMD9, SART3, SEMA3A, SEMA3F, SGPL1, SLC20A1, SOX10, SOX11, SOX3, SOX9, SPRY4, SRD5A2, SRY, STAR, TAC3, TACR3, TCF12, TOE1, TSPYL1, WDR11, WNT4, WT1, ZFPM2

#2317: Extremitätenfehlbildungen inkl. Hand- & Fußfehlbildungen (287 Gene, 760.1kb)

ABL1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, AFF4, AHI1, AKT3, ANKRD11, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARL6, ARSL, ASXL1, B3GLCT, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BHLHA9, BMP2, BMP4, BMPR1B, BRCA2, BRIPI, BTRC, C2CD3, CACNA1C, CC2D2A, CCND2, CCNQ, CD96, CDH3, CDX2, CENPF, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CHSY1, CHUK, CIBAR1, CILK1, CKAP2L, COL2A1, CPLANE1, CREBBP, CSPP1, CYP26B1, DDX59, DHCR7, DHODH, DLL4, DLX5, DOCK6, DPF2, DVL1, DVL3, DYNC111, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EFCAB7, EFN1, EFTUD2, EIF4A3, EOGT, EP300, EPHA4, ERCC4, ESCO2, EVC, EVC2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FAT1, FBLN1, FBN1, FGD1, FGF10, FGF16, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FLNA, FMNI, FRAS1, FREM2, FZD2, GATA1, GDF5, GDF6, GJA1, GLI1, GLI2, GLI3, GNAS, GPC3, GRIPI, GSC, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HMGB1, HNRNP1, HOXA13, HOXD13, HYLS1, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT80, IHH, INPP5E, IQCE, KCNH1, KCNN3, KDM6A, KIAA0586, KIAA0825, KIF7, KMT2A, KMT2D, KYNU, LBR, LEF1, LMBR1, LMX1B, LRP4, LTBP1, LTBP3, LZTFL1, MAP3K20, MAPKAPK5, MAX, MBTPS2, MECOM, MEGF8, MGP, MKKS, MKS1, MYCN, NCAPG2, NECTIN1, NECTIN4, NEK1, NIPBL, NOG, NOTCH1, NPHP3, NPM1, NSDHL, NXN, OFD1, ORC1, PALB2, PAX3, PCNT, PDE3A, PDE4D, PDE6D, PGM3, PHF6, PIGV, PIK3CA, PIK3R2, PITX1, POLR1A, PORCN, PRKACA, PRKACB, PRKARIA, PRMT7, PTDS1, PTHLH, RAB23, RAB34, RAD21, RAD51, RAD51C, RBM10, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIP1L, RPL11, RPL15, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29, RPS7, SALL1, SALL4, SC5D, SCNM1, SCUBE3, SF3B4, SFRP4, SHH, SHOX, SHOX, SLC26A2, SLC30A7, SLX4, SMAD4, SMAD6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMO, SMOC1, SOST, SOX9, SPINT2, STKLD1, SUFU, TBX15, TBX3, TBX4, TBX5, TCTN2, TCTN3, TFAP2A, TFAP2B, TGDS, THPO, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOPORS, TP63, TRAF3IP1, TRAF7, TRAPPC2, TRPS1, TRPV4, TTC21B, TTC8, TWIST1, TXNDC15, UBA2, UBE2T, UBE3B, USP9X, VPS35L, WDPCP, WDR19, WDR35, WNT10B, WNT5A, WNT7A, ZIC3, ZRSR2, ZSWIM6

#2322: Häufigste monogene Kraniosynostosen - Genomics England PanelApp Common craniosynostosis syndromes (Version 1.15) Green and Amber genes + Genauswahl nach Oxford Desk Reference 2. Edition, Kapitel Craniosynostosis p. 378ff (11 Gene, 17.8kb)

EFN1, ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, IL11RA, MSX2, POR, RAB23, TCF12, TWIST1

#2325: VACTERL-Assoziation inkl. nicht-syndromale Analatresie und Ösophagusatresie (390 Gene, 1046.9kb)

AAGAB, ABL1, ACD, ACE, ACTG2, ACVRL1, ADA2, ADAMTS2, ADAMTS2L, AFF3, AGT, AGTR1, ALDH1A2, ALMS1, AMER1, ANOS1, APC, AR, ARHGAP31, ARNT2, ARVCF, ASCC1, ATAD1, ATP7A, ATP7B, AXINI, B3GLCT, B9D1, BAZ1B, BCL7B, BCOR, BLM, BMP4, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIPI, BUD23, CALR, CAPN15, CARD8, CARMIL2, CASK, CBS, CCDC22, CCNQ, CD19, CD81, CDC45, CDH1, CDKN1B, CDX1, CDX2, CENPF, CEP120, CEP55, CHD4, CHD7, CHRM3, CLIP2, COG6, COL14A1, COL4A5, COL4A6, COL7A1, COMT, COQ7, COX7B, CR2, CTC1, CTHRC1, CTNND1, CTU2, CYBA, CYBB, CYBC1, DACT1, DCC, DCDC2, DCHS1, DCLRE1B, DGUOK, DHCR7, DKC1, DLEC1, DLL4, DNAJC30, DOCK6, DOCK8, DPYS, DPYSL5, DSG1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYRK1A, DZPIL1, EFTUD2, EHMT1, EIF4H, ELF4, ELN, EMC1, ENG, EOGT, EPCAM, ERCC4, EXOC3L2, EXTL3, EYA1, F5, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FARSB, FBN2, FERMT1, FGF10, FGF20, FGFR1, FGFR2, FH, FKBP6, FKRP, FKTN, FOXC1, FOXF1, FOXP1, FRAS1, FREM1, FREM2, FUZ,

GATA1, GBA1, GBE1, GDF2, GDF3, GDF6, GFRA1, GIMAP5, GLI3, GLRA1, GLRB, GMPPA, GNB2, GPIBB, GPC3, GPC4, GPHN, GRB10, GREB1L, GRHL2, GRIP1, GTF2I, GTF2IRD1, GTF2IRD2, HAAO, HCCS, HESX1, HIRA, HLA-B, HOXA13, HOXD13, HS2ST1, HSPA9, IARS1, ICOS, IFT172, IFT56, IFT80, IKZF1, INTU, IRF2BP2, ITGA6, ITGA8, ITGB4, JAG1, JAK2, JMJD1C, KAT6B, KDM6A, KIAA1217, KIF12, KIF14, KIF3B, KIF7, KIT, KMT2C, KMT2D, KRT18, KYNU, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LARGE1, LIMK1, LIPA, LMBRD1, LMX1B, LONP1, LRP4, LZTS1, MAD2L2, MALT1, MAMLD1, MED12, MEN1, MEOX1, METTL27, MID1, MKKS, MKS1, MLXIPL, MMP1, MNX1, MS4A1, MSRI, MYCN, MYH11, MYH14, MYOCD, NAA10, NADSYN1, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NDUFB11, NFIA, NFKB1, NFKB2, NHP2, NIPBL, NOPI0, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NPM1, OTX2, PAH, PAICS, PALB2, PAN2, PARN, PBX1, PDE11A, PDGFRA, PDGFRB, PERCC1, PGM3, PHGDH, PHKA2, PHKG2, PIGN, PIGO, PITX2, PKHD1, PLA2G4A, PLEC, PLVAP, POLA1, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POMT1, POMT2, PPP2R3C, PQBP1, PRKARIA, PRKCD, PROKR2, PSPH, PUF60, RAD21, RAD51, RAD51C, RBPJ, RECQL4, REL, REN, RET, RFC2, RFWD3, RFX6, RHBDF2, RIPK4, RMRP, RNF6, RNU12, ROBO1, ROR2, RPL11, RREB1, RSPO2, RTEL1, SALL1, SALL4, SAMD9, SDHA, SDHB, SDHC, SEC24C, SEMA3E, SHROOM4, SIN3A, SIX5, SIX6, SLC12A2, SLC2A10, SLC30A10, SLC6A5, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCD1, SON, SOX2, SOX3, SPINT2, STAT1, STK11, STN1, STRA6, STX1A, STXBPI1, TBCID23, TBL2, TBX1, TBX3, TBX5, TBX6, TBXT, TCF4, TCOF1, TCTN3, TERC, TERT, TFAP2A, TGFBI, TGFBI2, TGFBI3, TGFBR1, TGFBR2, THOC6, TINF2, TMEM260, TMEM270, TMEM67, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF12, TNRC6B, TOM1, TOP2B, TRAP1, TRAPPC11, TWIST1, TWIST2, TYMS, UBA2, UBE2T, UBR1, UFD1, UPB1, USB1, USP9X, VANGL1, VPS35L, VPS37D, WASHC5, WBP11, WDR35, WLS, WNT3, WNT5A, WNT7A, WNT9B, WRAP53, WWOX, XRCC2, YY1, ZIC3, ZMYM2

#2527: Angeborene Nieren- und Hartraktfehlbildungen (CAKUT) inkl. LUTO (99 Gene, 308.5kb)

ACE, ACTG2, AFF3, AGT, AGTR1, ANOS1, BMP4, BNC2, CCNQ, CDX2, CELSR3, CENPF, CEP55, CHD7, CHRM3, CHRNA3, COQ7, CRKL, CTU2, DACT1, DHCR7, DSTYK, DYRK1A, EXOC3L2, EYA1, FAM20C, FGF20, FOXC1, FOXP1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDF11, GDF6, GFRA1, GLI3, GPC3, GREB1L, GRIP1, HAAO, HNF1B, HOXA13, HPSE2, HS2ST1, HSPA9, ITGA8, JAG1, KDM6A, KIF14, KMT2D, KYNU, LIFR, LRIG2, LRP4, MYOCD, NADSYN1, NFIA, NIPBL, NOTCH2, NPHP3, NPNT, NRIP1, PAN2, PAX2, PBX1, PTCH1, REN, RET, ROBO1, ROBO2, ROR2, SALL1, SALL4, SHROOM4, SIX5, SLC20A1, SLIT2, SON, SOX11, SRGAP1, STRA6, TBCID1, TBX1, TBX18, TBX6, TFAP2A, TMEM260, TOP2B, TRAP1, UPK3A, WBP11, WDR44, WLS, WNT5A, WNT9B, WT1, ZIC3, ZMYM2

Skeletterkrankungen und Kleinwuchs

#2240: Gesamt-Panel Skelettdysplasie (489 Gene, 1159.1kb)

ABCC9, ABL1, ACAN, ACP5, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, AFF3, AFF4, AGA, AGPS, ALG12, ALG3, ALG9, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, ANAPC1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ANTXR2, ARCN1, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARL6, ARSB, ARSK, ARSL, ASXL1, ASXL2, ATP6VOA2, ATP7A, AXIN1, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, B9D1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPRI1B, BNIP1, BPNT2, C2CD3, CA2, CANT1, CASR, CBF3, CC2D2A, CCDC8, CCN6, CCNQ, CDC45, CDH3, CDKN1C, CDT1, CEP120, CEP290, CFAP410, CHST11, CHST14, CHST3, CHSY1, CILK1, CLCN5, CLCN7, COG1, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC11, COMP, COPB2, CREB3L1, CREBBP, CRTAP, CSGALNACT1, CSNK1G1, CSPP1, CTSA, CTSC, CTSK, CUL7, CYP26B1, CYP27B1, CYP2R1, DCC, DDR2, DDRGK1, DHCR24, DHCR7, DHODH, DIS3L2, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DNAJC21, DNMT3A, DNMT3B, DOCK6, DONSON, DPAGT1, DPM1, DROSHA, DSPP, DVL1, DVL2, DVL3, DYM, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EED, EFL1, EFTUD2, EIF2AK3, EN1, ENPP1, EOGT, ERF, ERI1, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC6B, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM111A, FAM20B, FAM20C, FBLN1, FBN1, FBN2, FBXW11, FERMT3, FGF10, FGF16, FGF23, FGF8, FGF9, FGFRI1, FGFRI2, FGFRI3, FIG4, FKBP10, FLNA, FLNB, FN1, FUCA1, FZD2, GALNS, GALNT3, GDF5, GDF6, GHR, GINS3, GJA1, GLB1, GLI3, GNAS, GNPAT, GNPAT1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC6, GPX4, GSC, GUSB, GZFI, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HES7, HGSNAT, HHAT, HNRNP1, HOXA13, HOXD13, HPGD, HS2ST1, HSPG2, IDH1, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT74, IFT80, IFT81, IHH, IKBKG, IL11RA, IL1RN, INPPL1, KAT6B, KCNJ2, KDEL2, KIAA0753, KIF22, KIF24, KIF5B, KIF7, KMT2D, LBR, LEMD3, LIFR, LMBR1, LMNA, LMX1B, LONP1, LPIN2, LRP4, LRP5, LRRK1, LTBP1, LTBP3, LYSET, MAB21L2, MAFB, MAN2B1, MANBA, MAP3K7, MASP1, MATN3, MBTPS1, MBTPS2, MECOM, MEGF8, MEOX1, MESD, MESP2, MGP, MIA3, MIR140, MKKS, MKS1, MMP13, MMP2, MMP9, MNX1, MPDU1, MSX2, MTAP, MTX2, MYCN, MYH3, MYO18B, NAGLU, NANS, NBAS, NEK1, NEPRO, NEU1, NF1, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NLRP3, NMNAT1, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NPR3, NRCAM, NSD1, NSDHL, NXN, OBSL1, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, P3H1, P4HB, PAM16, PAPS2, PAX3, PCNT, PCYT1A, PDE3A, PDE4D, PDIA6, PEX5, PEX7, PFN1, PGM3, PHEX, PHF6, PHGDH, PIGT, PIGV, PIK3C2A, PIK3R1, PISD, PITX1, PKDCC, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, POC1A, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POP1, POR, PPIB, PRKARIA, PRKG2, PRMT7, PSAT1, PSMC3, PSPH, PTSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PUF60, PYCRI, RAB23, RAB33B, RAB3GAP2, RAD21, RASGRP2, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RFT1, RINT1, RIPPLY2, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RPRGRIPL, RPL13, RSPRY1, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SCARF2, SCUBE3, SEC24D, SEMA3A, SERPINF1, SERPINH1, SETD2, SETD5, SF3B4, SFRP4, SGMS2, SGSH, SH3BP2, SH3PXD2B, SHOX, SHOX, SIK3, SKI, SLC10A7, SLC17A5, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC35B2, SLC35C1, SLC35D1, SLC39A13, SLCO2A1, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA1, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMCOC1, SNRPB, SNX10, SOST, SOX11, SOX9, SP7, SPARC, SRP54, STT3A, SUCC, SUMF1, TAB2, TALDO1, TAPT1, TBCE, TBX15, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCIRG1, TCOF1, TCTN2, TCTN3, TENT5A, TERT, TGFBI, TGFBI2, TGFBR2, TMCO1, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM38B, TMEM53, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TONSL, TP63, TRAPPC2, TREM2, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TRPV6, TTC21B, TTC8, TWIST1, TYROBP, UBA2, UFPS2, UNC45A, USP9X, VDR, VPS35L, WBP11, WDPCC, WDR19, WDR35, WNT1, WNT10B, WNT5A, WNT7A, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YY1, ZMPSTE24, ZNF687, ZSWIM6

#2249: Kleinwuchs (296 Gene, 817.8kb)

ACAN, ADAMTS10, ADAMTS2, ADAMTSL2, ALDH18A1, AMER1, ANAPC1, ANKRD11, ANTXR1, ANTXR2, ARSL, ATM, ATR, ATRX, B3GALT6, BAP1, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRF1, BRIPI, BTK, BUB1B, CAMK2G, CANT1, CBL, CCDC186, CCDC8, CDC45, CDC6, CDKN1C, CDT1, CENPJ, CENPT, CEP152, CEP57, CFTR, CHD7, CHST11, CKAP2L, COG4, COL10A1, COL11A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, COX7B, CREBBP, CRIPT, CTNNA1, CTSA, CUL7, DCAF15, DDRGK1, DDX11, DHCR24, DHCR7, DLL3, DLX5, DNA2, DNMT3A, DNMT3B, DOCK3, DRG1, DVL1, DVL3, DYM, EP300, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EVC, EVC2, FAM111A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FBN1, FGD1, FGFRI, FGFRI3, FLNB, FOSL2, FOXP4, FRA10AC1, FZD2, GGPS1, GHI, GHR, GHRHR, GHSR, GINS3, GLB1, GLI2, GLI3, GMNN, GORAB, GTF2H5, HADH, HCCS, HDAC8, HEATR3, HESX1, HHAT, HMG2, HOXD13, HRAS, HSPA9, HSPG2, IDS, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, INPP5K, INPPL1, INSR, INTS1, KANSL1, KAT6B, KDM3B, KDM6A, KIF11, KMT2A, KMT2D, KRAS, LARP7, LBR, LHX3, LHX4, LIG1, LIG4, LTBP3, LYSET, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K7, MAPK1, MATN3, MBTPS2, MCM5, MESP2, MIA3, MPLKIP, MRAS, MSTO1, MTX2, NBAS, NBN, NDUFB11, NEPRO, NF1, NHEJ1, NHLRC2, NIN, NIPBL, NLRP2, NLRP5, NLRP7, NPR2, NRAS, NSMCE2, NXN, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, OTX2, PADI6, PALB2, PAPP2, PCDHGC4, PCNT, PCYT1A, PDE4D, PEX7, PIEZO2, PIK3R1, PITX2, PLAG1, PLK4, PNPLA6, POLE, POP1, POU1F1, PPP1CB, PPP1R15B, PRKARIA, PROPI, PTC3, PTSS1, PTH1R, PTPN11, PUF60, PYCRI, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51C, RAF1, RAPIB, RASA2, RBBP8, RECQL4, RIT1, RMRP, RNF113A, RNF168, RNPC3, RNU4ATAC, ROR2, RPL10, RPL13, RPS6KA3, RRAS2, RTTN, RUNX2, SALL4, SAMD9, SBDS, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SCUBE3, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SELENO1, SETD5, SGMS2, SHOC2, SHOX, SHOX, SIL1, SLC26A2, SLC39A13, SLF2, SLX4, SMAD4, SMARCA2, SMARCA1, SMC1A, SMC3, SMC5, SON, SOS1, SOS2, SOX2, SPRED2, SPRN, SRCAP, STAT3, STAT5B, STT3A, TBCE, TBX6, TCTN3,

THUMPDI, TKT, TOP3A, TRAI, TRIM37, TRIP11, TRIP13, TRMT10A, TRPS1, TRPV4, UBE2T, UBR1, VPS50, WBP4, WNT5A, WRN, XRCC4, XYLT1, ZBTB24, ZFP57, ZNF668, ZNF699

#2255: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie inkl. MOPD, Seckel- und Meier-Gorlin-Syndrom (31 Gene, 83.1kb)

ATR, CCDC8, CDC45, CDC6, CDKN1C, CDT1, CENPJ, CEP152, CEP63, COG4, CRIPT, CUL7, DNA2, FAM111A, GMNN, LARP7, LIG4, NSMCE2, NUP85, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, PCNT, POLE, PRIMI, RBBP8, RNU4ATAC, TBCE, TRAI, XRCC4

#2261: (Pan-) Hypopituitarismus/ Hypophysenhormonmangel (44 Gene, 110.4kb)

BMP4, BRAF, BTK, CDON, CHD7, DCHS2, EIF2S3, FAT2, FGF8, FGFR1, FOXA2, GHI, GHR, GHRHR, GHSR, GLI2, GLI3, GNRHR, HESX1, HID1, IGSF1, KCNQ1, LHX3, LHX4, OTX2, PCSK1, PITX2, PNPLA6, POU1F1, PROKR2, PROP1, RAX, RBM28, RNPC3, ROBO1, SHH, SOX2, SOX3, TBCID32, TBL1X, TBX19, TCF7L1, TGIF1, ZRSR2

#2298: Kraniosynostosen (110 Gene, 311.6kb)

ACTB, ACTG1, ADAMTSL4, AHDC1, ALPL, ALX4, ANKH, ARID1B, ARSB, ASXL1, ASXL3, AXIN2, B3GAT3, BCL11B, BRAF, CDC45, CDK13, CHD5, CHD7, COLEC11, CTSK, CYP26B1, DDX3X, DPF2, DPH1, EFNA4, EFNBI, ERF, ESCO2, FAM20C, FBNI, FBXO11, FGF10, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, FREM1, GLI3, GNAS, GNB1, GNPTAB, GPC3, HNRNP, HUWE1, IDS, IDUA, IFT122, IFT140, IHH, IL11RA, IL6ST, IRX5, JAG1, KAT6A, KAT6B, KMT2D, KPTN, KRAS, LMX1B, LTBP1, MAN2B1, MASP1, MEGF8, MSX2, NFIA, NFIX, OGT, P4HB, PHEX, PJA1, POLR1A, POR, PPP1CB, PRRX1, PTCH1, PTPN11, RAB23, RARA, RECQL4, RNU12, RSPRY1, RUNX2, SEC24D, SHOC2, SIX1, SKI, SLC25A24, SMAD3, SMAD6, SMO, SOX6, SPECCIL, SPRY1, STAT3, TCF12, TFAP2B, TGFB1, TGFB2, TLK2, TMC01, TRAF7, TSHR, TWIST1, WDR19, WDR35, ZEB2, ZIC1, ZNF462

#2317: Extremitätenfehlbildungen inkl. Hand- & Fußfehlbildungen (287 Gene, 760.1kb)

ABL1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, AFF4, AHI1, AKT3, ANKRD11, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARL6, ARSL, ASXL1, B3GLCT, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BHLHA9, BMP2, BMP4, BMPR1B, BRCA2, BRIPI, BTRC, C2CD3, CACNA1C, CC2D2A, CCND2, CCNQ, CD96, CDH3, CDX2, CENPF, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CHSY1, CHUK, CIBAR1, CILK1, CKAP2L, COL2A1, CPLANE1, CREBBP, CSPP1, CYP26B1, DDX59, DHCR7, DHODH, DLL4, DLX5, DOCK6, DPF2, DVL1, DVL3, DYNC111, DYNC2H1, DYNC211, DYNC212, DYNC2L1, DYNLT2B, EBP, EFCAB7, EFNBI, EFTUD2, EIF4A3, EOGT, EP300, EPHA4, ERCC4, ESCO2, EVC, EVC2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, FANCL, FAT1, FBLN1, FBNI, FGD1, FGF10, FGF16, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FLNA, FMN1, FRAS1, FREM2, FZD2, GATA1, GDF5, GDF6, GJA1, GLI1, GLI2, GLI3, GNAS, GPC3, GRIPI, GSC, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HMGB1, HNRNP, HOXA13, HOXD13, HYL1, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT80, IHH, INPP5E, IQCE, KCNH1, KCNN3, KDM6A, KIAA0586, KIAA0825, KIF7, KMT2A, KMT2D, KYNU, LBR, LEF1, LMBR1, LMX1B, LRP4, LTBP1, LTBP3, LZTFL1, MAP3K20, MAPKAPK5, MAX, MBTPS2, MEGF8, MGP, MKKS, MKS1, MYCN, NCAPG2, NECTIN1, NECTIN4, NEK1, NIPBL, NOG, NOTCH1, NPHP3, NPM1, NSDHL, NXN, OFD1, ORC1, PALB2, PAX3, PCNT, PDE3A, PDE4D, PDE6D, PGM3, PHF6, PIGV, PIK3CA, PIK3R2, PITX1, POLR1A, PORCN, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRMT7, PTDSS1, PTHLH, RAB23, RAB34, RAD21, RAD51, RAD51C, RBM10, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIPI, RPL11, RPL15, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29, RPS7, SALL1, SALL4, SC5D, SCNM1, SCUBE3, SF3B4, SFRP4, SHH, SHOX, SHOX, SLC26A2, SLC30A7, SLX4, SMAD4, SMAD6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMO, SMOC1, SOST, SOX9, SPINT2, STKLD1, SUFU, TBX15, TBX3, TBX4, TBX5, TCTN2, TCTN3, TFAP2A, TFAP2B, TGDS, THPO, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOPORS, TP63, TRAF3IP1, TRAF7, TRAPPC2, TRPS1, TRPV4, TTC21B, TTC8, TWIST1, TXNDC15, UBA2, UBE2T, UBE3B, USP9X, VPS35L, WDPCP, WDR19, WDR35, WNT10B, WNT5A, WNT7A, ZIC3, ZRSR2, ZSWIM6

#2322: Häufigste monogene Kraniosynostosen (11 Gene, 17.8kb)

EFNBI, ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, IL11RA, MSX2, POR, RAB23, TCF12, TWIST1

#2476: Osteogenesis imperfecta und Osteoporose (43 Gene, 95.6kb)

ALPL, ANO5, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, CASR, CCDC134, COL1A1, COL1A2, COPB2, CREB3L1, CRTAP, FKBPI0, GORAB, IFITM5, KDELR2, KIF5B, LRP5, MBTPS2, MESD, NBAS, NOTCH2, P3H1, P4HB, PHLDB1, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPIN1, SERPINH1, SGMS2, SP7, SPARC, SUCO, TAP1, TENT5A, TMEM38B, TRPV6, UNC45A, WNT1, WNT11, XYLT2

Nierenerkrankungen

#1638: Diabetes insipidus (3 Gene, 2.4kb)

AQP2, AVP, AVPR2

Core-Gen: AVPR2

#2515: Nephrotisches Syndrom, FSGS und Proteinurie (89 Gene, 266.5kb)

ACTN4, AMN, ANLN, APOE, APOL1, ARHGDI, AVIL, CIGALTIC1, C3, CD151, CD2AP, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFI, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DAAM2, DGKE, DKC1, DLC1, EHD1, EMP2, FAT1, FN1, GLA, GON7, INF2, ITGA3, ITSN1, ITSN2, KANK1, KANK2, KANK4, KIRREL1, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LMX1B, LRP2, MAGI2, MEFV, MYH9, MYO1E, NOPI0, NOS1AP, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, OCRL, OSGEP, P3H2, PAX2, PDSS2, PLCE1, PODXL, PRDM15, PTPRO, RCAN1, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBCID8B, THBD, TNS2, TP53RK, TPRKB, TRIM8, TRPC6, TTC21B, WDR4, WDR73, WT1, YRDC

#2517: Galloway-Mowat-Syndrom (11 Gene, 16.2kb)

GON7, LAGE3, NUP107, NUP133, OSGEP, PRDM15, TP53RK, TPRKB, WDR4, WDR73, YRDC

#2518: Alport-Syndrom (6 Gene, 28.2kb)

COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9, P3H2

#2519: Atypisches hämolytisch urämisches Syndrom (aHUS), renale thrombotische Mikroangiopathie (rTMA), thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (TTP) und membranproliferative Glomerulonephritis (MPGN) (20 Gene, 35.9kb)

ADAMTS13, CIGALT1, CIGALT1C1, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, EXOSC3, HSD11B2, MMACHC, THBD, TSEN54, VTN

#2520: Zystische Nierenerkrankungen (109 Gene, 296.5kb)

ADAMTS9, AH11, ALG5, ALG8, ALG9, ANKS6, ARL13B, ARL6, ATF2, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CC2D2A, CCDC28B, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CFAP418, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CPT2, CSPP1, CYS1, DCDC2, DDX59, DLG5, DNAJB11, DYNC2H1, DYNC2I1, DZIP1L, FAN1, FLCN, GANAB, GLA, GLIS2, HNF1B, IFNG, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT74, INPP5E, INVS, IQCB1, KIF14, KIF7, LRP5, LZTFL1, MAPKBP1, MKKS, MKS1, MUC1, NEK1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PAX2, PDIA6, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, PRKCSH, REN, RRGRIPL, SCLT1, SDCCAG8, SEC16B, SEC61A1, SEC63, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM67, TRAF3IP1, TRIM32, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TULP3, TXNDC15, UMOD, VHL, WDPCP, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZNF423

#2521: Polyzystische Nierenerkrankungen (30 Gene, 99.6kb)

ALG5, ALG8, ALG9, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, HNF1B, IFNG, IFT140, LRP5, MUC1, NEK8, OFD1, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, PRKCSH, REN, SEC16B, SEC61A1, SEC63, TSC1, TSC2, UMOD, VHL

#2522: Autosomal-dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD) (7 Gene, 12.6kb)

DNAJB11, FAN1, HNF1B, MUC1, REN, SEC61A1, UMOD

#2523: Polyzystische Lebererkrankungen (17 Gene, 63.7kb)

ALG5, ALG8, ALG9, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, HNF1B, JAG1, LRP5, NOTCH2, PKD1, PKD2, PKHD1, PRKCSH, SEC16B, SEC61B, SEC63

#2524: Renale Ziliopathien (inkl. Alström-, Bardet-Biedel-, Joubert-, Jeune-, Meckel-Gruber-Syndrom, Nephronophthise, Senior-Loken-Syndrom usw. (121 Gene, 340.5kb)

ADAMTS9, AH11, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C2CD3, CC2D2A, CCDC28B, CCDC32, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CFAP410, CFAP418, CILK1, CPLANE1, CRB2, CSPP1, DCDC2, DDX59, DHCR7, DLG5, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EVC, EVC2, EXOC3L2, FAMI49B1, FOXC1, GLIS2, HYL1, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, KATNIP, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF7, LAMA1, LBR, LZTFL1, MAPKBP1, MKKS, MKS1, NEK1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PDE6D, PDIA6, PIBF1, PIK3C2A, PMM2, POC1B, RRGRIPL, SBDS, SCLT1, SDCCAG8, SLC41A1, SUFU, TBCID32, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOGARAM1, TRAF3IP1, TRIM32, TTC21B, TTC8, TULP3, TXNDC15, VPS13B, WDPCP, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZNF423, ZSWIM6

#2527: Angeborene Nieren- und Harntraktfehlbildungen (CAKUT) inkl. LUTO (99 Gene, 308.5kb)

ACE, ACTG2, AFF3, AGT, AGTR1, ANOS1, BMP4, BNC2, CCNQ, CDX2, CELSR3, CENPF, CEP55, CHD7, CHRM3, CHRNA3, COQ7, CRKL, CTU2, DACT1, DHCR7, DSTYK, DYRK1A, EXOC3L2, EYA1, FAM20C, FGF20, FOXC1, FOXP1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDF11, GDF6, GFRA1, GLI3, GPC3, GREB1L, GRIPI, HAAO, HNF1B, HOXA13, HPSE2, HS2ST1, HSPA9, ITGA8, JAG1, KDM6A, KIF14, KMT2D, KYNU, LIFR, LRIG2, LRP4, MYOCD, NADSYN1, NFIA, NIPBL, NOTCH2, NPHP3, NPNT, NRIP1, PAN2, PAX2, PBX1, PTCH1, REN, RET, ROBO1, ROBO2, ROR2, SALL1, SALL4, SHROOM4, SIX5, SLC20A1, SLIT2, SON, SOX11, SRGAP1, STRA6, TBCID1, TBX1, TBX18, TBX6, TFAP2A, TMEM260, TOP2B, TRAP1, UPK3A, WBPI1, WDR44, WLS, WNT5A, WNT9B, WT1, ZIC3, ZMYM2

#2528: Renale tubuläre Dysgenese (RTD) (4 Gene, 7.7kb)

ACE, AGT, AGTR1, REN

#2529: Tubulopathien und Differentialdiagnosen (174 Gene, 384.8kb)

ACE2, ACSL5, ADAMI7, ADAMTS3, AGR2, AIRE, ALPL, ANGPLT3, APIS1, AP2S1, APOB, AQP2, ARG1, ASL, ATP1A1, ATP6VOA4, ATP6V1B1, ATP7B, AUH, AVP, AVPR2, BCS1L, BSND, CA2, CACNA1D, CACNA1H, CACNA1S, CASR, CCB1, CD55, CDC73, CDKN1B, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CLMP, CNM2, CPT2, CRKL, CTLA4, CTNS, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, DGAT1, DMP1, EGF, EHHADH, ENPP1, EPCAM, FAH, FAMI11A, FAM20A, FAM20C, FAT4, FGF23, FLNA, FOXI1, FOXP3, FXYD2, GALNT3, GATA3, GATM, GCM2, GNA11, GNAS, GUCY2C, HNF1B, HNF4A, HPRT1, HSD11B2, HSD3B2, KCNA1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ16, KCNJ5, KL, KLHL3, LCT, LRBA, MAGED2, MEN1, MMUT, MOCOS, MPI, MT-TF, MT-TI, MTPP, MUC1, MYO5B, NDUFAF6, NEUROG3, NHERF1, NR3C1, NR3C2, OCRL, PCBD1, PCSK1, PDE3A, PERCC1, PHEX, PLVAP, PTH, PTH1R, REN, RET, RFX6, RMRND1, RRGAGD, RRM2B, SAR1B, SARS2, SBDS, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC61A1, SI, SKIC2, SKIC3, SLC10A2, SLC12A1, SLC12A3, SLC1A1, SLC22A12, SLC26A3, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC36A2, SLC39A4, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A1, SLC5A2, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A7, SLC9A3, SPINT2, STRADA, STX16, STX3, STXB2, TBCE, TBX1, TERT, TMPPRS15, TRPM6, TRPV6, TTC7A, UMOD, UNC45A, VDR, VIPAS39, VPS33B, WDR72, WNK1, WNK4, WNT2B, XDH, XIAP

#2530: Bartter-Syndrom, Gitelman-Syndrom und Differentialdiagnosen (12 Gene, 23.7kb)

BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, HNF1B, KCNJ1, KCNJ16, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3, SLC26A3

#2531: Hypomagnesiämie (16 Gene, 28.1kb)

ATP1A1, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNM2, EGF, FXYD2, GNA11, HNF1B, KCNJ10, MT-TF, MT-TI, RRGAGD, SLC12A3, TRPM6

#2532: Hypophosphatämie und monogene Rachitis (18 Gene, 31.4kb)

ALPL, CLCN5, CTNS, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DMP1, ENPP1, FAH, FAM20C, FGF23, NHERF1, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, TRPV6, VDR

#2533: Renal tubuläre Azidose (RTA) und Fanconi-Syndrom (19 Gene, 35.3kb)

ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, CTNS, EHHADH, ENPP1, FAH, FOXI1, GATM, HNF4A, NDUFAF6, SLC2A2, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, VIPAS39, VPS33B, WDR72

#2534: Monogene Diarrhoe-Erkrankungen (47 Gene, 135.0kb)

ACSL5, ADAM17, ADAMTS3, AGR2, AIRE, ANGPTL3, AP1S1, APOB, CCB1, CD55, CLMP, CTLA4, DGAT1, EPCAM, FAT4, FLNA, FOXP3, GUCY2C, LCT, LRBA, MPI, MTPP, MYO5B, NEUROG3, PCSK1, PERCC1, PLVAP, RFX6, SARIB, SBDS, SI, SKIC2, SKIC3, SLC10A2, SLC26A3, SLC39A4, SLC5A1, SLC9A3, SPINT2, STX3, STXBP2, TERT, TMPRSS15, TTC7A, UNC45A, WNT2B, XIAP

#2535: Nephrolithiasis und Nephrokalzinose (43 Gene, 77.7kb)

ADCY10, AGXT, ALPL, AMMECR1, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, FAM20A, FAM20C, GCM2, GRHPR, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, MAGED2, MOCOS, NHERF1, OCRL, OXGR1, PHEX, RRAGD, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, STRADA, VIPAS39, VPS33B, WDR72, XDH

#2536: Nierenzellkarzinom (14 Gene, 26.1kb)

BAP1, CDKN2B, CHEK2, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, TSC1, TSC2, VHL

#2537: Nephroblastom/Wilms-Tumor (20 Gene, 66.0kb)

ASXL1, BLM, BRCA2, BUB1B, CDC73, CDKN1C, CTR9, DICER1, DIS3L2, FBXW7, GPC3, NYNRIN, PALB2, PIK3CA, REST, TP53, TRIM28, TRIM37, TRIP13, WT1

Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen

#2232: Hereditäre sensomotorische Neuropathie/ Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (178 Gene, 453.3kb)

AARS1, ABCA1, ABHD12, AGTPBP1, AGXT, AIFM1, AP1S1, APOA1, APTX, ARHGAP10, ARSA, AT1L1, AT1L3, ATM, ATP1A1, ATP7A, B4GALNT1, BAG3, BCKDHB, BICD2, BSLC2, CD59, CFAP276, CHCHD10, CNTNAP1, COA7, COX6A1, CPOX, CTDP1, CYP27A1, DARS2, DCTN1, DEGS1, DNAJB2, DNAJC3, DNM2, DNMT1, DRP2, DST, DYNCH1, EGR2, ELP1, ERCC6, ERCC8, ETFDH, FAH, FBLN5, FBXO38, FGD4, FIG4, FLVCR1, FXN, GALT, GAN, GARS1, GBA2, GDAP1, GJB1, GJC2, GLA, GNB4, HADHA, HADHB, HARS1, HINT1, HK1, HMBS, HSPB1, HSPB8, HYCC1, IARS2, IGHMBP2, INF2, JAG1, KCNA2, KIF1A, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MCM3AP, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MT-ATP6, MT-TL1, MTR2, MTRFR, MTPP, MYH14, NAGA, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, OPA1, OPA3, PDHA1, PDYN, PEX10, PEX7, PHYH, PLEKHG5, PLP1, PMM2, PMP2, PMP22, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, PPOX, PRDM12, PRKCG, PRNP, PRPS1, PRX, PTEN, PTPN11, PTRH2, RAB7A, REEP1, RETREG1, SACS, SBF1, SBF2, SCARB2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SCYL1, SEPTIN9, SETX, SH3TC2, SIGMARI, SLC12A6, SLC25A19, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SORD, SOX10, SPAST, SPG11, SPG7, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SUCLA2, SURF1, SYT2, TFG, TRIM2, TRPA1, TRPV4, TTPA, TTR, TUBB3, TWNK, TYMP, VCP, VPS13A, VRK1, VWA1, WARS1, WNK1, XK, XPA, XRCCI, YARS1, ZFYVE26

#2235: Motoneuronenerkrankungen inkl. ALS (55 Gene, 104.6kb)

ALS2, ANG, ANXA11, ASCC1, AT1L1, BSLC2, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CYLD, DCTN1, DNAJB2, DNAJC7, ERBB4, FIG4, FUS, GBE1, GLT8D1, GRN, HEXA, HEXB, HNRNPA1, HNRNPA2B1, KIF5A, LGALS3, MATR3, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, REEP1, RNFI3, SETX, SIGMARI, SLC52A2, SLC52A3, SMN1, SOD1, SPART, SPAST, SPG11, SPG7, SPTLC1, SQSTM1, SS18L1, TAF15, TARDBP, TBK1, TIA1, TUBA4A, UBQLN2, UBQLN4, VAPB, VCP, VRK1

#2237: Kongenitale Muskeldystrophien (51 Gene, 161.3kb)

ACTA1, B3GALNT2, B4GAT1, BET1, CAVINI, CHKB, COL12A1, COL4A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRPPA, DAG1, DMD, DOLK, DPM1, DPM2, DPM3, DTNA, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GGPS1, GMPPB, GOLGA2, GOSR2, HNRNPA2B1, INPP5K, ITGA7, JAG2, LAMA2, LARGE1, LMNA, MICU1, MSTO1, PLEC, POG-LUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PYROXD1, RXYLT1, SELENON, SIL1, SYNE1, TCAP, TRAPPC11

#2239: Gliedergürteldystrophien und distale Myopathien (71 Gene, 344.7kb)

ABHD5, ACADVL, ACTN2, ANO5, BAG3, BVES, CAPN3, CASQ1, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CPT2, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DOK7, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HMGCR, HNRNPDL, LAMA2, LAMP2, LMNA, LPIN1, LRIF1, MTM1, MYH7, MYOT, ORAI1, PFKM, PHKA1, PLEC, PNPLA2, POG-LUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, POPDC3, PYGM, PYROXD1, RYR1, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, STIM1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP, VMA21

#2241: Kongenitale Myopathien (86 Gene, 384.6kb)

ACTA1, ACTN2, ADSS1, ASCC1, ASCC3, BIN1, CACNA1S, CCDC78, CFL2, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COX6A2, DHX16, DNAJB4, DNM2, DOK7, ECEL1, EPG5, FKBP14, FLNC, FXR1, GBE1, GFER, HACD1, HNRNPA2B1, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KY, LAMP2, LETM1, LMNA, LMOD3, MAP3K20, MEGF10, MICU1, MLIP, MTM1, MTMR14, MYBPC1, MYBPC3, MYF5, MYH2, MYH3, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO1, MYPN, NEB, NEFL, ORAI1, PAX7, PIEZO2, PPA2, PYROXD1, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SLC25A4, SLC25A42, SPEG, SPTBN4, STAC3, STIM1, SVIL, TNNC2, TNNI2, TNNI3, TNNI3, TPM2, TPM3, TRDN, TRIP4, TTN, UNC45B, VMA21, ZC4H2

#2242: Kongenitale Myasthenien (27 Gene, 72.2kb)

AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPPB, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, RAPSIN, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SYT2, TOR1AIP1, VAMP1

#2243: Rhabdomyolyse, Kanalopathien und Speichererkrankungen der Skelettmuskulatur (76 Gene, 200.5kb)

ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADVL, ADCY5, AGL, ALDOA, AMPD1, ANO5, ATP1A2, ATP2A1, CACNA1A, CACNA1S, CAV3, CHKB, CLCN1, COQ4, COQ8A, CPT2, DGUOK, DMD, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX2, FKRP, FLAD1, GAA, GBE1, GMPPB, GYG1, GYS1, HADHA, HADHB, ISCU, KCNA1, KCNJ2, KCNJ5, LAMP2, LDHA, LPIN1, MLIP, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MYH1, OBSCN, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PNPLA2, POLG, POLG2,

PRKAG2, PYGM, RBCK1, RRM2B, RYR1, SCN4A, SGCA, SIL1, SLC1A3, SLC22A5, SLC2A1, SUCLA2, TAMM41, TANGO2, TK2, TSFM, TYMP

#2248: Hereditäre spastische Paraplegie im Kindesalter (132 Gene, 295.1kb)

ABCD1, ABHD16A, ACER3, ADAR, AFG2B, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALK, ALS2, AMFR, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ATAD3A, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BCAS3, BLOC1S1, BSCL2, C19ORF12, CAPN1, CCDC82, CHP1, CLDN11, CPT1C, CTNNB1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, DDX3X, DSTYK, ELOVL1, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FARI, FARS2, FXN, GAD1, GALC, GBA2, GCH1, GJA1, GJC2, GLRX5, GPT2, HACE1, HECTD4, HIKESHI, HPDL, HSPD1, IBA57, IFIH1, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KPNA3, LICAM, LETM1, LYST, MAG, MAPK8IP3, MARS2, MTPAP, MTRFR, NDUFA12, NIPA1, NKX6-2, NRCAM, NSRP1, NT5C2, OPA3, PCYT2, PI4KA, PLP1, PNPLA6, POLR3A, POLR3K, PPFIBP1, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RETREG1, RHOB, RNASEH2B, RNF170, RNU7-1, RTN2, SACS, SARS2, SERAC1, SLC16A2, SLC1A4, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, SPTSSA, STN1, TAF8, TECPR2, TFG, TMEM63C, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, VAMP1, VPS37A, WDR45B, WDR48, ZFYVE26

Core-Gene: **ATL1, SPAST**

#2251: Hereditäre spastische Paraplegie im Erwachsenenalter (94 Gene, 218.7kb)

ABCD1, ADAR, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, C19ORF12, CAPN1, CHP1, COQ4, CPT1C, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, DSTYK, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, FBXO7, FXN, GAD1, GALC, GBA2, GBE1, GCH1, GJA1, GJC2, HACE1, HSPD1, IBA57, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, LICAM, LYST, MARS2, MTPAP, MTRFR, NIPA1, NKX6-2, NT5C2, OPA3, PCYT2, PLP1, PNPLA6, POLR3A, PRNP, PSEN1, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RTN2, SACS, SERAC1, SLC16A2, SLC1A4, SLC25A15, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, TECPR2, TFG, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, VAMP1, VPS37A, WASHC5, WDR45B, WDR48, ZFYVE26

Core-Gene: **ATL1, SPAST**

#2252: Ataxie im Kindesalter (214 Gene, 535.2kb)

AAAS, ABCB7, ABHD12, ACBD5, ACBD6, ACO2, ADGRG1, ADPRS, AFG3L2, AGTPBP1, AH11, ALDH5A1, ANO10, APIS2, APTX, ARL13B, ARSA, ATCAY, ATG5, ATG7, ATM, ATP1A3, ATP2B2, ATP2B3, ATP6V0A1, ATP8A2, BBS1, BRAT1, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNA2D2, CAD, CAMTA1, CASK, CBY1, CC2D2A, CEP290, CEP41, CHP1, CLN5, CLN6, CLPP, COA7, COQ4, COQ8A, COX20, CPLANE1, CSTB, CTBP1, CWF19L1, CYP27A1, DARS2, DDHD2, DHDDS, DNAJC19, DOCK3, EBF3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPM2A, EXOSC5, FA2H, FBXL4, FGF14, FLVCR1, FOLR1, FRMD5, FXN, GBA2, GEMIN5, GJC2, GOSR2, GPPA1, GRID2, GRM1, GSS, HARSI, HEXA, HEXB, INPP5E, IRF2BP1, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNN2, KCNQ2, KIF1C, KIF7, LAMA1, LARS2, LETM1, MAG, MAPK8IP3, MARS2, MKKS, MKS1, MMACHC, MORC2, MRE11, MSTO1, MTCL1, MTFMT, MTPAP, MTPP, MVK, NHLRC1, NKX2-1, NKX6-2, NOVA2, NPC1, NPC2, NPH1, NUBPL, NUS1, OFD1, OPA1, OPA3, OPHN1, PAX6, PEX16, PEX7, PHYH, PIGS, PITRM1, PLA2G6, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, POLR3B, POU4F1, PRDX3, PRKCG, PRRT2, PTRH2, RFXANK, RNF216, RNF220, RORA, RPGRIP1L, RUBCN, SACS, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SETX, SIL1, SLC13A3, SLC17A5, SLC1A3, SLC25A46, SLC2A1, SLC44A1, SLC52A2, SLC9A1, SLC9A6, SNAP25, SNX14, SPR, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, STUB1, SUFU, SVBP, SYNE1, SYNGAP1, TBC1D23, TBCE, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP2, THG1L, TINF2, TMEM106B, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM67, TPP1, TSFM, TTC19, TTI1, TTPA, TUBB4A, TWNK, UBA5, UBR4, UBTF, UCHL1, VLDLR, VPS13D, VPS41, VRK1, WARS2, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XRCCI

#2253: Ataxie im Erwachsenenalter (77 Gene, 257.3kb)

AAAS, ABCD1, ABHD12, AFG3L2, ANO10, ATM, ATP13A2, ATP1A3, CACNA1A, CACNA1G, CAPN1, CCDC88C, CHP1, CLCN2, COA7, CP, CSF1R, DNAJC5, DNMT1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, ERCC4, FAT2, FGF14, FLVCR1, FXN, GDAP2, GFAP, ITM2B, ITPR1, KCNC3, KCND3, KIF1C, LMNB1, MARS2, MSTO1, MTCL1, NPC1, NPTX1, PDYN, PEX7, PLD3, PNPLA6, PNPT1, POLG, PRDX3, PRKCG, PRNP, PRPS1, PRRT2, PUM1, RFC1, RNF170, RNF216, SACS, SAMD9L, SDHA, SETX, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, STUB1, SYNE1, TDPI, TMEM240, TRPC3, TTBK2, TTPA, VAMP1, VPS13D, XRCCI, ZFYVE26

#2259: Arthrogrypose (164 Gene, 608.1kb)

ACTA1, ACTC1, ADAMTS10, ADAMTS15, ADCY6, ADGRG6, ALG3, ANTXR2, ASCC1, ASXL1, ATAD1, ATP1A2, B3GALNT2, B4GAT1, BICD2, BLTP1, CACNA1E, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CNTN1, CNTNAP1, COASY, COL12A1, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CRLF1, CRPPA, DAG1, DHCR24, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM2, DYNCH1, EBP, ECEL1, ERBB3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERGIC1, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FGFR3, FILIP1, FKBP10, FKRP, FKTN, FLNA, FLNB, FLNC, GBA1, GBE1, GLDN, GLE1, GMPBB, HSPG2, IRF6, KAT6B, KCNK3, KIDINS220, KIF21A, KLHL40, KLHL41, KLHL7, LAMA2, LARGE1, LGI4, LMOD3, LMX1B, MAGEL2, MED12, MTM1, MUSK, MYBPC1, MYH3, MYH8, MYL11, MYMK, MYOD1, NALCN, NEB, NEK9, NUP88, ORAI1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD1, PLOD2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PRG4, RAPSN, RIPK4, RXYLT1, RYR1, SCARF2, SCN1A, SCN4A, SCYL2, SELENON, SKI, SLC18A3, SLC29A3, SLC5A7, SLC6A9, SMAD3, SMAD4, SMN1, SMPD4, STAC3, STIM1, SVIL, SYNE1, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2, TNNT2, TNNT3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIP4, TRPV4, TSEN54, TTN, UBA1, VAMP1, VIPAS39, VPS33B, ZC4H2, ZMPSTE24

#2266: Neurogene Schmerzsyndrome/ sensorische Neuropathien (25 Gene, 88.2kb)

ATL1, ATL3, CCT5, CLTCL1, DST, ELP1, GLA, KIF1A, NAGLU, NGF, NMNAT2, NTRK1, PRDM12, PRNP, RAB7A, RETREG1, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SPTLC1, SPTLC2, TRPA1, TTR, WNK1

#2268: HyperCKämie, Myalgien und Muskelkrämpfe (130 Gene, 484.5kb)

ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADVL, ACTN2, ADCY5, AGL, ALDOA, AMPD1, ANO5, ATP1A2, ATP2A1, BAG3, BVES, CACNA1A, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CHKB, CLCN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COQ4, COQ8A, CPT2, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DGUOK, DMD, DNAJB6, DOK7, DPM3, DYSF, EMD, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX2, FHL1, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, GAA, GBE1, GLA, GMPBB, GNE, GYG1, GYS1, HADHA, HADHB, HMGCR, HNRNPDL, ISCU, KCNA1, KCNJ2, KCNJ5, LAMA2, LAMP2, LDHA, LMNA, LPIN1, LRIF1, MLIP, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MTM1, MYH1, MYH7, MYOT, OBSCN, ORAI1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PLEC, PNPLA2, POGLUT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, POPDC3, PRKAG2, PYGM, PYROXD1, RBCK1, RRM2B, RYR1, SCN4A, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIL1, SLC1A3, SLC22A5, SLC2A1, SMCHD1, STIM1, SUCLA2, SYNE1, SYNE2, TAMM41, TANGO2, TCAP, TK2, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC1, TRIM32, TSFM, TTN, TYMP, VCP, VMA21

#2270: Gesamt-Panel Neuromuskuläre Erkrankungen (1036 Gene, 2596.9kb)

AAAS, AARS1, AARS2, ABAT, ABCA1, ABCB7, ABCD1, ABHD12, ABHD16A, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADVL, ACBD5, ACBD6, ACO2, ACOX1, ACTA1, ACTA2, ACTB, ACTC1, ACTG2, ACTN2, ADAMTS10, ADAMTS15, ADAR, ADCY5, ADCY6, ADGRG1, ADGRG6, ADPRS, ADSS1, AFG2B, AFG3L2, AGK, AGL, AGRN, AGTPBP1, AGXT, AHCY, AHII, AIFM1, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDOA, ALG14, ALG2, ALG3, ALK, ALS2, AMACR, AMFR, AMPD2, ANG, ANO10, ANO3, ANO5, ANTXR2, ANXA11, AOEPEP, AP1S1, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APOA1, APTX, ARFGEF3, ARG1, ARHGFE10, ARL13B, ARL6IP1, ARSA, ARX, ASAH1, ASCC1, ASCC3, ASPH, ASXL1, ATAD1, ATAD3A, ATCAY, ATG5, ATG7, ATL1, ATL3, ATM, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A1, ATP2B2, ATP2B3, ATP2B4, ATP5F1B, ATP5MC3, ATP6V0A1, ATP6V1A, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATRX, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, AUH, B3GALNT2, B3GALT6, B3GNT2, B4GALNT1, B4GAT1, BAG3, BBS1, BCAP31, BCAS3, BCKDHB, BEAN1, BET1, BICD2, BIN1, BLTP1, BRAT1, BSCL2, BVES, C19ORF12, C1QB, C9ORF72, CA8, CACNA1A, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1S, CACNA2D2, CACNB4, CAD, CADM3, CAMK4, CAMTA1, CAPN1, CAPN3, CASK, CASQ1, CASR, CAV3, CAVIN1, CBY1, CC2D2A, CCDC78, CCDC82, CCDC88C, CCNF, CCT5, CD59, CEP290, CEP41, CFAP276, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHD8, CHKB, CHMP2B, CHMP3, CHP1, CHRM3, CHRNA1, CHRNA2, CHRN1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CIZ1, CLCF1, CLCN1, CLCN2, CLDN5, CLMP, CLN3, CLN5, CLN6, CLP1, CLPB, CLPP, CNTN1, CNTNAP1, COA7, COASY, COL12A1, COL13A1, COL25A1, COL4A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COQ4, COQ7, COQ8A, COX10, COX20, COX6A1, CP, CLANE1, CPOX, CPTIC, CPT2, CRAT, CRLF1, CRPPA, CRYAB, CSFIR, CSTB, CTBP1, CTDP1, CWF19L1, CYLD, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAB1, DAG1, DARS1, DARS2, DCAF17, DCAF8, DCTN1, DDC, DDHD1, DDHD2, DEGS1, DES, DGAT2, DGUOK, DHCR24, DHDDS, DHH, DHTKD1, DHX16, DHX9, DLAT, DMD, DNA2, DNAJB2, DNAJB4, DNAJB6, DNAJC12, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNAJC7, DNM2, DNMT1, DNMT3B, DOCK3, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DRP2, DST, DSTYK, DYNC1H1, DYSF, EBF3, EBP, ECEL1, ECHS1, EDN3, EDNRB, EEF2, EGR2, EIF2AK2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF4A2, ELOVL1, ELOVL4, ELOVL5, ELP1, EMD, EMILIN1, ENO3, ENTPD1, EPG5, EPM2A, ERBB3, ERBB4, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERGIC1, ERLIN1, ERLIN2, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC5, EXOSC8, EXOSC9, FA2H, FAH, FAM111B, FAM20C, FARI, FAR2, FASTKD2, FAT2, FBLN5, FBN2, FBXL4, FBXO28, FBXO38, FBXO7, FDX2, FGD1, FGD4, FGF10, FGF14, FGFR2, FGFR3, FHL1, FICD, FIG4, FILIP1, FITM2, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNA, FLNB, FLNC, FLVCR1, FLVCR2, FOLR1, FOXG1, FRMD5, FTL, FUCA1, FUS, FXN, FXR1, G6PC1, GAA, GABRB3, GALT, GALT, GAMT, GAN, GARS1, GBA1, GBA2, GBE1, GBF1, GCDH, GCH1, GDAP1, GDAP2, GDNF, GEMIN5, GFAP, GFER, GFPT1, GGPS1, GJA1, GJB1, GJC2, GLA, GLB1, GLDN, GLE1, GLRA1, GLRB, GLRX5, GLT8D1, GM2A, GMPBB, GNAL, GNAO1, GNB1, GNB4, GNE, GOLGA2, GOSR2, GPAA1, GPT2, GRID2, GRIN1, GRM1, GRN, GSN, GSS, GSX2, GTPBP2, GYG1, GYS1, GYS2, HACD1, HACE1, HADHA, HADHB, HARS1, HEXA, HEXB, HIBCH, HINT1, HK1, HMBS, HMGC, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HPCA, HPDL, HPRT1, HRAS, HS2ST1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, HSPG2, HTRA2, HYCC1, IARS2, IBA57, IDS, IFIH1, IGHMBP2, IMPDH2, INF2, INPP5E, INPP5K, IRF2BPL, IRF6, ISCU, ISLR2, ITGA7, ITM2B, ITPR1, ITPR3, JAG1, JAG2, JAM2, JPH1, JPH3, KARS1, KAT6B, KBTBD13, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNJ2, KCNK3, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCTD17, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF21A, KIF5A, KIF5C, KIF7, KLC2, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KLHL9, KMT2B, KPNA3, KY, LICAM, L2HGDH, LAMA1, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LARS2, LDB3, LDHA, LETM1, LGALS1, LGI4, LIFR, LIG3, LIMS2, LITAF, LMNA, LMNB1, LMOD1, LMOD3, LMX1B, LPINI, LRIF1, LRP12, LRP4, LRSAM1, LSM11, LYST, MAG, MAGEL2, MAMDC2, MAN2B1, MAP3K20, MAPK8IP3, MAPT, MARS1, MARS2, MATR3, MB, MCM3AP, MECP, MED11, MED12, MED27, MEGF10, MET, MFF, MFN2, MGME1, MICU1, MKKS, MKSI, MLIP, MMACHC, MME, MORC2, MPDU1, MPV17, MPZ, MRE11, MRM2, MSTO1, MTCL1, MTFMT, MTM1, MTMR14, MTMR2, MTPAP, MTRFR, MTRP, MUSK, MVK, MYBPC1, MYH11, MYH14, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL1, MYL11, MYL2, MYL9, MYLK, MYMK, MYMX, MYO18B, MYO9A, MYO9B, MYOD1, MYORG, MYOT, MYPN, NAGA, NAGLU, NALCN, NARS1, NBEA, NDRG1, NEB, NEFH, NEFL, NEK1, NEK9, NEMF, NFU1, NGF, NGLY1, NHLRC1, NIPA1, NKX2-1, NKX6-2, NOP56, NOTCH1, NOVA2, NPC1, NPC2, NPH1, NPTX1, NR4A2, NRCAM, NRG1, NT5C2, NTRK1, NUBPL, NUDT2, NUP54, NUP88, NUS1, OBSCN, OFD1, OPA1, OPA3, OPHN1, OPTN, ORAI1, PABPN1, PANK2, PARK7, PAX6, PAX7, PCCA, PCCB, PCK2, PCYT2, PDCL3, PDE10A, PDE2A, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHX, PDK3, PDXK, PDYN, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PFN1, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHOX2A, PHYH, PI4KA, PIEZO2, PIGS, PINK1, PIP5K1C, PITRM1, PLA2G6, PLAAT3, PLD3, PLEC, PLEKHG5, PLOD1, PLOD2, PLP1, PMM2, PMP2, PMP22, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA2, PNPLA6, PNPT1, POGUT1, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, POR, POU4F1, PPOX, PPP2R2B, PPP3CA, PRDM12, PRDX3, PREPL, PRG4, PRKAG2, PRKCG, PRKN, PRKRA, PRNP, PRPH, PRPS1, PRRT2, PRX, PSENI, PSMC3, PTRH2, PTS, PUM1, PUS1, PYGL, PYGM, PYROXD1, QDPR, RAB3GAP2, RAB7A, RAD21, RAPS, RBCK1, RBM7, REEP1, REEP2, REPS1, RET, RETREG1, RFC1, RFXANK, RHOTB2, RINT1, RIPK4, RMDN1, RNASEH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF13, RNF170, RNF216, RNF220, RNU12, RNU7-1, RORA, RPRIP1, RRM2B, RTN2, RUBCN, RXYLT1, RYR1, RYR3, SACS, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SARS1, SBF1, SBF2, SCARF2, SCN10A, SCN11A, SCN1A, SCN2A, SCN4A, SCN8A, SCN9A, SCO2, SCYL1, SCYL2, SDHA, SEC31A, SELENO1, SELENON, SENP7, SEPTIN9, SERAC1, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SGO1, SGPL1, SH3TC2, SHMT2, SHQ1, SIGMAR1, SIL1, SKI, SLC12A6, SLC13A3, SLC16A2, SLC17A5, SLC18A2, SLC18A3, SLC19A3, SLC1A3, SLC1A4, SLC20A2, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A10, SLC25A15, SLC25A20, SLC25A21, SLC25A4, SLC25A46, SLC29A3, SLC2A1, SLC30A10, SLC30A9, SLC33A1, SLC35A3, SLC37A4, SLC39A14, SLC44A1, SLC4A10, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A6, SLC5A7, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A9, SLC9A1, SLC9A6, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMCHD1, SMNI, SMPD4, SMPX, SNAP25, SNAP29, SNAPC4, SNURF, SNX14, SOD1, SORD, SOX10, SPART, SPAST, SPEG, SPG11, SPG21, SPG7, SPR, SPTANI, SPTBN2, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SPTSSA, SQSTM1, SRD5A3, SS18L1, STAC3, STIM1, STUB1, SUCLA2, SUCLG1, SUFU, SUOX, SURF1, SVBP, SVIL, SYNE1, SYNE2, SYNGAP1, SYNJ1, SYTI, SYTI4, SYT2, TAF1, TAF15, TAFAZZIN, TAMM41, TANGO2, TARDBP, TBCID23, TBCID24, TBCD, TBCE, TBCK, TBK1, TBP, TCAP, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TDP2, TECPR2, TFAM, TFG, TGF2, TGF3, TGFBR1, TGFBR2, TGM6, TH, THAP1, THG1L, TIA1, TIMM50, TIMM8A, TIN2, TK2, TMEM106B, TMEM126B, TMEM138, TMEM151A, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM43, TMEM63C, TMEM67, TNCC2, TNNI1, TNNI2, TNNI3, TNPO2, TNPO3, TOP3A, TOR1A, TOR1AIP1, TPK1, TPM2, TPM3, TPP1, TRAPPC11, TRDN, TREX1, TRIM2, TRIM32, TRIP4, TRPA1, TRPC3, TRPM3, TRPV1, TRPV4, TSEN54, TSFM, TSPPOA1, TTBK2, TTC19, TTII, TTN, TTPA, TTR, TUBA4A, TUBB3, TUBB4A, TWNK, TYMP, UBA1, UBA5, UBAP1, UBQLN2, UBQLN4, UBR4, UBTF, UCHL1, UNC45B, UNC50, UNC80, USP8, UVSSA, VAC14, VAMP1, VAMP2, VAPB, VCP, VIPAS39, VLDLR, VMA21, VPS11, VPS13A, VPS13D, VPS16, VPS33B, VPS37A, VPS41, VPS4A, VRK1, VWA1, VWA3B, WARS1, WARS2, WASHC5, WDR45, WDR45B, WDR73, WDR81, WFS1, WNK1, WWOX, XK, XPR1, XRCC1, YARS1, YARS2, YIF1B, YY1, ZBTB42, ZC4H2, ZFYVE26, ZFYVE27, ZMPSTE24, ZNF526

#2318: Bewegungsstörungen und Dystonien im Kindesalter (232 Gene, 484.8kb)

AAAS, AASS, ABAT, ABCB7, ACER3, ACOX1, ACF3, ACTB, ADAR, ADCY5, AFG2B, AFG3L2, ALDH18A1, ANO10, ANO3, AP1S2, APTX, ARFGEF3, ARSA, ARX, ASL, ATCAY, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP5MC3, ATP7B, AUH, BCAP31, BCS1L, C19ORF12, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMK4, CIZ1, CLN3, CLN5, CLN8, CLPB, COASY, COL6A3, COX10, COX15, COX20, CSTB, CTSD, CWF19L1, CYP27A1, DCAF17, DDC, DHDDS, DLAT, DLD, DNAJC12, DNAJC5, DNAJC6, ECHS1, EIF2AK2, ELOVL4, FA2H, FBXO7, FGF14, FITM2, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FTL, FUCA1, FXN, GBA1, GCDH, GCH1, GJC2, GLB1, GLRA1, GLRB, GM2A, GNAL, GNAO1, GNB1, GRID2, GRIN1, GRM1, GTPBP2, HCFC1, HECW2, HEXA, HIBCH, HNRNPH1, HPCA, HPRT1, HSPD1, HTRA2, HTT, IFIH1, IMPDH2, IRF2BPL, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNMA1, KCNQ2, KCTD17, KIF1A, KIF1C, KMT2B, L2HGDH, LRPPRC, MAL, MARS2, MECP, MED27, MRE11, MTFMT, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NGLY1, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, NUP54, OCLN, OPA3, PANK2, PCCA, PCCB, PCDH12, PDE10A, PDE2A, PDGFB, PDHA1, PDHX, PDYN, PET100, PINK1, PLA2G6, PLP1, PNKD, PNKP, PNPT1, POLR3A, PRKCG, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, PTS, QDPR, RAB39B, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNU7-1, SACS, SAMHD1, SCN1A, SCN8A, SERAC1, SETX, SGCE, SHQ1, SIL1, SLC16A2, SLC18A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC20A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC30A9, SLC39A14, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SNORD118, SNX14, SPG7, SPR, SQSTM1, STUB1, SUCLA2, SUOX, SURF1, SYNJ1, SYTI, TAF1, TARS2, TBCID24, TGM6, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TMEM240, TOR1A, TPK1, TPP1, TREX1, TSPPOA1, TTBK2, TUBB4A, UBTF, VAC14, VAMP1, VAMP2, VPS13A, VPS13D, VPS16, VPS41, VPS4A, WDR45, WDR73,

#2319: Bewegungsstörungen und Dystonien im Erwachsenenalter (84 Gene, 198.4kb)

ACTB, AFG3L2, ANO3, APTX, ARSA, ARX, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP7B, AUH, C19ORF12, CACNA1A, CHCHD2, CHMP2B, CIZ1, CP, CSF1R, CYP27A1, DCAF17, DCTN1, DDC, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, FOXG1, FTL, GBA1, GCHI, GFAP, GLB1, GNAL, GRN, GTPBP2, HPCA, KMT2B, LRRK2, LYST, MAPT, MYORG, NKX2-1, PANK2, PARK7, PDE2A, PDGFB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, PLP1, PNKD, PPP2R5D, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, PTS, QDPR, RAB39B, RNF216, SGCE, SLC19A3, SLC20A2, SLC2A1, SLC30A10, SNCA, SPG11, SPR, SYNJ1, TAF1, TBK1, THAP1, TIMM8A, TOR1A, TUBB4A, UCHL1, VAMP2, VPS13A, VPS16, VPS35, VPS41, WDR45, XPR1, YY1

#2320: Pädiatrische Motoneuronenerkrankungen/ nicht-5q-SMA (35 Gene, 89.5kb)

AGTPBP1, ALS2, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, CHCHD10, DYNCH1, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, GEMIN5, GLE1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, LGI4, MAGEL2, PLEKHG5, RBM7, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SMN1, SNRPN, SPG11, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, VWA1, WARS1

#2321: Infantile Hypotonie und Muskelschwäche (261 Gene, 826.1kb)

ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADVL, ACTA1, ACTN2, ADSS1, AGL, AGRN, AGTPBP1, ALDOA, ALG14, ALG2, ALS2, AMPD1, ANO5, ASAH1, ASCC1, ASCC3, ATP7A, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BET1, BICD2, BIN1, BVES, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CAVIN1, CCDC78, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRN2, CHRND, CHRNE, CHRNG, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL25A1, COL4A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COQ4, COQ8A, COX6A2, CPT2, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DGUOK, DHX16, DMD, DNAJB4, DNAJB6, DNM2, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DTNA, DYNCH1, DYSF, ECEL1, EMD, ENO3, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, FDX2, FHL1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FXR1, GAA, GBE1, GEMIN5, GFER, GFPT1, GGPS1, GLE1, GMPPB, GNE, GOLGA2, GOSR2, GYGI, GYS1, HACD1, HADHA, HADHB, HMGCR, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INPP5K, ISCU, ITGA7, JAG2, KANSL1, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KY, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LETM1, LGI4, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRIF1, LRP4, MAGEL2, MAP3K20, MATR3, MEGF10, MICU1, MLIP, MSTO1, MT-CO1, MT-CO2, MTM1, MTMR14, MUSK, MYBPC1, MYBPC3, MYF5, MYH1, MYH2, MYH3, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO9A, MYOD1, MYOT, MYPN, NEB, NEFL, OBSCN, ORAI1, PAX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PIEZO2, PLEC, PLEKHG5, PNPLA2, POGUT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PPA2, PRKAG2, PYGM, PYROXD1, RAPSIN, RBCK1, RBM7, REEP1, RRM2B, RXYLT1, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIGMAR1, SIL1, SLC18A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A4, SLC25A42, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMCHD1, SMN1, SMPX, SNRPN, SNURF, SPEG, SPG11, SPTBN4, SQSTM1, STAC3, STIM1, SUCLA2, SVIL, SYNE1, SYNE2, SYT2, TAMM41, TANGO2, TCAP, TIA1, TK2, TNNC2, TNNT2, TNNT1, TNNT3, TNPO3, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC1, TRDN, TRIM32, TRIP4, TRPV4, TSFM, TTN, TYMP, UBA1, UNC45B, VAMP1, VAPB, VCP, VMA21, VRK1, VWA1, WARS1, ZC4H2

Marfan-Syndrom und weitere Bindegewebserkrankungen

#2396: Thorakale Aortenerweiterung und Aortendissektion, Gene gemäß EBM-Ziffer 11448 (49 Gene, 154.9kb)

ABL1, ACTA2, ADAMTSL4, ADAMTSL4, ARIH1, ASPH, BGN, CBS, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, HCN4, IPO8, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PKD1, PKD2, PLOD1, PMEPA1, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THSD4

Core-Gene: ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2

#2418: _Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathie, Gene und Stufendiagnostik inkl. MLPA gemäß EBM-Ziffer 11444 und 11445 (3 Gene, 11.9kb)

FBN1, TGFB1, TGFB2

Core-Gene: FBN1, TGFB1, TGFB2

#2419: Erbliche Bindegewebserkrankungen (inkl. Ehlers-Danlos-, Marfan- und Loeys-Dietz-Syndrom) (90 Gene, 301.7kb)

ABL1, ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, AEBP1, ALDH18A1, ARIH1, ATP6VOA2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, BGN, CIR, CIS, CBS, CHST14, COL11A1, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DCC, DLG4, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, FOXE3, GORAB, HCN4, IPO8, JAG1, KCNMA1, LOX, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LTBP4, MAPK8, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, NPR3, PCGF2, PDGFRB, PIEZO2, PLOD1, PLOD3, PMEPA1, PRDM5, PRKG1, PTSS1, PYCR1, RIN2, ROBO3, ROBO4, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THSD4, TLN1, TNXB, ZNF469

Core-Gene: COL5A1, FBN1

#2420: Vasculäres Ehlers-Danlos Syndrom, Gen gemäß EBM-Ziffer 11446 und 11447 (1 Gene, 4.4kb)

COL3A1

#2421: Stickler-Syndrom (6 Gene, 22.0kb)

COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3

Core-Gen: COL2A1

#2422: Gesamt-Panel Bindegewebserkrankungen (inkl. Aortopathien, Ehlers-Danlos-, Marfan-, Loeys-Dietz- und Stickler-Syndrom) (100 Gene, 342.0kb)

ABL1, ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAMTSL4, AEBP1, ALDH18A1, ARIH1, ASPH, ATP6VOA2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, BGN, CIR, CIS, CBS, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A1, COL9A2, COL9A3, DCC, DLG4, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, GORAB, HCN4, IPO8, JAG1, KCNMA1, LOX, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LTBP4, MAPK8, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, NPR3, PCGF2, PDGFRB, PIEZO2, PKD1, PKD2, PLOD1, PLOD3, PMEPA1, PRDM5, PRKG1, PTSS1, PYCR1, RIN2, ROBO3, ROBO4, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6,

TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFB2, THSD4, TLN1, TNXB, ZNF469
Core-Gene: ACTA2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, FBN1

Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathien und Noonan-Syndrom

#057: Noonan-Syndrom, PTPN11, Stufe 1 der Diagnostik gemäß EBM-Ziffer 11355 (1 Gene, 1,8kb)

#2271: Rasopathien inkl. Noonan-, Cardiofaciocutanes (CFC) und Costello-Syndrom (25 Gene, 49.9kb)

BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP4K4, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPPICB, PTPN11, RAF1, RASA2, RITI, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2, TAB2

Core-Gen: PTPN11

#2272: Noonan-Syndrom - weitere Gene, Stufe 2 der Diagnostik gemäß EBM-Ziffer 11356 (25 Gene, 49.9kb)

BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP4K4, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPPICB, PTPN11, RAF1, RASA2, RITI, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2, TAB2

Core-Gene: BRAF, KRAS, RAF1, RITI, SOS1

#2274: Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) nicht-syndromal (35 Gene, 178.4kb)

ACTC1, ACTN2, ALPK3, ATAD3A, CIQBP, CACNA1C, CSRP3, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, GYG1, JPH2, KLHL24, LAMP2, MT-TI, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYPN, NEBL, PLN, PRKAG2, RPS6KB1, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, TULP3, UQCRFS1

Core-Gene: MYBPC3, MYH7

#2275: Dilatative Kardiomyopathie (DCM) nicht-syndromal (63 Gene, 293.2kb)

ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANK2, ANKRD1, BAG3, BAG5, CAP2, CDH2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, GATA6, JPH2, JUP, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYLK3, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NRAP, PKP2, PLN, PPA2, PRDM16, RBM20, RHBDF1, RPL3L, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN5A, SGCD, SLC6A6, SPEG, TAB2, TBX20, TBX5, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TTN, VCL

#2281: Linksventrikuläre Non-Compaction (LVNC) (16 Gene, 164.7kb)

ACTC1, ACTN2, DES, DSP, HCN4, MIB1, MYBPC3, MYH7, NONO, PRDM16, RBM20, RYR2, TFAZZIN, TNNT2, TPM1, TTN

#2282: Arrhythmogene (rechtsventrikuläre) Kardiomyopathie (ARVC) (15 Gene, 53.4kb)

ANK2, CDH2, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, KBTBD13, LEMD2, LMNA, PKP2, PLN, TMEM43

Core-Gen: PKP2

#2284: Pädiatrische oder syndromale Kardiomyopathien (202 Gene, 520.7kb)

AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, ALMS1, ALPK3, ANK2, ARSB, ATAD3A, ATP5F1D, ATPAF2, BAG3, BRAF, CACNA1C, CAP2, CBL, CDH2, COA5, COA6, COQ4, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6B1, COX7B, CPT2, CRLS1, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, ELAC2, EMD, EPG5, EYA4, FAH, FASTKD2, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, FNIP1, FOXRED1, GAA, GATA6, GLA, GLB1, GSN, GUSB, HADHA, HADHB, HCN4, HFE, HGSNAT, HRAS, HSD17B10, IDH2, IDS, IDUA, JPH2, JUP, KRAS, LAMP2, LDB3, LETM1, LMNA, LMOD2, LRPPRC, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MCM10, MIB1, MIPPEP, MLYCD, MMACHC, MMUT, MRAS, MRPL44, MRPS22, MT-TI, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK3, MYPN, NAA10, NAA15, NAGLU, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFA4, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB1, NDUFB3, NDUFB7, NDUFB8, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEXN, NF1, NKX2-5, NONO, NRAP, NRAS, NUBPL, PCCA, PCCB, PDLIM3, PET100, PGM1, PKP2, PLD1, PLN, PMM2, PNPLA2, PPA2, PPCS, PPPICB, PPPIRI3L, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA2, RBCK1, RBM20, RHBDF1, RITI, RNF220, RPL3L, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN5A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHD, SGCD, SGSH, SHMT2, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SLC30A5, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED2, SURF1, TAB2, TFAZZIN, TBX20, TBX5, TMEM126B, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TORIAIP1, TPM1, TSFM, TTN, TTR, UQCC2, UQCRB, UQCRFS1, VCL

#2285: Gesamt-Panel Kardiomyopathien im Erwachsenenalter (HCM, DCM, LVNC, ARVC) (88 Gene, 337.2kb)

ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ATAD3A, BAG3, BAG5, CIQBP, CACNA1C, CAP2, CDH2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, GATA6, GLA, GYG1, HCN4, JPH2, JUP, KBTBD13, KLHL24, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMNA, MIB1, MT-TI, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYLK3, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NONO, NRAP, PKP2, PLN, PPA2, PRDM16, PRKAG2, RBM20, RHBDF1, RPL3L, RPS6KB1, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN5A, SGCD, SLC6A6, SPEG, TAB2, TFAZZIN, TBX20, TBX5, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, TULP3, UQCRFS1, VCL

#2288: Long-QT-Syndrom (LQTS) (13 Gene, 25.5kb)

CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TECRL, TRDN

Core-Gen: KCNQ1

#2291: Brugada-Syndrom (2 Gene, 9.5kb)

KCNH2, SCN5A

#2292: Catecholaminerger polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) (8 Gene, 22.1kb)

CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TECRL, TRDN

#2293: Gesamt-Panel Herzrhythmusstörungen inkl. u.a. LQTS, SQTS, Brugada-Syndrom, CPVT (39 Gene, 101.8kb)

CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CDH2, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GJA5, GNB5, HCN4, JUP, KBTBD13, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LEMD2, LMNA, NPPA, PKP2, PLN, POPDC2, RYR2, SCN5A, SLC4A3, TANGO2, TECRL, TMEM43, TRDN

#2294: Plötzlicher (Herz-) Tod inkl. u.a. Gesamt-Panel Herzrhythmusstörungen (#2293) und Kardiomyopathien (#2285) (168 Gene, 473.0kb)

AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ATAD3A, BAG3, BAG5, CIGBP, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CAP2, CASQ2, CAV3, CDH2, COA5, COA6, COX10, COX15, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EPG5, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, GAA, GATA6, GJA5, GLA, GLRA1, GNB5, GUSB, GYG1, HADHA, HADHB, HCN4, HRAS, IDH2, IDUA, JPH2, JUP, KBTBD13, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KLHL24, KRAS, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMNA, LMOD2, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MLYCD, MMUT, MRAS, MRPL44, MT-TI, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYLK3, MYPN, NDUFA11, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFB11, NDUFS2, NDUFS8, NDUFV2, NEBL, NEXN, NKX2-5, NONO, NPPA, NRAP, NRAS, PCCA, PCCB, PKP2, PLD1, PLN, POPDC2, PPA2, PPCS, PPP1CB, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RHBDF1, RIT1, RPL3L, RPS6KB1, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN5A, SCO1, SCO2, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SLC4A3, SLC6A6, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED2, TAB2, TAFAZZIN, TANGO2, TBX20, TBX5, TCAP, TECRL, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, TULP3, UQCRCF1, VCL

Endokrinologische Erkrankungen/Adipositas/Lipodystrophie

#2347: Monogene Adipositas (95 Gene, 259.3kb)

ACBD6, ADCY3, AFF4, AHCY, ALMS1, ARL6, ASIP, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BDNF, CCDC28B, CEP164, CEP19, CEP290, CFAP418, CPE, CREBBP, CUL4B, DNMT3A, DYRK1B, EP300, GNAS, HTR2C, IFT172, IFT27, IFT74, INPP5E, ISL1, ITCH, KIDINS220, KSR2, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC3R, MC4R, MECP2, MKKS, MKS1, MRAP2, MYTIL, NCOA1, NDN, NFATC2IP, NROB2, NRP1, NRP2, NTRK2, OCA2, PCNT, PCSK1, PGM2L1, PHF6, PHIP, PLXNA1, PLXNA2, PLXNA3, PLXNA4, POMC, PPARG, PROK2, RAB23, RABEP2, RAI1, RPGRIP1L, RPS6KA3, SCAPER, SDCCAG8, SEMA3A, SEMA3B, SEMA3C, SEMA3D, SEMA3E, SEMA3F, SEMA3G, SH2B1, SIM1, TBX3, TMEM67, TRIM32, TRPC5, TTC8, TUB, UBE3A, UCP3, VPS13B, WDPCP

#2410: Adipositas plus Entwicklungsstörung (284 Gene, 917.0kb)

ABCC9, ABHD5, ACADVL, ADGRL1, ADNP, AFF4, AHCY, AHII, AKT1, AKT2, ALMS1, ANK3, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARL13B, ARL3, ARL6, ASH1L, ATP6AP2, ATRX, BAP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BIN1, BLM, BPTF, BRAF, BRD4, CANT1, CC2D2A, CDH23, CEP19, CEP290, CFAP410, CFAP418, CHD7, CHD8, CNM2, CNTNAP2, COL10A1, COPB1, CPE, CRB1, CREBBP, CRX, CTNNA1, CTSK, CUL4B, DCC, DDB1, DDX6, DEAF1, DHDDS, DIS3L2, DMPK, DNMT3A, DPYD, DYNC2I2, EDNRB, EHMT1, EIF2S3, ELN, ENPPI, EP300, ERMARD, FAM161A, FBXO11, FEZF1, FGFR1, FGFR3, FHL1, FIBP, FMR1, FOXG1, FOXP1, FXR1, GABRA3, GABRD, GATA4, GHR, GJA8, GLI3, GNAI1, GNAS, HACE1, HCRT, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HECTD4, HERC1, HERC2, HESX1, HGSNAT, HIRA, HK1, HNF1B, HNF4A, HSPG2, IER3IP1, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT74, IGF1, IGF1R, IGSF1, INPP5E, IQSEC2, ITCH, JMD1C, KCNJ11, KDM6A, KIDINS220, KLHL7, KMT2C, KMT2D, LARS2, LAS1L, LHX3, LHX4, LMNA, LRAT, LZTFL1, LZTR1, MAGEL2, MAN1B1, MAPK8IP3, MCM3AP, MECP2, MEGF8, MKKS, MKS1, MTFMT, MTOR, MYTIL, NDNF, NDST1, NIPBL, NKAP, NPH1, NSD1, NTRK2, ODC1, OFD1, OTX2, P4HTM, PAX6, PCARE, PCNT, PDE4D, PDE6G, PDSS1, PGM2L1, PHF21A, PHF6, PHIP, PIGA, PIGL, PIGN, PIGQ, PIGT, PIK3CA, PLXNA1, PLXNA2, PLXNA3, PNKP, PNPLA2, PNPLA6, POGZ, POMGNT1, POU1F1, PRKACA, PRKARIA, PRKAR1B, PRMT7, PROP1, PRORP, PRPF8, PSMD12, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAB23, RAD21, RAF1, RAI1, RERE, RIT1, RNPC3, ROBO1, RPE65, RPGRIP1L, RPS6KA3, RYR1, SATB1, SCAPER, SDCCAG8, SEC23B, SECISBP2, SEMA3A, SETBP1, SETD1A, SETD2, SHANK3, SHOC2, SHOX, SIM1, SIN3A, SKI, SLC10A7, SLC25A4, SLC9A7, SMAD4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMO, SOS1, SOX10, SOX2, SOX3, SPEN, SPG11, SPTBN1, SRY, STEEP1, STX1A, SUFU, SUPT16H, SYNE1, TAC3, TACR3, TAF1, TAOK1, TBCID2B, TBX1, TBX3, TCF12, TCF20, TERT, TFE3, THOC2, THRA, THRB, TMC01, TMEM218, TMEM67, TOGARAM1, TOPORS, TRAF7, TRAPPC9, TRIM32, TRIP12, TRIP4, TRPC5, TTC8, UBE2A, UBE3A, UBE3C, UNC45B, USP7, VPS13B, WAC, WDPCP, WDR11, WNT4, WT1, XRCC4, XYLT1, YY1, ZBTB20, ZBTB7A, ZNF711

#2412: Lipodystrophie (42 Gene, 94.4kb)

ADRA2A, AGPAT2, AKT2, ALMS1, ATP6V0A2, BANF1, BLM, BSCL2, CAV1, CAVIN1, CIDEC, EPHX1, FBN1, INSR, KCNJ6, LEMD2, LIPE, LMNA, LMNB2, MFN2, MTX2, OTULIN, PCNT, PCYT1A, PIK3R1, PLIN1, PNPLA2, POC1A, POLD1, POLR3A, POMP, PPARG, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, SPRTN, TOMM7, WRN, ZMPSTE24

#2413: Insulinresistenz inkl. MODY (84 Gene, 177.1kb)

ABCC8, ADCY3, AGPAT2, AKT2, ALMS1, APPL1, ARL6, BBS1, BLK, BLM, BSCL2, CAV1, CAVIN1, CCDC28B, CEL, CEP19, CIDEC, CLCNKB, CNOT1, CYP19A1, DBH, DCAF17, EIF2AK3, ENPPI, ERCC6, FOS, GATA6, GCK, GPD2, GRB10, HMGA1, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HSD11B1, IGF1, IGF2BP2, IGFALS, IL6, INS, INSR, IRF4, IRS1, IRS2, KCNJ11, KLF11, LEMD2, LEP, LEPR, LIPC, LIPE, LMNA, LMNB2, MAPK8IP1, MFN2, MICU1, MTNR1B, NEUROD1, NSMCE2, PAX4, PCNT, PCYT1A, PDX1, PIK3R1, PLAGL1, PLIN1, PMM2, POLD1, PPARG, PPP1R3A, PTF1A, PTPN1, RETN, SLC12A3, SLC2A2, SLC30A8, SLC5A2, STAT3, TCF7L2, WFS1, WRN, XRCC4, ZFP57, ZMPSTE24

#2414: Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) (14 Gene, 23.2kb)

ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1

#2415: Konnatale Hypothyreose (40 Gene, 97.5kb)

CDCA8, DUOX1, DUOX2, DUOXA1, DUOX2, FOXE1, GATA6, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, KMT2D, LHX3, LHX4, NKX2-1, NKX2-5, OTX2, PAX8, POU1F1, PRKARIA, PROP1, RNPC3, ROBO1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, TBL1X, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR, TTF1, TUBB1

#2416: Hypogonadotroper Hypogonadismus (61 Gene, 143.3kb)

ANOS1, ARHGAP35, AXL, CCDC141, CHD7, CLPP, CPE, CUL4B, DCAF17, DCC, DMXL2, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGF1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR,

HS6ST1, IGSF10, IL17RD, KISS1, KISS1R, KLB, LEP, LEPR, LHB, NDNF, NHLH2, NROB1, NSMF, NTN1, OTUD4, PCSK1, PLXNA1, PLXNA3, PNPLA6, POLR3A, POLR3B, PROK2, PROKR2, PROP1, RAB3GAP1, RNF216, SEMA3A, SEMA3E, SEMA3F, SEMA7A, SLC29A3, SOX10, SOX11, SOX2, SPRY4, TAC3, TACR3, TBX3, TCF12, TUBB3, WDR11

#2417: Hyperparathyreoidismus und familiäre Hyperkalzämie (15 Gene, 22.8kb)

AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, CYP24A1, GCM2, GNA11, MEN1, PTH1R, RET, SLC34A1, TRPV6

Erbliche Tumorsyndrome

#703: Multiple endokrine Neoplasie Typ I, II und IV (3 Gene, 5.8kb)

CDKN1B, MEN1, RET

Core-Gene: CDKN1B, MEN1, RET

#2328: Neurofibromatose Typ 1 (2 Gene, 9.9kb)

NF1, SPRED1

Core-Gen: NF1

#2329: Neurofibromatose Typ 2/ Schwannomatose (3 Gene, 5.5kb)

LZTR1, NF2, SMARCB1

Core-Gen: NF2

#2330: Hirntumore (inkl. Medulloblastome) (22 Gene, 80.1kb)

APC, BRCA2, CDKN2A, ELP1, EPCAM, GPR161, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NF2, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTCH1, PTEN, SMARCE1, SUFU, TP53, TSC1, TSC2

#2333: Malignes Melanom (10 Gene, 15.5kb)

ACD, BAP1, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, PTEN, TERF2IP, TERT, TP53

#2334: Basalzellkarzinome/ Basalzellnävus-Syndrom/ Zylindromatosis (3 Gene, 8.7kb)

CYLD, PTCH1, SUFU

#2335: Magenkarzinom (10 Gene, 22.2kb)

CDH1, CTNNA1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53

#2336: Gastrointestinale Stromatumore (6 Gene, 10.1kb)

KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD

#2337: Familiäres Pankreaskarzinom (13 Gene, 52.8kb)

APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53

#2339: Schilddrüsenkarzinom (10 Gene, 24.6kb)

APC, DICER1, ESR2, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD, TP53

#2340: Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom (11 Gene, 28.9kb)

ANKRD26, ATM, CEBPA, DDX41, ETV6, GATA2, IKZF1, PAX5, RUNX1, TERT, TP53

#2344: Prostatakarzinom (10 Gene, 42.9kb)

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2

#2359: Gastrointestinale Polyposis-Syndrome (20 Gene, 53.6kb)

APC, AXIN2, BMPR1A, BUB1B, EPCAM, GREM1, MBD4, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11

#2360: Darmkrebs (unauffälliges Tumorgewebe) (16 Gene, 40.7kb)

APC, AXIN2, BMPR1A, BUB1B, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11, TP53

#2383: Multiple endokrine Tumoren (18 Gene, 27.9kb)

AIP, CDC73, CDKN1B, FH, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, TP53, VHL

#2748: HNPCC/Lynch-Syndrom (MLH1, PMS2) (2 Gene, 4.9kb)

MLH1, PMS2

Core-Gene: MLH1

#2387: HNPCC/Lynch-Syndrom (MSH2, MSH6, EPCAM) (3 Gene, 7.8kb)

EPCAM, MSH2, MSH6

Core-Gene: MSH2, MSH6

#2426: Hereditäres Paragangliom/Phäochromozytom (13 Gene, 21.7kb)

FH, MAX, NF1, PRKARIA, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, VHL

Core-Gene: RET, SDHB, SDHD, VHL

#2536: Nierenzellkarzinom (14 Gene, 26.1kb)

BAP1, CDKN2B, CHEK2, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, TSC1, TSC2, VHL

#2537: Nephroblastom/Wilms-Tumor (20 Gene, 66.0kb)

ASXL1, BLM, BRCA2, BUB1B, CDC73, CDKN1C, CTR9, DICER1, DIS3L2, FBXW7, GPC3, NYN1, PALB2, PIK3CA, REST, TP53, TRIM28, TRIM37, TRIP13, WT1

Pulmonale arterielle und hereditäre Hypertonie

#2231: Pulmonale arterielle Hypertonie (23 Gene, 49.8kb)

ABCC8, ACVRL1, AQP1, ATP13A3, BMP10, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, FOXF1, G6PC3, G6PD, GDF2, GGCX, KCNK3, KDR, NFU1, SARS2, SMAD9, SOX17, TBX4, TET2

Core-Gen: BMPR2

#2233: Morbus Osler (hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie) und Differentialdiagnosen (9 Gene, 33.3kb)

ACVRL1, ATM, BMPR2, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4, VWF

Core-Gene: ACVRL1, ENG

#2238: Hereditärer Hypertonus (23 Gene, 64.4kb)

CACNA1D, CACNA1H, CLCN2, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2, HSD11B2, HSD3B2, KCNJ5, KLHL3, MTX2, NPR1, NR3C1, NR3C2, PDE3A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, TTC21B, WNK1, WNK4

#2244: Familiärer Hyperaldosteronismus (5 Gene, 19.1kb)

CACNA1D, CACNA1H, CLCN2, CYP11B1, KCNJ5

Lungenerkrankungen

#2247: Interstitielle Lungenerkrankung, familiäre Lungenfibrose, Surfactant-Mangel (87 Gene, 235.0kb)

ABCA3, ACD, ACVRL1, AFF4, AP3B1, ASAH1, ASCL1, BMPR1B, BMPR2, CASR, CAV1, CCBE1, CCDC39, CCDC40, CFTR, COPA, CSF2RA, CSF2RB, DKC1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF6, DNAH1, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DOCK8, EFEMP2, ELN, ENG, FAM111B, FARSA, FARSB, FAT4, FBLN5, FBN1, FGF10, FGFR2, FLNA, FOXC2, FOXF1, GATA2, GBA1, HPS1, HPS4, HRAS, ITGA3, KCNK3, LRBA, LTBP4, MARS1, NAF1, NF1, NHLRC2, NKX2-1, OAS1, PARN, PGM3, PHOX2B, RPA1, RPGR, RSPH1, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, SCNN1A, SCNN1B, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, SLC34A2, SLC7A7, SMAD9, SMPD1, SOX18, STAT1, STAT3, STING1, STRA6, TBX4, TERC, TERT, TIN2, ZCCHC8

#2264: Primäre ciliäre Dyskinesie (73 Gene, 248.8kb)

AGR2, BRWD1, CCDC103, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CFAP221, CFAP298, CFAP300, CFAP43, CFAP53, CFAP57, CFAP74, CFTR, CLXN, DAW1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH6, DNAH7, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, FOXJ1, GAS2L2, GAS8, HYDIN, LRRC56, LZTFL1, MCIDAS, NEK10, NFKB1, NFKB2, NME5, NME8, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, OFD1, PIK3CD, PIK3R1, RAG1, RAG2, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SPAG1, SPEF2, STK36, TAPT1, TP73, TTC12, TUBB4B, ZMYND10

Autoinflammation-/ Periodisches Fieber-Syndrom

#2060: Autoinflammation (473 Gene, 1013.4kb)

ACD, ACP5, ACTB, ADA, ADA2, ADAM17, ADAMTS3, ADAR, ADH5, AICDA, AIRE, AK2, ALPI, APIS3, AP3B1, AP3D1, APOL1, ARHGAP1, ARPC1B, ATAD3A, ATG4A, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLM, BLNK, BRCA1, BRCA2, BRIPI, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C2ORF69, C3, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CA2, CARD10, CARD11, CARD14, CARD9, CARMIL2, CASP10, CASP8, CCBE1, CD19, CD247, CD27, CD28, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDC42, CDCA7, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CFP, CFTR, CHD7, CHUK, CIB1, CIITA, CLCN7, CLEC7A, CLPB, COPA, COPG1, CORO1A, CPT2, CR2, CRACR2A, CSF2RA, CSF2RB, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTNBL1, CTPS1, CTSC, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DEF6, DGKE, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, EFL1, ELANE, ELF4, EPG5, ERBB2, ERCC4, ERCC6L2, EXTL3, FAAP24, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, FAT4, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT1, FERMT3, FNIP1, FOXN1, FOXP3, FPR1, G6PC3, G6PD, GATA2, GF11, GINS1, HAVCR2, HAX1, HCK, HELLS, HLA-C, HMOX1, HYOU1, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGKC, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL12RB2, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL18BP, IL1RN, IL21, IL21R, IL23R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, INO80, IRAK1, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITCH, ITGB2, ITK, ITPKB, IVNS1ABP, JAGN1, JAK1, JAK3, KDM6A, KMT2A, KMT2D, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LRP5, LRRC8A, LSM11, LYST, MAD2L2, MAGT1, MALT1, MAN2B2, MAP1LC3B2,

MAP3K14, MAPK8, MASP2, MBL2, MCM10, MCM4, MDM4, MECOM, MEFV, MOGS, MPEG1, MRTFA, MS4A1, MSH6, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYSM1, NBAS, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NCSTN, NFAT5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOP10, NOS2, NSMCE3, NUP214, OAS1, OCLN, ORAI1, OSTM1, OTULIN, PALB2, PARN, PAX1, PDCD1, PEPD, PGM3, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PLEKHM1, PMS2, PNP, POLA1, POLD1, POLD2, POLE, POLE2, POLR3A, POLR3C, POLR3F, POU2AF1, PRF1, PRKCD, PRKDC, PSEN1, PSENE1, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, PTEN, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAD51, RAD51C, RAD51D, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RBCK1, REL, RELB, RFWD3, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOG, RHOH, RIPK1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RNU7-1, RORC, RPA1, RPSA, RTE1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SBDS, SEC61A1, SEMA3E, SERPING1, SH2D1A, SH3BP2, SH3KBP1, SKIC2, SKIC3, SLC29A3, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC7A7, SLX4, SMARCAL1, SMARCD2, SNX10, SOCS1, SPI10, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SRP54, SRP72, STAT1, STAT2, STAT3, STAT5B, STIM1, STING1, STK4, STN1, STX11, STXBP2, SYK, TAFAZZIN, TAP1, TAP2, TAPBP, TBK1, TBX1, TBX21, TCF3, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TET2, TERC, TET2, TFRC, TGFB1, TGFBRI, TGFBRI2, THBD, TICAM1, TIN2, TIRAP, TLR3, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TNFRSF9, TNFSF11, TNFSF12, TNFSF13, TOM1, TOP2B, TP53, TPP2, TRAC, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TRIM22, TRNT1, TTC7A, TYK2, TYMS, UBE2T, UNC119, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USP18, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, XRCC2, ZAP70, ZBTB24, ZCCHC8, ZNF341, ZNFX1

#2256: Periodisches Fieber und Autoinflammationserkrankungen (86 Gene, 151.2kb)

ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, ALPK1, AP1S3, APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, ARPC5, C2ORF69, CARD14, CDC42, CEBPE, COPA, DNASE1L3, DNASE2, DPP9, ELANE, FGA, GSN, HAVCR2, HCK, IFIH1, IKBKG, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, IRAK4, LACCI, LPIN2, LYZ, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, OAS1, OSMR, OTULIN, PIK3CG, PLCG2, PMVK, POLA1, POMP, PRF1, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSTPIP1, PTPN2, RBCK1, RC3H1, RELB, RIGI, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF31, RNU7-1, SAMHD1, SAT1, SERPINA1, SH3BP2, SLC29A3, STAT2, STAT4, STING1, STXBP3, TBK1, TLR8, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1, TRNT1, TTR, UBA1, USP18, WDR1, ZNFX1

#2260: Periodisches Fieber (23 Gene, 35.0kb)

APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, ELANE, FGA, GSN, IL1RN, IL36RN, LPIN2, LYZ, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, OSMR, OTULIN, PSMB8, PSTPIP1, TNFAIP3, TNFRSF1A, TTR

#2262: Interferonopathien (22 Gene, 32.3kb)

ACP5, ADAR, CIQA, CIQB, CIQC, IFIH1, ISG15, POLA1, POMP, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, RIGI, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SKIC2, STING1, TREX1, USP18

#2382: Common variable immunodeficiency (CVID) (34 Gene, 67.1kb)

ADA2, ARHGEF1, ATP6AP1, BLK, CD19, CD27, CD81, CR2, CTLA4, CTNBL1, CXCR4, ICOS, ICOSLG, IKZF1, IRF2BP2, LRBA, MAP3K14, MOGS, MS4A1, NFKB1, NFKB2, PIK3CD, PIK3R1, PLCG2, PRKCD, PTEN, RAC2, SEC61A1, SKIC3, SOCS1, TCF3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TRNT1

Dermatologische Erkrankungen

#2455: Peeling-Skin-Syndrom (10 Gene, 23.5kb)

CAST, CDSN, CHST8, CSTA, CTSB, DSG1, FLG2, SERPINB8, SPINK5, TGM5

#2456: Skin fragility (26 Gene, 64.1kb)

ATP2A2, ATP2C1, CAST, CDSN, CHST8, CSTA, CTSB, DSC3, DSG1, DSG3, DSP, FLG2, JUP, KRT1, KRT10, KRT16, KRT17, KRT2, KRT6A, KRT6B, KRT6C, PKP1, PLOD3, SERPINB8, SPINK5, TGM5

#2457: Epidermolysis bullosa (43 Gene, 157.4kb)

ATP2A2, ATP2C1, CAST, CD151, CDSN, CHST8, COL17A1, COL7A1, CSTA, CTSB, DSC3, DSG1, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, FLG2, IKBKG, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, LAMA3, LAMB3, LAMC2, PKP1, PLEC, PLOD3, SERPINB8, SLC39A4, SPINK5, TGM5

#2458: Vaskuläre Malformationen Gesamt-Panel (Version 1.43) (128 Gene, 322.9kb)

ACTB, ACVRL1, ADAMTS3, AGGF1, AKT1, AKT3, ANGPT2, ARAP3, ARHGAP31, ARL6IP6, ATM, ATP2A2, BMPR2, BRAF, CALCRL, CARD14, CAV1, CBL, CBS, CCBE1, CCM2, CCND2, CDKN1C, CELSR1, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DLL4, DOCK6, ELMO2, ENG, EOGT, EPHB4, ERCC4, ERG, FAT4, FGF10, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT4, FOXC2, GATA2, GDF2, GJA1, GJA4, GJC2, GLMN, GNA11, GNA14, GNAQ, GNAS, GPAA1, GPRASP1, GUSB, HRAS, IDH1, IDH2, IFNG, IKBKG, IL6, KDR, KIF11, KLLN, KRAS, KRIT1, KRT1, KRT10, LZTR1, MAD2L2, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K3, MAPK1, MDFIC, MET, MNX1, MRAS, MTOR, MVD, NF1, NF2, NOTCH1, NRAS, NSD1, PALB2, PDCD10, PDGFRB, PIEZO1, PIK3CA, PIK3R2, PPM2, PMVK, PORCN, PPP1CB, PTEN, PTPN11, PTPN14, RAF1, RASA1, RBPJ, RFWD3, RHOA, RIT1, RORC, RRAS2, SEC23B, SHANK3, SHOC2, SLX4, SMAD4, SMARCB1, SMO, SOS1, SOS2, SOX18, SPRED1, SPRED2, STAMBP, TEK, THSD1, TIE1, TSC1, TSC2, UBE2T, VEGFC, XRCC2

#2459: Kapilläre Malformationen-Arteriovenöse-Malformationen Syndrom (CM-AVM) und Morbus Osler-Rendu (7 Gene, 15.7kb)

ACVRL1, BMPR2, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4

#2460: Ichthyose (60 Gene, 106.0kb)

ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1B1, AP1S1, ASPRV1, CASP14, CDSN, CERS3, CHST8, CLDN1, CLDN10, CSTA, CYP4F22, DBR1, EBP, ELOVL1, ELOVL4, ERCC2, ERCC3, FLG, FLG2, GJB2, GJB6, GTF2H5, KDSR, KLK11, KRT1, KRT10, KRT2, LIPN, LORICRIN, MBTPS2, MPLKIP, MSMO1, NIPAL4, NSDHL, PERP, PHYH, PIGL, PNPLA1, POMP, PORCN, PRSS8, SDR9C7, SERPINB8, SLC27A4, SNAP29, SPINK5, SREBF1, ST14, STS, SULT2B1, SUMF1, TGM1, TGM5, TRPV3, VPS33B

#2461: Ichthyose / Erythrodermatosen Gesamt-Panel (216 Gene, 426.0kb)

AAGAB, AARS1, ABCA12, ABHD5, ADA, ADAM17, AHSG, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, ANOS1, APIB1, AP1S1, AP1S3, AQP5, ARSL, ASPRV1, BRAF, CARD14, CARMIL2, CARS1, CASP14, CAST, CCDC141, CD247, CD28, CD3D, CD3E, CDSN, CERS3, CHD7, CHKB, CHST8, CLDN1, CLDN10, COL4A5, CSTA, CTLA4, CWC27, CYP4F22, DBR1, DCC, DCLRE1C, DIP2B, DNAJC21, DOLK, DSC2, DSG1, DSP, DUSP6, EBP, EFL1, ELOVL1, ELOVL4, EMD, ENPPI, ERCC2, ERCC3, EXTL3, FAM83G, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FHL1, FITM2, FLG, FLG2, FLRT3, FOXP3, FSHB, GBA1, GINS1, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GNB2, GNRH1, GNRHR, GTF2E2, GTF2H5, HESX1, HRAS, HS6ST1, IL17RD, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL7R, ITGB6, JUP, KANSL1, KDSR, KISS1, KISS1R, KIT, KLK11, KRAS, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT83, KRT9, LHB, LIG4, LIPN, LMNA, LORICRIN, LSS, MAP2K1, MAP2K2, MARS1, MBTPS2, MPDU1, MPLKIP, MSMO1, NDNF, NEK9, NHLH2, NIPAL4, NLRP3, NOD2, NRAS, NSDHL, NSMF, ORAI1, PERP, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHGDH, PHYH, PIGA, PIGL, PNPLA1, PNPLA2, POMP, PORCN, PRF1, PROK2, PROKR2, PRSS8, PSAT1, RAG1, RAG2, RBCK1, RHBDF2, RIN2, RMRP, RNF113A, RSP01, SBDS, SDR9C7, SEMA3A, SERPINB7, SERPINB8, SGPL1, SHOC2, SLC27A4, SLC29A3, SLURP1, SMARCA2, SMARCAD1, SNAP29, SOX10, SPINK5, SPRY4, SRD5A3, SREBF1, SRP54, ST14, STIM1, STS, STX11, STXBP2, SULT2B1, SUMF1, SYNE1, SYNE2, TAC3, TACR3, TARS1, TAT, TCF12, TGM1, TGM5, TMEM43, TMPRSS6, TNFRSF1B, TOM1, TRPM4, TRPV3, UNC13D, VIPAS39, VPS33B, WDR11

#2462: Angioödem (13 Gene, 30.8kb)

ANGPT1, CPN1, DNASE1L3, FI2, HS3ST6, KIT, KNG1, MYOF, PLCG2, PLG, SERPING1, SPINK5, XPNPEP2

#2469: Palmoplantare Keratodermatosen & Erythrokeratodermatosen (92 Gene, 174.6kb)

AAGAB, ABCA12, ABHD5, ADAM17, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, AQP5, ARSL, ASPRV1, CARD14, CASP14, CAST, CDSN, CERS3, CLDN1, COL14A1, CSTA, CTSC, CYP4F22, DSC2, DSG1, DSP, EBP, ELOVL1, ELOVL4, ENPPI, ERCC2, ERCC3, FAM111B, FLG, FLG2, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GTF2H5, JUP, KANK2, KDSR, KLF4, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT83, KRT9, LIPN, LORICRIN, MBTPS2, MPLKIP, MSMO1, MT-TS1, MVK, NIPAL4, NLRP1, NSDHL, PERP, PEX7, PHYH, PIGL, PKP1, PNPLA1, POMP, PORCN, RHBDF2, RSP01, SDR9C7, SERPINB7, SLC27A4, SLURP1, SMARCAD1, SNAP29, SPINK5, ST14, STK11, STS, SULT2B1, SUMF1, TAT, TGM1, TRPM4, TRPV3, VPS33B, WNT10A

#2470: Albinismus (inkl. okulokutaner Albinismus) (28 Gene, 70.1kb)

AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CACNA1F, CLCN7, DCT, DTNBP1, EDNRB, EPG5, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LRMDA, LYST, MC1R, MITF, OCA2, SLC24A5, SLC45A2, TPCN2, TYR, TYRP1, WDR45

#2471: Dyskeratosis congenita (18 Gene, 30.9kb)

ACD, CTC1, DCLRE1B, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, POT1, RPA1, RTEL1, STN1, TERC, TERT, TINF2, TYMS, WRAP53, ZCCHC8

#2472: Ektodermale Dysplasie (76 Gene, 139.1kb)

ANAPC1, ANTXR1, APCDD1, AXIN2, BCSIL, C3ORF52, CDH3, CDSN, CST6, CTNND1, CTSC, DLX5, DSG4, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, EPS8L3, ERCC2, EVC, EVC2, FOSL2, GJB2, GJB6, GREM2, GRHL2, HLA-DRA, HOXC13, HR, HRURF, IFT122, IFT43, IKBKG, JUP, KDF1, KREMEN1, KRT14, KRT25, KRT71, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, KRT86, LEF1, LIPH, LPAR6, LRP6, LSS, MBTPS2, MPLKIP, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKB2, NFKBIA, PAX9, PKP1, PORCN, PPP1R3L, PRKD1, RIPK4, RMRP, RPL21, RSP04, SDR9C7, SNRPE, SREBF1, ST14, TP63, TSPEAR, TUFT1, WDR19, WDR35, WNT10A, WNT10B

#2473: Generalisierte pustulöse Psoriasis (5 Gene, 7.5kb)

APIS3, CARD14, IL36RN, MPO, SERPINA3

#2474: Hypotrichosis & Alopezien (25 Gene, 35.9kb)

APCDD1, C3ORF52, CDH3, CDSN, DSG4, EPS8L3, HLA-DQB1, HLA-DRA, HLA-DRB1, HR, HRURF, KRT71, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, KRT86, LIPH, LPAR6, LSS, MBTPS2, RPL21, SDR9C7, SNRPE, VDR

Sonstige Erkrankungen/ Multisystem-Erkrankungen

#2250: Möbius-Syndrom (6 Gene, 19.8kb)

HOXA1, HOXB1, PLXND1, REV3L, TUBB3, TUBB6

#2258: Kongenitale kraniale Dysinnervationssyndrome (inkl. Duane-Syndrom, Möbius-Syndrom, progressive externe Ophthalmoplegie und kongenitale Fibrose der extraokulären Muskeln) (28 Gene, 51.3kb)

CHN1, COL25A1, DGUOK, DNA2, ECEL1, HOXA1, HOXB1, KIF21A, MAFB, MYMK, PABPN1, PHOX2A, POLG, POLG2, RNASEH1, ROBO3, RRM1, RRM2B, SALL4, SLC25A4, TK2, TMPO, TOP3A, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB6, TWNK

#2263: Porphyrien und Protoporphyrin, inkl. Tyrosinämie Typ I (10 Gene, 13.2kb)

ALAD, ALAS2, CLPX, CPOX, FAH, FECH, HMBS, PPOX, UROD, UROS

Core-Gene: HMBS, UROD

#2290: Monogene Schwerhörigkeit (191 Gene, 513.7kb)

ABCC1, ABHD12, ACOX1, ACTG1, ADGRV1, AFG2A, AFG2B, AIFM1, ALMS1, APIS1, ATP11A, ATP2B2, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCSIL, BSND, CABP2, CCDC50, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CEP250, CEP78, CHD7, CIB2, CISD2, CLDN14, CLDN9, CLIC5, CLPP, CLRN1, CLRN2, COCH, COG4, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRLS1, CRYM, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DMXL2, DNAJC3, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRB, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRP1, ESRRB, EYA1, EYA4, FDXR, FGF3, FOXF2, FOXI1, GATA3, GGPS1, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPR156, GPSM2, GREB1L, GRHL2, GRXCR1, GSDME, HAAO, HARS2, HGF, HOMER2, HOXA2, HSD17B4, ILDR1, KARS1, KCNE1, KCNJ10, KCNJ16, KCNQ1, KCNQ4, KDM3B, KIT, KITLG, LARS2, LETM1, LHFPL5, LMX1A, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MASP1, MET, MIR96, MITF, MNI, MORC2, MPZL2, MSRB3, MT-TS1, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A,

MYO6, MYO7A, NARS2, OGDHL, OPA1, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, OXR1, P2RX2, PAX2, PAX3, PBX1, PCDH15, PDSS1, PDZD7, PJVK, PLS1, PMP22, PNPT1, POU3F4, POU4F3, PPIP5K2, PRPS1, PSMC3, PTPRQ, RDX, RIPOR2, RNF220, ROR1, S1PR2, SALL1, SALL4, SERAC1, SERPINB6, SGPL1, SIX1, SLC12A2, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SLC4A11, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMPX, SNAI2, SOX10, SOX2, SPATC1L, SPNS2, SPTBN4, STRC, STX4, STXBP3, SYNE4, TBC1D24, TECTA, THOC1, TIMM8A, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TMTC2, TNC, TOP2B, TPRN, TRIOBP, USH1C, USH1G, USH2A, USP48, WBP2, WFS1, WHRN, YARS1

Core-Gen: GJB2

#2649: Cystische Fibrose (1 Gen, 4.4 Kb)

CFTR

Core-Gen: CFTR