Inhaltsverzeichnis – Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Bitte senden Sie uns nur die ausgefüllten Seiten 2, 3 und 4 von 21 Seiten sowie die zur gewünschten Analyse passende Seite des Anforderungsbogens.
Wir benötigen nicht alle 21 Seiten!
Die passende Seite finden Sie oft am schnellsten, indem Sie eine Diagnose in die Suchfunktion eingeben.

Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz - nicht Zutreffendes bitte streichen	2
Umgang mit Zufallsbefunden	2
Anforderung molekulargenetische Diagnostik	3
Anforderung molekulargenetische Diagnostik	4
Genomweite Analysen	5
Intelligenzminderung/syndromale und nicht-syndromale Formen	6
Epilepsie	7
Angeborene Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome	8
Skeletterkrankungen und Kleinwuchs	9
Nierenerkrankungen	10
Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen	11
Marfan-Syndrom und weitere Bindegewebserkrankungen	12
Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathien und Noonan-Syndrom	13
Endokrinologische Erkrankungen/Adipositas/Lipodystrophie	14
Erbliche Tumorsyndrome	15
Pulmonale arterielle und hereditäre Hypertonie	16
Lungenerkrankungen	17
Autoinflammation-/Periodisches Fieber-Syndrom	18
Dermatologische Erkrankungen	19
Sonstige Erkrankungen/Multisystem-Erkrankungen	20
Infos zur Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz	21
Infos zur Aufklärung zu Zufallsbefunden bei genetischen Analysen	21

MVZ Uniklinik Köln

Patient/in (ggf. Aufkleber)

Name: _____

Vorname(n): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: ☐ m ☐ w

Anschrift: _____

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

Probeneingang MVZ Humangenetik
Kerpener Str. 34, 50931 Köln
Prof. Dr. med. Christian Netzer (Leitung)
Telefon: 0221 478-86811
mvz-humangenetik@uk-koeln.de

Kooperationspartner
Institut für Humangenetik
Uniklinik Köln
Prof. Dr. med. Christian Netzer (kl. Leitung)

☐ **Eilt**
Besteht eine Schwangerschaft?
☐ ja ☐ nein
Bei wem? SSW:

Bitte Kopie der ausgefüllten und unterschriebenen Einwilligungserklärung an den Patienten

Kostenträger
☐ **GKV** (gesetzlich versichert), ambulant mit Laborschein 10
☐ **PKV** (privat versichert)
☐ **Selbstzahler**

Die MVZ Leistungen sind nicht akkreditiert, die Analysen erfolgen 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 - nicht Zutreffendes bitte streichen

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, der Probe 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 zu Zwecken von Lehre und Ausbildung, zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird.

Erhobene Gesundheitsdaten und Ergebnisse genetischer Analysen dürfen in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form zur Verbesserung der Diagnosefindung mit kooperierenden humangenetischen Einrichtungen geteilt sowie 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:

Umgang mit Zufallsbefunden

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 angehbar** 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 angehbar** ist).
Patient/in: ☐ Ja ☐ Nein ggf. Mutter: ☐ Ja ☐ Nein Vater: ☐ Ja ☐ Nein
Bitte beachten Sie, dass Zufallsbefunde der Kategorie 2 zum Schutz des "Rechts auf Nichtwissen" in der Regel nur **bei einwilligungsfähigen Erwachsenen** mitgeteilt werden.

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
Bitte beachten Sie, dass die Mitteilung bei nicht Einwilligungsfähigen nur gerechtfertigt ist, wenn sie für eine genetisch verwandte Person im Hinblick auf eine **geplante Schwangerschaft** von Bedeutung ist.

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

Entnahmedatum des Untersuchungsmaterials (wichtig!)

☐ entspricht dem Datum auf dem Überweisungsschein ☐ entspricht dem Datum der Einverständniserklärung nach GenDG

☐ abweichend vom Datum auf dem Überweisungsschein, und zwar (**Datum, Uhrzeit**):

Art des Untersuchungsmaterials

☐ Blut ☐ Speichel ☐ Fruchtwasser

☐ DNA ☐ Fibroblasten ☐ Sonstiges:

☐ Mundschleimhaut ☐ Chorionzotten

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:

Art der Untersuchung

☐ diagnostische Untersuchung

☐ diagnostische Untersuchung - Segregationsanalyse bei den Eltern/weiteren Familienmitgliedern bei abklärungsbedürftigem Befund des Kindes/Indexpatienten

☐ vorgeburtliche Untersuchung

☐ prädiktive Untersuchung

☐ Bestätigung an einer zweiten unabhängigen Probe

☐ Heterozygotentest/Carrier-Test

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:

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

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

☐ nein

☐ ja, bitte Angabe der molekulargenetischen Voruntersuchungen/Vorbefunde:

Ist ein genetisch bereits getesteter 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 Lebenszeitrisiko 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

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.**

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 Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

☐ Trio-Exom-basierte Analyse bei unklarem Symptomkomplex für privatversicherte Patienten, inkl. CNV-Analyse[1]
Genauswahl z.B. mittels HPO-terms, Genomics England PanelApp (gemäß Leitsymptomen, siehe Seite 3)

☐ Trio-Exom-basierte Analyse bei unklarem Symptomkomplex für stationäre Patienten der UKK, inkl. CNV-Analyse[1]
Genauswahl z.B. mittels HPO-terms, Genomics England PanelApp (gemäß Leitsymptomen, siehe Seite 3)
☐ OPS 1-944.10 ☐ OPS 1-942.2

☐ Individuelles Exom-basiertes Panel, inkl. CNV-Analyse[1] (nur nach Absprache)
Genauswahl z.B. mittels HPO-terms, Genomics England PanelApp (gemäß Leitsymptomen, siehe Seite 3)

☐ 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. CNV-Analyse[1]

☐ Pränatale Trio-Analyse bei fetalen Ultraschallauffälligkeiten mit Phänotyp-orientierter Auswertung, inkl. CNV-Analyse[1]

☐ ggf. Verdachtsdiagnose:

☐ Genauswahl z.B. mittels HPO-terms, Genomics England PanelApp (gemäß Leitsymptomen, siehe Seite 3)

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ internes Panel: #

☐ Schwangerschaftswoche: ☐ Geschlecht des Feten: Geschlecht: ☐ m ☐ w

Kommentar

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").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

☐ Panel #3003: Entwicklungsverzögerung und Intelligenzminderung (2833 Gene, 6803,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Für diese Fragestellungen bitten wir Sie Seite 5 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für GKV-Patienten erfolgt die Indikationsstellung und Einleitung der Diagnostik in der Regel über die Fallkonferenz unseres Zentrums für Seltene Erkrankungen.

- ☐ Panel #2138: Behandelbare Erkrankungen mit Intelligenzminderung (139 Gene, 222,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ 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 #2880)
- ☐ Panel #2880: Angelman-, Rett-Syndrom und ähnliche Erkrankungen (39 Gene, 139 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2882: Autismus (167 Gene, 691,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Intelligenzminderung mit Groß- und Kleinwuchs

- ☐ Panel #2904: Großwuchssyndrome inkl. Sotos-Syndrom (44 Gene, 122,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3063: Intelligenzminderung mit Makrozephalie (153 Gene, 392,9 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2908: Intelligenzminderung mit Mikrozephalie (355 Gene, 905,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2987: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie inkl. MOPD, Seckel- und Meier-Gorlin-Syndrom (38 Gene, 112,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Intelligenzminderung mit zerebraler/zerebellärer Anomalie

- ☐ Panel #2886: Zerebelläre und pontozerebelläre Hypoplasie (106 Gene, 282,4 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[1]
- ☐ Panel #2887: Zerebralparese (213 Gene, 681,6 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2910: Pädiatrische Leukodystrophien und intrazerebrale Kalzifikationen (inkl. u.a. Aicardi-Goutieres & Pseudo-TORCH Syndrome) (243 Gene, 425,6 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2888: Cortikale Entwicklungsstörung inkl. Lissenzephalie, Polymikrogyrie, Schizenzephalie und Holoprosenzephalie (174 Gene, 548,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3109: Frühmanifeste Ataxien und Kleinhirnanomalien (ohne Repeat-Expansionsanalyse) (438 Gene, 997,9 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Sonstige Syndrome mit Intelligenzminderung

- ☐ Panel #2901: CDG-Erkrankungen (Congenital Disorder of Glycosylation) (126 Gene, 201,0 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2310: Coffin-Siris-Syndrom (14 Gene, 46,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2311: Cornelia-de-Lange-Syndrom (10 Gene, 38,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2312: Kabuki-Syndrom (2 Gene, 21 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

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*	☐ *CRIPT*	☐ *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 Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

☐ Panel #3027: Gesamt-Panel Epilepsie (inklusive Epilepsie-Syndrome mit Entwicklungsstörung) (1161 Gene, 3037,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Für diese Fragestellungen bitten wir Sie Seite 5 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für GKV-Patienten erfolgt die Indikationsstellung und Einleitung der Diagnostik in der Regel über die Fallkonferenz unseres Zentrums für Seltene Erkrankungen.

☐ Panel #2994: Häufige familiäre und idiopathische Epilepsien, inklusive behandelbare (metabolische) Epilepsien (123 Gene, 289,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3025: Fokale Epilepsie (41 Gene, 131,0 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3026: Progressive Myoklonusepilepsie (ohne Repeat-Expansionsanalyse) (67 Gene, 191,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2974: Familiäre, hemiplegische und alternierende Migräne (16 Gene, 47 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3024: Epileptische Enzephalopathien (186 Gene, 524,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Für weitere Gene, die mit Epilepsie mit Entwicklungsstörung bzw. Entwicklungsstörung mit Krampfanfällen assoziiert sind, siehe

Panel #3027: Gesamt-Panel Epilepsie (inklusive Epilepsie-Syndrome mit Entwicklungsstörung) (s.o.)

Panel #3003: Entwicklungsverzögerung und Intelligenzminderung (s. Seite 6)

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

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

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").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

- ☐ Panel #2322: Häufigste monogene Kraniosynostosen (11 Gene, 17,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2881: Kraniosynostosen (112 Gene, 310,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2883: Hydrozephalus (103 Gene, 300,9 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2884: Kongenitale kraniale Dysinnervationssyndrome und Ophthalmoplegie (inkl. u.a. CHARGE-Syndrom und DDs zu Möbius-Syndrom) (64 Gene, 163,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2891: Augenfehlbildungen inkl. u.a. Mikrophthalmie, Anophthalmie, Kolobome, Aniridie, Peters Anomalie (222 Gene, 633,0 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3105: Kongenitales/ juveniles Glaukom (inkl. Stickler-Syndrom) (34 Gene, 107,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2892: Ohrfehlbildungen, Kraniofaziale Mikrosomien und Mandibulofaziale Dysostosen inkl. u.a. Treacher-Collins-Syndrom (66 Gene, 162,3 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2894: Angeborene Herzfehler (207 Gene, 672,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2893: Lippen-/ Kiefer-/ Gaumen-/ Gesichtsspalte inkl. Pierre-Robin-Sequenz (254 Gene, 769,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2309: Heterotaxie/ Lateralisationsdefekte (53 Gene, 166,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2313: Morbus Hirschsprung (26 Gene, 70,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2895: Intestinale Pseudoobstruktion bzw. gastrointestinale neuromuskuläre Erkrankungen (42 Gene, 106,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2764: Hydrops fetalis (137 Gene, 361,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2729: Lymphödem und Chylothorax (94 Gene, 242,3 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3144: Angeborene Nieren- und Harntraktfehlbildungen (CAKUT) inkl. LUTO (102 Gene, 316,0 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2897: Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) (119 Gene, 260,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2898: Extremitätenfehlbildungen inkl. Hand- & Fußfehlbildungen (292 Gene, 757,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2965: Arthrogrypose (195 Gene, 681,2Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3049: Anal- und/oder Ösophagusatresie (398 Gene, 1035,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3051: VACTERL-Assoziation (umfasst die Panel für Anal- und/oder Ösophagusatresie (#3049), Herzfehler (#2894), CAKUT (#3144) und Extremitätenfehlbildungen (#2898) (867 Gene, 2216,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

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

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 Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

☐ Panel #3023: Gesamt-Panel Skeletterkrankungen und Kleinwuchs (928 Gene, 2245,3Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
Für diese Fragestellungen bitten wir Sie Seite 5 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für GKV-Patienten erfolgt die Indikationsstellung der Diagnostik in der Regel über die Fallkonferenz unseres Zentrums für Seltene Erkrankungen.

Skeletterkrankungen

- ☐ Panel #2989: Osteogenesis imperfecta und Osteoporose (50 Gene, 111,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2985: Skelettdysplasien (500 Gene, 1168,1Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2992: Kleinwuchs (321 Gene, 883,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2987: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie inkl. MOPD, Seckel- und Meier-Gorlin-Syndrom (38 Gene, 112,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2898: Extremitätenfehlbildungen inkl. Hand- & Fußfehlbildungen (292 Gene, 757,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2322: Häufigste monogene Kraniosynostosen (11 Gene, 17,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2881: Kraniosynostosen (112 Gene, 310,5Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Kleinwuchs

- ☐ *SHOX* MLPA
- ☐ Panel #2992: Kleinwuchs (321 Gene, 883,5Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2985: Skelettdysplasien (500 Gene, 1168,1Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2261: (Pan-) Hypopituitarismus/ Hypophysenhormonmangel (44 Gene, 110,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2987: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie inkl. MOPD, Seckel- und Meier-Gorlin-Syndrom (38 Gene, 112,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

☐ *ACTA1*	☐ *CCHRNG*	☐ *CRB2*	☐ *HNF4A*	☐ *MYH3*	☐ *RAPSN*	☐ *SMARCA4*	☐ *TRPV4*
☐ *AGXT*	☐ *CENPJ*	☐ *CRTAP*	☐ *IFITM5*	☐ *NPHP1*	☐ *RBBP8*	☐ *SMARCAL1*	☐ *TWIST1*
☐ *AIP*	☐ *CEP152*	☐ *CTNS*	☐ *IGHMBP2*	☐ *NPHP3*	☐ *RNU4ATAC*	☐ *SMARCB1*	☐ *UBA1*
☐ *ALPL*	☐ *CHEK2*	☐ *DIS3L2*	☐ *IL11RA*	☐ *P3H1*	☐ *SCN2A*	☐ *SMARCE1*	☐ *WNK1*
☐ *ANO5*	☐ *CHRNA1*	☐ *DOK7*	☐ *KDM6A*	☐ *P4HB*	☐ *SEC23A*	☐ *SP7*	☐ *WNT1*
☐ *ARID1A*	☐ *CHRND*	☐ *ERF*	☐ *KMT2D*	☐ *PCNT*	☐ *SEC24D*	☐ *SPARC*	☐ *XRCC4*
☐ *ARID1B*	☐ *CLCN5*	☐ *FBN1*	☐ *LIG4*	☐ *PDE3A*	☐ *SERPINF1*	☐ *TGFB2*	
☐ *BBS10*	☐ *COL1A1*	☐ *FGF10*	☐ *LMNA*	☐ *PHF6*	☐ *SERPINH1*	☐ *TGFBR1*	
☐ *BMP1*	☐ *COL1A2*	☐ *FGFR1*	☐ *LMX1B*	☐ *PLOD2*	☐ *SHOX*	☐ *TGFBR2*	
☐ *BUB1B*	☐ *COL3A1*	☐ *FGFR2*	☐ *LRP5*	☐ *PLS3*	☐ *SLC34A1*	☐ *TMEM38B*	
☐ *CASK*	☐ *COL6A1*	☐ *FGFR3*	☐ *MEGF10*	☐ *PPARG*	☐ *SLC34A3*	☐ *TNNI2*	
☐ *CASR*	☐ *COL6A2*	☐ *FKBP10*	☐ *MESD*	☐ *PPIB*	☐ *SMAD3*	☐ *TNNT3*	
☐ *CBS*	☐ *COL6A3*	☐ *FLNA*	☐ *MUSK*	☐ *PTPN11*	☐ *SMARAC2*	☐ *TPM2*	

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").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

Nephrotisches Syndrom/FSGS/ proteinurische Nierenerkrankungen

- ☐ Panel #3148: Nephrotisches Syndrom, FSGS und Proteinurie (89 Gene, 263,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2517: Galloway-Mowat-Syndrom (11 Gene, 16,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3149: Alport-Syndrom (6 Gene, 28,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

aHUS

- ☐ Panel #3092: Atypisches hämolytisch urämisches Syndrom (aHUS), renale thrombotische Mikroangiopathie (rTMA), thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (TTP) und membranoproliferative Glomerulonephritis (MPGN) (21 Gene, 37,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Zystische Nierenerkrankungen

- ☐ Panel #3141: Zystische Nierenerkrankungen (114 Gene, 313,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Polyzystische Nierenerkrankungen
  1. Panel #2902: Polyzystische Nierenerkrankungen (30 Gene, 99,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[1]
  2. (bei V.a. ADPKD) *PKD1*: Analyse der repetitiven Bereiche (Exon 1-33) per Sanger-Sequenzierung* (und ggf. MLPA*)
- ☐ Panel #3150: Polyzystische Lebererkrankungen (17 Gene, 63,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3142: Autosomal-dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD) (11 Gene, 20,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

  MUC1 VNTR Analyse nur nach individueller Absprache

Renale Ziliopathien

- ☐ Renale Ziliopathien
  1. *NPHP1* MLPA*
  2. Panel #3143: Renale Ziliopathien (inkl. Alström-, Bardet-Biedel-, Joubert-, Jeune-, Meckel-Gruber-Syndrom, Nephronophthise, Senior-Loken-Syndrom usw. (125 Gene, 342,6 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Angeborene Nieren-/Harntraktfehlbildungen (CAKUT inkl. LUTO/Genitaltraktfehlbildungen)

- ☐ Panel #3144: Angeborene Nieren- und Harntraktfehlbildungen (CAKUT) inkl. LUTO (100 Gene, 307,6 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2528: Renale tubuläre Dysgenesie (RTD) (4 Gene, 7,7 Kb: *ACE, AGT, AGTR1, REN*), inkl. CNV-Analyse[1] (ggf. per Sanger-Sequenzierung)*

Tubulopathien

- ☐ Panel #3145: Tubulopathien und Differentialdiagnosen (179 Gene, 390,0 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2530: Bartter-Syndrom, Gitelman-Syndrom und Differentialdiagnosen (12 Gene, 23,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2531: Hypomagnesiämie (16 Gene, 28,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2532: Hypophosphatämie und monogene Rachitis (18 Gene, 31,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3146: Renal tubuläre Azidose (RTA) und Fanconi-Syndrom (21 Gene, 41,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3151: Monogene Diarrhoe-Erkrankungen (47 Gene, 134,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3147: Diabetes insipidus (4 Gene, 5,1 Kb: *AQP2, AVP, AVPR2, WFS1*), inkl. CNV-Analyse[1] (ggf. per Sanger-Sequenzierung*)
- ☐ Renale Glucosurie *SLC5A2* (per Sanger-Sequenzierung*)

Nephrolithiasis

- ☐ Panel #3152: Nephrolithiasis und Nephrokalzinose (43 Gene, 77,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Primäre Hyperoxalurie *AGXT, GRHPR, HOGA1* (per Sanger-Sequenzierung*)

Nierentumore

- ☐ Panel #3153: Nierenzellkarzinom (14 Gene, 25,6 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2537: Nephroblastom/Wilms-Tumor (20 Gene, 66,0 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

☐ *ACE*	☐ *C3*	☐ *COQ6*	☐ *FLCN*	☐ *LAMB2*	☐ *NPHS1*	☐ *SCNN1A*	☐ *THBD*
☐ *ACTN4*	☐ *CASR*	☐ *COQ8B*	☐ *GANAB*	☐ *LMX1B*	☐ *NPHS2*	☐ *SCNN1B*	☐ *TMEM127*
☐ *ADAMTS13*	☐ *CBS*	☐ *CRB2*	☐ *GNA11*	☐ *LRP5*	☐ *NR3C2*	☐ *SCNN1G*	☐ *TP53*
☐ *AGT*	☐ *CD46*	☐ *CTNS*	☐ *GRHPR*	☐ *MAGED2*	☐ *OSGEP*	☐ *SDHA*	☐ *TRIP13*
☐ *AGTR1*	☐ *CDKN1B*	☐ *CUL3*	☐ *HNF1A*	☐ *MAX*	☐ *PAX2*	☐ *SDHAF2*	☐ *TRPC6*
☐ *AGXT*	☐ *CFB*	☐ *CYP11B1*	☐ *HNF1B*	☐ *MEN1*	☐ *PAX6*	☐ *SDHB*	☐ *TSC1*
☐ *ALAD*	☐ *CFH*	☐ *CYP11B2*	☐ *HNF4A*	☐ *MET*	☐ *PDE3A*	☐ *SDHC*	☐ *TSC2*
☐ *AP2S1*	☐ *CFI*	☐ *CYP17A1*	☐ *HOGA1*	☐ *MMACHC*	☐ *PDSS2*	☐ *SDHD*	☐ *TTR*
☐ *APOL1*	☐ *CLCN2*	☐ *CYP24A1*	☐ *HPRT1*	☐ *MMADHC*	☐ *PKD1*	☐ *SLC12A1*	☐ *UMOD*
☐ *APRT*	☐ *CLCN5*	☐ *DGKE*	☐ *HSD11B2*	☐ *MT-TF*	☐ *PKD2*	☐ *SLC12A3*	☐ *VHL*
☐ *AQP2*	☐ *CLDN16*	☐ *DICER1*	☐ *INF2*	☐ *MT-TI*	☐ *PKHD1*	☐ *SLC34A1*	☐ *WDR73*
☐ *ARHGDIA*	☐ *CLDN19*	☐ *DIS3L2*	☐ *INVS*	☐ *MYH9*	☐ *PLCE1*	☐ *SLC34A3*	☐ *WNK1*
☐ *AVP*	☐ *COL4A3*	☐ *DNAJB11*	☐ *KCNJ1*	☐ *MYLK*	☐ *PPARG*	☐ *SLC3A1*	☐ *WNK4*
☐ *AVPR2*	☐ *COL4A4*	☐ *DZIP1L*	☐ *KCNJ10*	☐ *MYO1E*	☐ *PTPRO*	☐ *SLC5A2*	☐ *WT1*
☐ *BBS10*	☐ *OL4A5*	☐ *FAN1*	☐ *KCNJ5*	☐ *NPHP1*	☐ *REN*	☐ *SLC7A9*	
☐ *BUB1B*	☐ *COQ2*	☐ *FH*	☐ *KLHL3*	☐ *NPHP3*	☐ *RET*	☐ *SMARCAL1*	

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 Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

☐ Panel #2970: Gesamt-Panel neuromuskuläre Erkrankungen (1286 Gene, 3089,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Für diese Fragestellungen bitten wir Sie Seite 5 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für GKV-Patienten erfolgt die Indikationsstellung der Diagnostik in der Regel über die Fall-konferenz unseres Zentrums für Seltene Erkrankungen.

Spinale Muskelatrophie (SMA), 5q-assoziiert, Typ I-IV

☐ SMA gemäß EBM-Ziffer 11410
1. Stufe: *SMN1/SMN2* MLPA
2. Stufe: *SMN1* Punktmutationsanalyse* (fakultativ, nur auf Anfrage)

Motoneuronerkrankungen

☐ Panel #2934: Pädiatrische Motoneuronerkrankungen (27 Gene, 76,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2935: Motoneuronerkrankungen (61 Gene, 118,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Muskelerkrankungen

☐ Panel #2941: Gesamt-Panel Muskelerkrankungen (329 Gene, 938,9 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Muskeldystrophie Typ Duchenne/ Becker, vollständige Untersuchung *DMD* gemäß EBM-Ziffer 11371
1. Stufe: *DMD MLPA*
2. Stufe: Panel #3395: Muskeldystrophie Typ Duchenne/ Becker (1 Gen, 11,06 Kb)

☐ Panel #2936: Kongenitale Muskeldystrophien (ohne Repeat-Expansionsanalyse) (53 Gene, 162,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2937: Gliedergürteldystrophien und distale Myopathien (113 Gene, 436,9 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2938: Kongenitale Myopathien (95 Gene, 390,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2939: Kongenitale Myasthenien (29 Gene, 74,6 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3136: Rhabdomyolyse, Kanalopathien und Glykogen-/ Speichererkrankungen der Skelettmuskulatur (123 Gene, 261,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Neuropathien

☐ Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 1 (CMT1A) und Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP) *PMP22* MLPA*

☐ Panel #2942: Hereditäre sensomotorische Neuropathie/ Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie) (267 Gene, 626,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2943: Neurogene Schmerzsyndrome/ sensorische Neuropathien (26 Gene, 87,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Familiäre Amyloidpolyneuropathie *TTR* (per Sanger-Sequenzierung*)

Weitere neurologische und neurodegenerative Erkrankungen

☐ Panel #2949: Hereditäre spastische Paraplegie (181 Gene, 414,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2958: Ataxie (ohne Repeat-Expansionsanalyse) (481 Gene, 1127,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2960: Bewegungsstörungen und Dystonien (ohne Repeat-Expansionsanalyse) (305 Gene, 669,0 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2961: Parkinson-Syndrom (inkl. early-onset) (148 Gene, 335.3 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2965: Arthrogrypose (195 Gene, 681,2Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

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*	☐ *CHRNG*	☐ *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*	☐ *TGFBR1*	
☐ *B4GAT1*	☐ *COL6A2*	☐ *FLNA*	☐ *MET*	☐ *PIEZO2*	☐ *SCN2A*	☐ *TGFBR2*	
☐ *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 Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

☐ Panel #3085: Gesamt-Panel Bindegewebserkrankungen (inkl. Aortopathien, Ehlers-Danlos-, Marfan-, Loeys-Dietz-, Stickler-Syndrom und Pneumothorax) (123 Gene, 403,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2418: Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien, Gene und Stufendiagnostik gemäß EBM-Ziffer 11444 (3 Gene, 11,9 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3396: Thorakale Aortenerweiterung und Aortendissektion, (50 Gene, 155,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3017: Erbliche Bindegewebserkrankungen (inkl. Ehlers-Danlos-, Marfan- und Loeys-Dietz-Syndrom) (103 Gene, 330,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2420: Vaskuläres Ehlers-Danlos Syndrom, Gen gemäß EBM-Ziffer 11446 (1 Gen, 4,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3083: Stickler-Syndrom (12 Gene, 41,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3022: Pneumothorax (15 Gene, 42,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

☐ *ACTA2*	☐ *COL1A2*	☐ *COL6A1*	☐ *FBN1*	☐ *MYH11*	☐ *PKD1*	☐ *SMAD3*	☐ *TGFBR2*
☐ *CBS*	☐ *COL3A1*	☐ *COL6A2*	☐ *FLCN*	☐ *MYLK*	☐ *PKD2*	☐ *TGFB2*	
☐ *COL1A1*	☐ *COL4A5*	☐ *COL6A3*	☐ *FLNA*	☐ *PIEZO2*	☐ *SMAD2*	☐ *TGFBR1*	

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 Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

Herzrhythmusstörungen

- ☐ Panel #2288: Long-QT-Syndrom (LQTS) (13 Gene, 25,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2289: Short-QT-Syndrom (SQTS) (8 Gene, 28,6 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2291: Brugada-Syndrom (2 Gene, 9,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2292: Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) (8 Gene, 22,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2293: Gesamt-Panel Herzrhythmusstörungen inkl. u. a. LQTS, SQTS, Brugada-Syndrom, CPVT (39 Gene, 101,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3038: Plötzlicher (Herz-) Tod inkl. u.a. Gesamt-Panel Herzrhythmusstörungen (#2293) und Kardiomyopathien (#3037) (262 Gene, 608,9 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Noonan-Syndrom

- ☐ Panel #3397: Noonan-Syndrom, vollständige Untersuchung der Gene *PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, BRAF* und *KRAS* gemäß EBM-Ziffer 11356 (27 Gene, 56,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3029: Rasopathien inkl. Noonan-, Cardiofaciocutanes (CFC) und Costello-Syndrom (27 Gene, 56,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Kardiomyopathien

- ☐ Panel #3034: Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) nicht-syndromal (38 Gene, 174,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
  - ☐ zusätzlich Genotypisierung zur Bestimmung des CYP2C19-Metabolisierungsstatus vor der Gabe von Mavacamten bei symptomatischer hypertropher obstruktiver Kardiomyopathie (NYHA-Klasse II-III) gemäß EBM-Ziffer 32869 (CYPC19*2 und CYPC19*3)
- ☐ Panel #3035: Dilatative Kardiomyopathie (DCM) nicht-syndromal (82 Gene, 327,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2281: Linksventrikuläre Non-Compaction (LVNC) (16 Gene, 164,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2282: Arrhythmogene (rechtsventrikuläre) Kardiomyopathie (ARVC) (15 Gene, 53,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3036: Gesamt-Panel Kardiomyopathien im Erwachsenenalter, nicht-syndromal (inkl. HCM, DCM, LVNC, ARVC) (107 Gene, 372,6 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3037: Gesamt-Panel Kardiomyopathien inkl. pädiatrische oder syndromale und nicht-syndromale Formen (235 Gene, 568,3 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

☐ *ACTA1*	☐ *DMD*	☐ *LMNA*	☐ *MYH7*	☐ *SDHA*	☐ *TPM1*
☐ *CAV3*	☐ *FKRP*	☐ *MMACHC*	☐ *PTPN11*	☐ *SDHD*	☐ *TTNI3*
☐ *COQ2*	☐ *FKTN*	☐ *MYBPC3*	☐ *RIT1*	☐ *TNNT2*	☐ *TTR*

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 Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

Adipositas

☐ Panel #3074: Adipositas, monogene Formen (97 Gene, 260,9 kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3075: Adipositas mit Beeinträchtigung der mentalen Funktionen (476 Gene, 1319,9 kb), inkl. CNV-Analyse[1]

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

Weitere endokrinologische Erkrankungen

☐ Panel #3079: Konnatale Hypothyreose (43 Gene, 101,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

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

☐ Panel #3080: Hypogonadotroper Hypogonadismus (67 Gene, 154,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2417: Hyperparathyreoidismus und familiäre Hyperkalzämie (15 Gene, 22,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Lipodystrophie

☐ Panel #3076: Lipodystrophie (48 Gene, 103,4 kb), inkl. CNV-Analyse[1]

(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 #3077: Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) (16 Gene, 26,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3078: Insulinresistenz inkl. MODY (33 Gene, 80,9 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

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

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").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

Neuroendokrine Tumore

- ☐ Panel #703: Multiple endokrine Neoplasie Typ I, II und IV (3 Gene, 5,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[1]
- ☐ Panel #3098: Hereditäres Paragangliom/Phäochromozytom (15 Gene, 24,8 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[1]
- ☐ Panel #3097: Multiple endokrine Tumoren (19 Gene, 29,2 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[1]

Weitere Tumorerkrankungen

Für weitere Tumorerkrankungen verweisen wir auf den gesonderten Anforderungsbogen vom Institut Familiäre Tumorerkrankungen der Uniklinik Köln:

https://familiaere-tumorerkrankungen.uk-koeln.de/zuweiser-professionals/

Nierenzellkarzinome

- ☐ Panel #3153: Nierenzellkarzinom (14 Gene, 25,6 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[1]
- ☐ Panel #2537: Nephroblastom/Wilms-Tumor (20 Gene, 66,0 Kb), inkl. Del-/Dup-Analyse[1]

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

☐ *AIP*	☐ *DIS3L2*	☐ *MEN1*	☐ *SDHAF2*	☐ *SLC25A11*	☐ *TSC1*
☐ *BUB1B*	☐ *FH*	☐ *MET*	☐ *SDHB*	☐ *TMEM127*	☐ *TSC2*
☐ *CDKN1B*	☐ *FLCN*	☐ *RET*	☐ *SDHC*	☐ *TP53*	☐ *VHL*
☐ *DICER1*	☐ *MAX*	☐ *SDHA*	☐ *SDHD*	☐ *TRIP13*	☐ *WT1*

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").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

Pulmonale arterielle Hypertonie (PAH)

- ☐ Panel #2976: Pulmonale arterielle Hypertonie (25 Gene, 57,9 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2233: Morbus Osler (hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie) und Differentialdiagnosen (9 Gene, 33,3 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Hereditärer Hypertonus

- ☐ Panel #2977: Hereditärer Hypertonus (29 Gene, 70,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

  + Long-range PCR*: *CYP11B1-CYP11B2* Fusionsgen (fam. Hyperaldosteronismus Typ I)
- ☐ Panel #2244: Familiärer Hyperaldosteronismus (5 Gene, 19,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

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

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

☐ *CLCN2*	☐ *CYP11B2*	☐ *KCNJ5*	☐ *PDE3A*	☐ *SCNN1G*	☐ *WNK1*
☐ *CUL3*	☐ *CYP17A1*	☐ *KLHL3*	☐ *SCNN1A*	☐ *SDHC*	☐ *WNK4*
☐ *CYP11B1*	☐ *HSD11B2*	☐ *NR3C2*	☐ *SCNN1B*	☐ *TMEM27*	

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").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

Cystische Fibrose

☐ *CFTR* vollständige Untersuchung gemäß EBM-Ziffer 11352:
Panel #2649: Cystische Fibrose
(1 Gen, 4,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Interstitielle Lungenerkrankung/ Familiäre Lungenfibrose

☐ Panel #2919: Interstitielle Lungenerkrankung, familiäre Lungenfibrose, Surfactant-Mangel (93 Gene, 256,9 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Primäre ciliäre Dyskinesie

☐ Panel #3064: Primäre ciliäre Dyskinesie (OHNE *CFTR*-Gen)
(72 Gene, 249,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

☐ *CASR*	☐ *FBN1*	☐ *FGFR2*	☐ *SCNN1A*	☐ *SCNN1G*
☐ *CFTR*	☐ *FGF10*	☐ *FLNA*	☐ *SCNN1B*	

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").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

☐ Panel #3055: Gesamt-Panel angeborene Störungen des Immunsystems inkl. Autoinflammationserkrankungen (604 Gene, 1255,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Anforderung nur nach interner Rücksprache

Immundefekte

☐ Panel #3056: Kombinierte Immundefekte mit und ohne syndromale Merkmale (261 Gene, 586,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3057: Angeborene Immundefekte mit Anfälligkeit für mykobakterielle/bakterielle, virale oder Pilz-Infektionen (117 Gene, 224,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3065: Variables Immundefektsyndrom und Antikörpermangelsyndrom (67 Gene, 137,6 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Autoinflammationserkrankungen/ Periodisches Fieber

☐ Panel #3067: Periodisches Fieber und Autoinflammationserkrankungen (101 Gene, 175,3 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3068: Störungen der Immunregulation (103 Gene, 224,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2966: Chronische Granulomatose (8 Gene, 11,3 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2967: Erbliches Angioödem (5 Gene, 9,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3072: Hyper-IgE-Syndrom (HIES) (16 Gene, 43,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3073: Defekte der Phagozytenzahl oder der Phagozytenfunktion (56 Gene, 100,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2971: Angeborene Komplementdefekte (33 gene, 65,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2972: Amyloidosen (12 Gene, 12,0 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

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").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

Peeling Skin/ Epidermolysis bullosa

- ☐ Panel #2455: Peeling-Skin-Syndrom (10 Gene, 23,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3081: Epidermolysis bullosa und Skin fragility (47 Gene, 157,3 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Hauterkrankungen mit vaskulärer Beteiligung (nicht-syndromal & syndromal)

- ☐ Panel #2459: Kapilläre Malformationen-Arteriovenöse-Malformationen Syndrom (CM-AVM) und Morbus Osler-Rendu (7 Gene, 15,7 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3082: Vaskuläre Malformationen Gesamt-Panel (174 Gene, 444,0 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

(Kongenitale) Ichthyosen, Palmoplantare Keratodermatosen & Erythrokeratodermatosen

- ☐ Panel #3084: Ichthyose (61 Gene, 108,3 kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3086: Palmoplantare Keratodermatosen (62 Gene, 129,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3087: Ichthyose / Erythrodermatosen / Palmoplantare Keratodermatosen Gesamt-Panel (288 Gene, 620,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Weitere Genodermatosen

- ☐ Panel #2462: Angioödem (13 Gene, 30,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2470: Albinismus (inkl. okulokutaner Albinismus) (28 Gene, 70,1 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2471: Dyskeratosis congenita (19 Gene, 30,9 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3088: Ektodermale Dysplasie (77 Gene, 140,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #2473: Generalisierte pustulöse Psoriasis (5 Gene, 7,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]
- ☐ Panel #3089: Hypotrichosis und Alopezien (26 Gene, 36,8 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

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.

Tumorerkrankungen der Haut

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 5 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) und prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt

Inflammations-/Immunerkrankungen mit Hautbeteiligung

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 5 des Anforderungsbogens (Genomweite Analysen) und prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt.

☐ Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

☐ Einzelgendiagnostik*

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 Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren").

*nicht akkreditierte Verfahren

[1] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten. Je nach Fragestellung kann KI-basiert über das angeforderte Genpanel hinaus nach zu den phänotypischen Angaben passenden genetischen Varianten gesucht werden

Cystische Fibrose

☐ *CFTR* vollständige Untersuchung gemäß EBM-Ziffer 11352:
Panel #2649: Cystische Fibrose
(1 Gen, 4,4 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

Pankreatitis

☐ *PRSS1* (per Sanger-Sequenzierung*)

Schwerhörigkeit/DFNB1, rezessiv, gemäß EBM-Ziffer 11420

☐ 1. *GJB2* (per Sanger-Sequenzierung)

☐ 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 #2978: Porphyrien und Protoporphyrien, inkl. Tyrosinämie Typ I (11 Gene, 14,2 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #3135: Monogene Schwerhörigkeit (302 Gene, 797,6 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

☐ Panel #2812: Lebererkrankungen und Cholestase (152 Gene, 342,5 Kb), inkl. CNV-Analyse[1]

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

#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, BTD, CA5A, CAD, CBS, COQ5, COQ8A, CP, CPS1, CYP27A1, DBT, DDC, DHCR7, DHFR, DLAT, DLD, DNAJC12, ECHS1, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, 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, MFSD8, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MOCS1, 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, TPK1, TPP1

#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

#2880: Angelman-, Rett-Syndrom und ähnliche Erkrankungen (39 Gene, 139.0kb)
ACTL6B, ADSL, ASXL3, ATRX, CDKL5, EEF1A2, EHMT1, FOXG1, GABBR2, GRIN2B, HECTD4, HECW2, HERC2, IQSEC2, KANSL1, KCNA2, KCNQ2, KIF1A, MBD5, MECP2, MEF2C, MTHFR, NTNG2, SATB2, SCN2A, SHANK3, SLC35F1, SLC9A6, SMC1A, STXBP1, SYNGAP1, SYT1, TCF4, UBE3A, UBE3C, UBTF, WAC, WDR45, ZEB2

#2882: Autismus (167 Gene, 692.1kb)
ADNP, ADSL, AHDC1, AHI1, 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, GRIA1, GRIN2B, GRIP1, HCN1, HEPACAM, HERC2, HOXA1, ILF2, INTS6, IQSEC2, IRF2BPL, KAT2B, KAT6A, KATNAL2, KDM5B, KDM6A, KMT2A, KMT2C, KMT5B, LARP1, LEO1, MADD, MAGEL2, MARK2, MBD5, MBOAT7, MECP2, MED13, MED13L, MEF2C, MET, MYT1L, NAA15, NACC1, 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, STXBP1, SYNGAP1, TAF1, TAOK2, TBL1XR1, TBR1, TCF20, TCF4, TNRC6B, TRIO, TRIP12, TSC1, TSC2, UBE3A, UBN2, UBR5, UPF3B, USP15, USP7, VPS13B, WAC, WDFY3, ZBTB20, ZNF292, ZSWIM6

#2886: Zerebelläre und Pontozerebelläre Hypoplasie (106 Gene, 278.1kb)
ADAM22, ADGRG1, AMPD2, ATAD3A, ATOH1, ATP8A2, AUTS2, B3GALNT2, B4GAT1, BCL11A, BICD2, BLTP1, BRAT1, BRF1, CA8, CACNA1G, CAMK2B, CASK, CDK5, CEP55, CHMP1A, CHP1, CLP1, COASY, CRNKL1, CRPPA, CWF19L1, DAG1, DCC, DDX3X, DKC1, EXOSC3, EXOSC5, EXOSC8, EXOSC9, FKRP, FKTN, FTH1, GEMIN5, GMPPB, GPAA1, HEATR5B, HHAT, ITPR1, KAT5, KCNC3, LARGE1, MAB21L1, MACF1, MAN2C1, MAST1, MED27, MFN2, MINPP1, MSL3, NOVA2, OPHN1, OXR1, PCLO, PHGDH, PI4KA, PNPLA8, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PPIL1, PRDM13, PTF1A, RAB11B, RARS2, RELN, RFC4, ROBO3, RXYLT1, SEPSECS, SETD2, SLC25A46, SMPD4, SNX14, SPTBN2, TBC1D23, TBCE, TBCK, TERT, TINF2, TOE1, TRIP4, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2B, TUBB3, UFM1, VLDLR, VPS35L, VPS4A, VPS51, VPS53, VRK1, WDR37, WDR81

#2887: Zerebralparese (213 Gene, 681.6kb)
ACADM, ACTB, ADAR, ADAT3, ADCY5, ADD3, ADNP, AFG2A, AFG2B, AGAP1, AHDC1, ALDH3A2, ALK, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARG1, ARID2, ARSA, ARX, ASXL1, ASXL3, ATL1, ATM, ATP1A3, ATP7A, ATP8A2, ATRX, AUTS2, B4GALNT1, BCAP31, BCL11A, BRAF, BRAT1, CACNA1A, CACNA1D, CACNA1G, CAMTA1, CASK, CDKL5, CHD7, CHD8, CLTC, COL4A1, COL4A2, CREBBP, CSMD1, CTBP1, CTNNA2, CTNNB1, CYP2U1, DDC, DDHD2, DDX3X, DHPS, DHX32, DOCK6, DYNC1H1, DYRK1A, EARS2, ECHS1, EEF1A2, ELOVL1, ELP2, ERCC8, ESAM, EXOSC3, FAR1, FARS2, FBXO31, FH, FOXG1, FRRS1L, GABRB2, GALC, GCDH, GCH1, GNAO1, GNB1, GRIN1, GRIN2B, GSX2, HCFC1, HECW2, HPDL, HPRT1, HUWE1, IFIH1, IQSEC2, IRF2BPL, ITPR1, KAT6A, KCNB1, KCNC3, KCNQ2, KCNT1, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KMT2A, KMT2B, L1CAM, MAP2K1, MAPK8IP3, MAST1, MCCC2, MCOLN1, MECP2, MED12, MEF2C, MINPP1, MMACHC, MOCS1, MOCS2, MSL3, MT-TL1, NAA10, NALCN, NDUFA12, NDUFAF2, NFIX, NGLY1, NKX2-1, NSRP1, NT5C2, PAFAH1B1, PAK3, PANK2, PCDH12, PCYT2, PDHA1, PDHX, PHIP, PIGA, PIGN, PIK3R2, PLA2G6, PLP1, PNPLA6, POGZ, POLA1, POLG, POMGNT1, PROC, PRUNE1, PTPN11, PTPN23, PURA, RAB3GAP1, RARS2, REPS2, RHOB, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNU7-1, SACS, SAMHD1, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SEPSECS, SETD2, SHANK3, SLC13A5, SLC16A2, SLC1A2, SLC2A1, SLC5A6, SLITRK2, SMARCB1, SNX14, SON, SPAST, SPG11, SPR, SPTAN1, SPTBN2, ST3GAL5, STAMBP, STXBP1, SUOX, SYNE1, SYNGAP1, TAF1, TANGO2, TCF4, TEP1, TH, THOC2, TMX2, TNR, TRAPPC9, TREX1, TSC1, TUBA1A, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, UBE3A, VPS13D, WDR26, WDR45, WWOX, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZSWIM6

#2888: Cortikale Entwicklungsstörung inkl. Lissenzephalie, Polymikrogyrie, Schizenzephalie und Holoprosenzephalie (174 Gene, 544.1kb)
ACTB, ACTG1, ADGRG1, AHI1, AKT1, AKT3, APC2, ARF1, ARFGEF2, ARID1A, 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, CSMD1, CSNK2A1, CTNNA2, DAG1, DCHS1, DCX, DEPDC5, DHCR7, DISP1, DLL1, DPYSL5, DYNC1H1, EML1, EMX2, FAT4, FGF8, FGFR1, FIG4, FKRP, FKTN, FLNA, GLI2, GMPPB, GPSM2, GRIN1, GRIN2B, H3-3A, HECTD4, HESX1, HNRNPK, HS2ST1, HSD17B4, KAT6B, KATNB1, KIF26A, KIF2A, KIF5C, KIFBP, KMT2D, L1CAM, LAMA2, LAMB1,

LAMC3, LARGE1, MACF1, MAN2C1, MAP1B, MAPK8IP3, MAST1, MAX, MED25, MFN2, MN1, 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, PPP1R12A, PRDM15, PTCH1, PTEN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAC1, RAC3, RAD21, RELN, RTTN, RXYLT1, SCN3A, SHH, SHMT2, SIX3, SLC35A2, SMC1A, SMO, SNAP29, SOX11, SOX2, STAG2, STIL, STRADA, SUFU, TBC1D32, TCP1, TGIF1, TMTC3, TMX2, TP73, TSC1, TSC2, TTL, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, TUBGCP2, VLDLR, VPS50, WDR62, WNK3, YWHAE, ZIC2, ZRSR2

#2901: CDG-Erkrankungen (126 Gene, 199.9kb)
ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, VMA22, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, COG1, COG2, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, CRPPA, CSGALNACT1, DDOST, DHDDS, DHRSX, 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, STX5, TMEM165, VMA12, TRAPPC11, TRAPPC9, TUSC3, VMA21, XYLT1, XYLT2

#2904: Großwuchssyndrome inkl. Sotos-Syndrom (42 Gene, 121.1kb)
ABCC9, AKT1, AKT2, AKT3, ARAF, ASXL2, BRWD3, CCND2, CDKN1C, CHD8, DIS3L2, DNMT3A, EED, EZH2, FIBP, GJA4, GLI3, GPC3, H1-4, KMT5B, MAX, MED12, MTOR, NFIB, NFIX, NLRP2, NSD1, OFD1, PADI6, PDGFRB, PIK3CA, PIK3R1, PIK3R2, PPP2R5D, PTEN, RASA1, RNF125, SETD2, SPIN4, SUZ12, TCF20, ZBTB7A

#2908: Intelligenzminderung mit Mikrozephalie (354 Gene, 905.3kb)
AARS1, ACBD6, ACTB, ADARB1, ADD3, AFF3, AFG2A, AFG2B, AGMO, AKT3, ANKLE2, AP3B2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARCN1, ARF3, ARFGEF2, ARPC4, ASPM, ATP1A2, ATP6V0A1, ATP6V0C, ATP9A, ATR, ATRX, AUTS2, BCAS3, BCL11A, BLM, BPTF, BRCA2, BRD4, BRIP1, BUB1, BUB1B, CAMK2B, CAMSAP1, CASK, CCDC88A, CCND2, CDK13, CDK5RAP2, CDK6, CDKL5, CDT1, CENATAC, CENPF, CPAP, CEP135, CEP152, CEP295, CEP55, CEP57, CEP63, CHAMP1, CHD4, CHKA, CIT, CKAP2L, CLDN5, CLTC, COASY, COG3, COPB1, COPB2, CPSF3, CREBBP, CRIPT, CRNKL1, CSMD1, CSNK2A1, CTCF, CTNNA2, CTNNB1, CTNND2, CTU2, DCAF15, DDX11, DDX3X, DHCR7, DIAPH1, DNA2, DNM1L, DNMT3A, DOHH, DONSON, DPM1, DRG1, DROSHA, DTYMK, DYNC1I2, DYRK1A, EFTUD2, EHMT1, EIF2S3, EIF3F, EIF5A, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXOC7, FAM20C, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FBRSL1, FDXR, FILIP1, FLVCR1, FOXG1, FOXR1, FRA10AC1, FRMD4A, GABRB2, GABRB3, GINS3, GMNN, GOLGA2, GON7, GPT2, GRM7, GTF2E2, GTPBP1, GTPBP2, H4C3, H4C5, HDAC8, HHAT, HMGB1, HPDL, IARS1, IER3IP1, IGF1, IGF1R, INTS11, KBTBD2, KCNJ6, KCNK3, KIF11, KIF14, KIF21B, KIF2A, KIFBP, KLHL7, KMT2B, KMT2E, KNL1, LAGE3, LARP7, LHX2, LIG4, LINGO1, LMNB1, LMNB2, MCM6, MCM7, MCPH1, MECP2, MED11, MED17, METTL5, MFSD2A, MINPP1, MORC2, MPLKIP, MRE11, MSMO1, MTSS2, MYCN, MYH10, NAA20, NACC1, 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, PNPLA8, POC1A, POGZ, POLE, POMT1, PPFIBP1, PPIL1, PPP1R15B, PPP2R1A, PQBP1, PRIM1, PRUNE1, PSMC3, PTPN23, PUF60, PUS7, QARS1, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RABGAP1, RAC1, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51C, RARS2, RBBP8, RBL2, RMI1, RNF113A, RNU4-2, RNU4ATAC, RPL10, RRP7A, RTTN, RUSC2, SARS1, SASS6, SEC31A, SELENOI, SETD2, SHMT2, SLC1A4, SLC25A19, SLC2A1, SLC38A3, SLC4A10, SLC9A6, SLF2, SLX4, SMARCA5, SMC1A, SMC3, SMC5, SMG8, SMO, SNAPC4, SOX11, SOX5, STAG1, STAG2, STAMBP, STIL, SV2A, SVBP, TAF13, TAF2, TAF8, TBC1D20, TBCD, TBX2, TCF4, THUMPD1, TMEM222, TMX2, TNPO2, TOP3A, TP53RK, TPRKB, TRA2B, TRAIP, 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, WDR47, WDR62, WDR73, WLS, WNK3, XRCC4, YIF1B, YIPF5, YRDC, ZBTB18, ZEB2, ZFTRAF1, ZNF335, ZNF526, ZNF668, ZNHIT3, ZNRF3

#2910: Pädiatrische Leukodystrophien und intrazerebrale Kalzifikationen (243 Gene, 425.4kb)
AARS1, AARS2, ABCC9, ABCD1, ABHD16A, ACBD5, ACER3, ACOX1, ACP5, ACTA2, ADAR, AIFM1, AIMP1, ALDH3A2, AP1S2, AP4B1, AQP4, ARSA, ASPA, ATP11A, ATP7A, ATPAF2, AUH, BCAP31, BCS1L, BLOC1S1, BOLA3, BORCS8, C2ORF69, CIC, CLCN2, CLDN11, CLDN5, CLPP, CNP, CNTNAP1, COA7, COA8, COL4A1, COLGALT1, COQ2, COQ8A, COQ9, COX10, COX15, CSF1R, CSMD1, CTC1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DARS1, DARS2, DCAF17, DDB2, DEGS1, DENND5B, DGUOK, DPYD, EARS2, EIF2AK2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL1, ENTPD1, EPRS1, ERCC1, ERCC2, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ESAM, ETFDH, FA2H, FARSA, FBP2, FDX2, FIG4, FLVCR2, FOLR1, FUCA1, GALC, GALNT2, GBE1, GFAP, GFM1, GFPT1, GJA1, GJB1, GJC2, GLB1, GLRX5, GPRC5B, GTF2H5, HEPACAM, HEXA, HIKESHI, HMBS, HMGCL, HPDL, HSD17B4, HSPD1, HYCC1, IBA57, IFIH1, ISCA1, ISCA2, JAM3, KARS1, KIF5A, L2HGDH, LAMB1, LIG3, LMNB1, LSM11, LSM7, LYRM7, MAL, MCOLN1, MEF2C, MLC1, MPLKIP, MRE11, MRPS16, MTFMT, MYORG, NAA60, NAXD, NAXE, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFAF3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFE2L2, NFU1, NKX6-2, NOTCH1, NPC1, NUBPL, NUP188, OCLN, PAFAH1B1, PC, PDGFB, PDGFRB, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PI4KA, PLEKHG2, PLP1, PNPT1, POLG, POLG2, POLR1A, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PPFIBP1, PPP1R21, PPT1, PSAP, PTEN, PYCR2, RAB11B, RARS1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF220, RNU7-1, RPIA, RRM2B, SAMHD1, SCAF4, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SLC13A3, SLC13A5, SLC16A2, SLC17A5, SLC20A2, SLC25A12, SLC25A4, SLC35B2, SNORD118, SOX10, SPART, SPG11, SPG7, STAT2, STN1, SUCLA2, SUMF1, SURF1, TACO1, TMEM106B, TMEM163, TMEM63A, TOMM70, TREM2, TREX1, TUBB4A, TUFM, TWNK, TYMP, UFM1, USP18, VPS11, WARS1, WARS2, XPA, XPC, XPR1, ZFYVE26

#2987: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie inkl. MOPD, Seckel- und Meier-Gorlin-Syndrom (38 Gene, 112.3kb)
ATR, CCDC8, CDC45, CDC6, CDKN1C, CDT1, CENPE, CPAP, CEP152, CEP295, CEP63, COG4, CRIPT, CUL7, DNA2, DONSON, FAM111A, GINS2, GMNN, LARP7, MCM3, MCM5, MCM7, NIN, NSMCE2, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, PCNT, POLE, PRIM1, RBBP8, RNU4ATAC, SCUBE3, TBCE, TRAIP, XRCC4

#3003: Entwicklungsverzögerung und Intelligenzminderung (2827 Gene, 6894.1kb)
AAAS, AARS1, AARS2, AASS, ABAT, ABCA2, ABCB11, 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, ACVR1, ACY1, ADA, ADAM22, ADAMTS10, ADAMTS18, ADAMTS9, ADAMTSL2, ADAR, ADARB1, 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, AHI1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AIPL1, AIRE, AJAP1, 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, AP1B1, AP1G1, AP1S1, AP1S2, AP2M1, AP2S1, AP3B1, AP3B2, AP3D1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APC2, APTX, AQP4, AR, ARCN1, ARF1, ARF3,

ARFGEF1, ARFGEF2, ARG1, ARHGAP31, ARHGAP32, ARHGAP35, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5A, 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, ATAD2B, ATAD3A, ATG4D, ATG7, ATIC, ATL1, ATM, ATN1, ATOH7, ATP11A, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A2, ATP2B1, ATP2B2, ATP5F1A, ATP5F1D, ATP5F1E, ATP5PO, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V0C, ATP6V1A, ATP6V1B1, ATP6V1B2, ATP6V1E1, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATP8B1, ATP9A, ATR, ATRX, ATXN2L, ATXN7L3, AUH, AUTS2, AXIN1, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, 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, BFSP2, BGN, BHLHA9, BHLHE22, BICD2, BICRA, BIN1, BLM, BLOC1S1, BLOC1S6, BLTP1, BMP2, BMP4, BMPER, BMPR1A, BMPR1B, BNC2, BOD1, BOLA3, BORCS8, BPNT2, BPTF, BRAF, BRAT1, BRD4, BRF1, BRIP1, BRPF1, BRSK2, BRWD3, BSCL2, BSND, BTD, BUB1, BUB1B, BUD13, FERRY3, C12ORF57, C1QBP, 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, CBFB, CBL, CBS, CBX1, CBY1, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, DNAAF19, VMA22, CCDC174, CCDC186, CCDC22, CCDC32, CCDC39, CCDC40, CCDC47, DRC2, CCDC78, CCDC8, CCDC82, CCDC88A, CCDC88C, CCND2, CCNO, CCNQ, CCT3, CCT6A, CCT8, CD151, CD96, CDC42, CDC42BPB, CDC45, CDC6, CDH1, CDH11, CDH2, CDH23, CDH3, CDK10, CDK13, CDK16, CDK19, CDK5RAP2, CDK6, CDK8, CDK9, CDKL5, CDKN1C, CDON, CDT1, CECR2, CELF2, CELSR3, CENATAC, CENPE, CENPF, CPAP, CEP104, CEP120, CEP135, CEP152, CEP164, CEP19, CEP290, CEP295, CEP41, CEP55, CEP57, CEP63, CEP76, 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, CHRNA7, CHRNB1, CHRNB2, CHRNG, CHST14, CHST3, CHSY1, CHUK, CIAO1, 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, COQ7, 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, CRNKL1, CRPPA, CRX, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CSDE1, CSF1R, CSGALNACT1, CSMD1, CSNK1G1, CSNK2A1, CSNK2B, CSPP1, CSTA, CSTB, CSTF2, CTBP1, CTC1, CTCF, CTDP1, 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, DHRSX, 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, DNAAF5, DNAAF6, DNAH14, DNAH5, DNAH9, DNAJC12, DNAJC19, DNASE2, DNM1, DNM1L, DNMT3A, DNMT3B, DOCK3, DOCK4, DOCK6, DOCK7, DOCK8, DOHH, DOLK, DONSON, DOT1L, DPAGT1, DPF2, DPH1, DPH2, DPH5, DPM1, DPM2, DPM3, DPP6, DPYD, DPYS, DPYSL2, DPYSL5, DRC1, DRG1, DROSHA, DSCAM, DSG1, DSP, DSPP, DSTYK, DTYMK, DVL1, DVL3, DYM, DYNC1H1, DYNC1I2, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYRK1A, EARS2, EBF3, EBP, ECEL1, ECHS1, ECM1, EDA, EDAR, EDEM3, EDN1, EDNRA, EDNRB, EED, EEF1A2, EEF1B2, EEF1D, EEF2, EEFSEC, EFEMP2, EFL1, EFNB1, EFTUD2, EGR2, EHMT1, EIF2A, EIF2AK2, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF3F, EIF3I, EIF4A2, EIF4A3, EIF5A, ELAC2, ELMO2, ELN, ELOVL4, ELP2, EMC1, EMC10, EMG1, EML1, EMX2, ENPP1, ENTPD1, EOGT, EP300, EP400, EPB41L1, EPB41L3, 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, FBN1, FBN2, FBN3, FBP1, FBRSL1, FBXL3, FBXL4, FBXO11, FBXO28, FBXO31, FBXW11, FBXW7, FCSK, FDFT1, FDXR, FEM1B, FEM1C, FEZF1, FEZF2, FGD1, FGF10, FGF12, FGF13, FGF14, FGF3, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FHL1, FIBP, FICD, FIG4, FILIP1, FITM2, FKBP10, FKBP14, FKBP4, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNA, FLNB, FLT4, FLVCR1, FLVCR2, FMN2, FMR1, FN1, FOLR1, FOSL2, FOXC1, FOXC2, FOXE1, FOXE3, FOXF1, FOXG1, FOXJ1, FOXL2, FOXN1, FOXP1, FOXP2, FOXP3, FOXP4, FOXR1, FOXRED1, FRA10AC1, FRAS1, FREM1, FREM2, FRMD4A, FRMD5, FRMPD4, FRRS1L, FRY, FRYL, FSD1L, FTCD, FTH1, FTL, FTO, FTSJ1, FUCA1, FUT8, FXN, 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, DRC4, GATA2, GATA3, GATA4, GATA6, GATAD2A, GATAD2B, GATM, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCSH, GDF1, GDF11, GDF5, GDF6, GDI1, GEMIN4, GEMIN5, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GHR, GIGYF1, GJA1, GJA3, GJA5, GJA8, GJB1, GJB3, GJC2, GK, GLB1, GLDC, GLDN, GLE1, GLI2, GLI3, GLIS2, GLIS3, GLMN, GLRA1, GLRA2, GLRB, GLS, GLUD1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMNN, GMPPA, GMPPB, GNA11, GNA14, GNAI1, GNAI2, GNAI3, GNAO1, GNAQ, GNAS, GNB1, GNB2, GNB5, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GOLGA2, GON4L, GORAB, GOT2, GPAA1, GPATCH11, GPC3, GPC4, GPC6, GPHN, GPN2, GPRC5B, GPSM2, GPT2, GPX4, GREB1L, GRHL2, GRHL3, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRID1, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM1, GRM6, GRM7, GRN, 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, HCFC1, HCN1, HCN2, HCRT, HDAC2, HDAC3, 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, HMGCS2, 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, IER3IP1, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT74, IFT80, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFBP7, IGHMBP2, IGSF1, IHH, IKBKG, IL11RA, IL1RAPL1, IL1RAPL2, IMPA1, IMPDH2, INPP4A, INPP5E, INPP5K, INPPL1, INSR, INTS1, INTS11, INTS13, IPO8, IPP, IQSEC1, IQSEC2, IQSEC3, IREB2, IRF2BPL, IRF6, IRX5, ISCA1, ISCA2, ITCH, ITFG2, ITGA3, ITGA7, ITGA8, ITGAV, ITPA, ITPR1, ITSN1, IVD, JAG1, JAG2, JAGN1, JAK3, JAKMIP1, JAM2, JAM3, JARID2, JMJD1C, JPH1, JPH3, KANSL1, KARS1, KAT5, KAT6A, KAT6B, KAT8, KATNB1, KATNIP, KBTBD13, KBTBD2, KCNA1, KCNA2, KCNA3, KCNA6, KCNB1, KCNB2, 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, KICS2, 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, L1CAM, L2HGDH, LAGE3, LAMA1, LAMA2, LAMB1, LAMB2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LARP1, 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, LRRC45, LRRC56, LRRC7, LRRC8C, LSM1, LSS, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LYRM7, LYSET, LYST, LZTFL1, LZTR1, MAB21L1, MAB21L2, MACF1, MADD, MAF, MAFB, MAG, MAGEL2, MAL, MAMLD1, MAN1B1, MAN2B1, MAN2B2, MAN2C1, MANBA, MANF, MAOA, MAOB, MAP1B, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K1, MAP3K7, MAP4K4, MAPK1, MAPK10, MAPK8IP3, MAPKAPK5, MAPRE2, MARK2, MARS1, MASP1, MAST1, MAST3, MAST4, MAT1A, MATN3, MAX, MBD5, MBOAT7, MBTPS2, MC2R, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCM3AP, MCM6, MCOLN1, MCPH1, MDH2, MECOM, MECP2, MECR, MED11, MED12, MED12L, MED13, MED13L, MED16, MED17, MED22, MED23, MED25, MED27, MEF2C, MEGF10, MEGF8, MEIS2, MEOX1, MESD, MESP2, METTL23, METTL5, MFF, MFN2, MFRP, MFSD2A, MFSD8, MGA, MGAT2, MGME1, MGP, MICOS13, MICU1, MID1, MINPP1, MITF, MKKS, MKS1,

MLC1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMGT1, MMP13, MMP21, MMUT, MN1, MNX1, MOCS1, MOCS2, MOCS3, MOGS, MORC2, MPC1, MPC2, MPDU1, MPDZ, MPI, MPLKIP, MPV17, MPZ, MRAS, MRE11, MRM2, MRPL3, MRPL49, 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, MYH11, MYH3, MYH8, MYH9, MYL11, MYLK, MYO18B, MYO5A, MYO5B, MYO7A, MYOCD, MYPN, MYRF, MYT1L, NAA10, NAA15, NAA20, NACC1, NADSYN1, NAE1, NAGA, NAGLU, NAGS, NALCN, NANS, NAPB, NARS1, NARS2, NAV3, NAXD, NAXE, NBAS, NBEA, NBN, NCAPD2, NCAPG2, NCDN, NCKAP1, NCOR1, NDC1, NDE1, NDNF, NDP, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF8, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFC2, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NECAP1, 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, NOP10, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOVA2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPM1, NPR2, NPR3, NPRL2, NPRL3, 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, OBSL1, OCLN, OCRL, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, ODAPH, ODC1, OFD1, OGDH, OGDHL, OGT, ONECUT1, OPA3, OPHN1, ORC1, ORC4, ORC6, OSGEP, OTC, OTOA, OTOGL, OTUD5, OTUD6B, OTUD7A, OTULIN, OTX2, OXCT1, OXR1, P3H1, P4HB, P4HTM, PABPC1, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAH, PAK1, PAK2, PAK3, PALB2, PALS1, PAM16, PAN2, PANK2, PAPSS2, PARN, PARP6, PARS2, PAX1, PAX2, PAX3, PAX5, PAX6, PAX8, PAX9, PBX1, PC, PCARE, PCBD1, PCBP2, 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, PLS3, PLXNA1, PLXNA2, PLXNA3, PLXNB2, PLXND1, PMM2, PMPCA, PMPCB, PMS2, PNKP, PNPLA1, PNPLA2, PNPLA6, PNPLA8, 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, PPF1A3, PPFIBP1, PPIL1, PPM1D, PPM1K, PPOX, PPP1CB, PPP1R12A, PPP1R13L, PPP1R15B, PPP1R21, PPP1R3F, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R2B, PPP2R5C, PPP2R5D, PPP3CA, PPP5C, 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, PSMD11, PSMD12, PSMF1, PSPH, PTCD3, PTCH1, PTCHD1, PTDSS1, PTEN, PTF1A, PTH, PTH1R, PTHLH, PTPA, PTPMT1, PTPN11, PTPN14, PTPN23, PTPN4, PTRH2, PTRHD1, PTS, PUF60, PUM1, PURA, PUS1, PUS3, PUS7, PXDN, PYCR1, PYCR2, PYGL, PYROXD1, QARS1, QDPR, QRICH1, RAB11A, RAB11B, RAB14, RAB18, RAB1A, RAB23, RAB27A, RAB34, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB5C, RABGAP1, RAC1, RAC3, RAD21, RAD51, RAD51C, RAF1, RAI1, RALA, RALGAPA1, RAP1B, RAP1GDS1, RAPSN, RARB, RARS1, RARS2, RAX, RBBP5, RBBP8, RBFOX1, RBL2, RBM10, RBM28, RBM8A, RBMX, RBPJ, RBSN, RCBTB1, RECQL4, RELN, REPS2, RERE, REST, RET, RETREG1, RFC4, RFT1, RFX3, RFX4, RFX6, RFX7, RGS6, RHEB, RHOBTB2, RIC1, RICTOR, 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, RPGRIP1, RPGRIP1L, RPH3A, RPIA, RPL10, RPL11, RPL26, RPS19, RPS23, RPS26, RPS6KA3, RRAGC, RRAS, RRAS2, RREB1, RRM2B, RSPH1, RSPH3, RSPO2, RSPO4, RSPRY1, RSRC1, RTEL1, RTN4IP1, RTTN, RUNX1T1, 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, SELENOI, SELENON, SEMA3A, SEMA3E, SEMA5A, SEMA6B, SENP7, SEPHS1, SEPSECS, SERAC1, SET, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD2, SETD5, SF3B1, SF3B4, SFXN4, SGPL1, SGSH, SGSM3, SH2B1, SH3PXD2B, SHANK1, SHANK2, SHANK3, SHH, SHMT2, SHOC2, SHOX, SHQ1, SHROOM3, SHROOM4, SIAH1, 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, SLC35F1, SLC37A4, SLC38A3, SLC39A13, SLC39A14, SLC39A8, SLC3A1, 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, SMARCD1, SMARCD2, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMC5, SMCHD1, SMG8, SMG9, SMO, SMOC1, SMOC2, SMPD1, SMPD4, SMS, SNAP25, SNAP29, SNAPC4, 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, SPECC1L, SPEG, SPEN, SPG11, SPOP, SPOUT1, SPR, SPRED1, SPRED2, SPTAN1, SPTBN1, SPTBN2, SPTBN4, SPTLC2, SQSTM1, SRCAP, SRD5A3, SREBF2, SRGAP3, SRP54, SRPK3, SRRM2, SRSF1, SRY, SSR4, ST14, ST3GAL3, ST3GAL5, STAC3, STAG1, STAG2, STAMBP, 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, TAOK2, TAPT1, TARS1, TARS2, TASP1, TAT, TBC1D20, TBC1D23, TBC1D24, TBC1D2B, TBC1D32, TBC1D7, TBCD, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TBX1, TBX15, TBX18, TBX2, TBX20, TBX22, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCEAL1, TCF12, TCF20, TCF4, TCF7L2, TCN2, TCOF1, TCP1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP2, TDRD7, TECPR2, TECR, TEFM, TEK, TELO2, TENM3, TERC, TERT, TET3, TFAP2A, TFAP2B, TFE3, TGDS, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TH, THAP1, THG1L, THOC2, THOC6, THRA, THRB, THUMPD1, TIAM1, TIMM50, TIMM8A, TIMMDC1, TINF2, TK2, TKFC, TKT, TLK1, TLK2, TM4SF20, TMCO1, TMEM106B, TMEM107, TMEM126B, TMEM127, TMEM147, TMEM161B, TMEM163, TMEM165, TMEM184B, VMA12, TMEM216, TMEM218, TMEM222, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM260, TMEM63A, TMEM63B, TMEM63C, TMEM67, TMEM70, TMEM94, TMLHE, TMPRSS6, TMTC3, TMX2, TNFRSF13B, TNIK, TNNT3, TNPO2, TNR, TNRC6B, TOE1, TOGARAM1, TOMM70, TOP2B, TOP3A, TOPORS, TOR1A, TOR1AIP1, TP53RK, TP63, TP73, TPI1, TPK1, TPM2, TPM3, TPO, TPP1, TPP2, TPRKB, TRA2B, TRAF7, TRAIP, 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, TRPM7, TRPS1, TRPV3, TRPV4, TRPV6, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TSHZ3, TSPAN7, TSPEAR, TSPOAP1, TTC19, TTC5, TTC7A, TTC8, TTI1, TTI2, TTL, 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, UBR5, UBR7, UBTF, UFC1, UFM1, UFSP2, UGDH, UGP2, UGT1A1, UMPS, UNC13A, UNC45A, UNC45B, UNC79, UNC80, UPB1, UPF1, UPF3B, UQCC2, UQCRB, UQCRFS1, UQCRQ, UROC1, UROS, USB1, USP14, USP18, 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, WDPCP, WDR11, WDR19, WDR26, WDR35, WDR37, WDR4, WDR44, WDR45, WDR45B, WDR47, WDR5, WDR62, WDR73, WDR81, WDR83OS, WFS1, WIPI2, WLS, WNK3, WNT1, WNT10B, WNT3, WNT4, WNT5A, WNT7A, WNT7B, WRAP53, WT1, WWOX, XPA, XPC, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YAP1, YARS1, YARS2, YIF1B, YIPF5, YKT6, YRDC, YWHAE, YWHAG, YY1, ZBTB11, ZBTB16, ZBTB18, ZBTB20, ZBTB24, ZBTB47, ZBTB7A, ZC3H14, ZC4H2,

ZDHHC16, ZDHHC9, ZEB2, ZFHX3, ZFHX4, 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, ZNRF3, ZRSR2, ZSCAN10, ZSWIM6

#3063: Intelligenzminderung mit Makrozephalie (#2904) (151 Gene, 391.0kb)
ABCC9, AGA, AKT1, AKT2, AKT3, AMER1, ANKH, ARAF, ARSB, ASPA, ASXL2, ATP7A, ATXN2L, AXIN1, BRAF, BRWD3, CA2, CACNA1E, CBL, CCND2, CDKN1C, CHD1, CHD3, CHD4, CHD8, CLCN7, CTR9, CTSA, CTSK, D2HGDH, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, EED, EEF2, EZH2, FERMT3, FIBP, FUCA1, GALC, GALNS, GATAD2B, GCDH, GFAP, GJA4, GLB1, GLI3, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPC3, GPRC5B, GUSB, H1-4, HERC1, HEXA, HEXB, HGSNAT, HRAS, IDS, IDUA, IKBKG, KDM6B, KIF7, KMT2E, KMT5B, KPTN, KRAS, L2HGDH, LEMD3, LRP5, LZTR1, MAN2B1, MANBA, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MCOLN1, MED12, MLC1, MTOR, MYCN, MYT1L, NAGA, NAGLU, NEU1, NF1, NFIB, NFIX, NLRP2, NRAS, NSD1, OFD1, OSTM1, PADI6, PAK1, PDGFRB, PHF6, PIK3CA, PIK3R1, PIK3R2, PLEKHM1, PPP1CB, PPP2R1A, PPP2R5C, PPP2R5D, PSAP, PTCH1, PTEN, PTH1R, PTPN11, RAB5C, RAF1, RASA1, RASGRP2, RHEB, RIN2, RIT1, RNF125, SETD2, SGSH, SHOC2, SLC17A5, SLC25A1, SNX10, SOS1, SOS2, SOST, SPIN4, SPRED1, STRADA, STT3A, SUFU, SUZ12, TAOK1, TBC1D7, TBCK, TCF20, TCIRG1, TET3, TGFB1, TNFRSF11A, TNFSF11, TRAF7, TRIO, TYROBP, VCP, WDFY3, ZBTB7A, ZDHHC9, ZNRF3

#3109: Frühmanifeste Ataxien und Kleinhirnanomalien (ohne Repeat-Expansionsanalyse) (438 Gene, 995.9kb)
AAAS, ABCA2, ABCB7, ABHD12, ACBD5, ACBD6, ACO2, ADGRG1, ADPRS, AFG3L2, AGTPBP1, AHI1, ALDH5A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMPD2, ANO10, AP1S2, APTX, ARL13B, ARL3, ARMC9, ARSA, ASL, ATAD3A, ATCAY, ATG5, ATG7, ATM, ATN1, ATP1A3, ATP2B2, ATP2B3, ATP6AP1, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP8A2, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D2, BBS1, BRAT1, C2CD3, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNA2D2, CAD, CAMTA1, CAPRIN1, CASK, CBY1, CC2D2A, VMA22, 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, DDOST, DDX59, DHCR7, DHDDS, DHRSX, DKC1, DLG4, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNMT1, DOCK3, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYSL5, EBF3, EDEM3, EEF2, EEF-SEC, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, EN1, EOGT, EPM2A, EVC, EVC2, EXOC3L2, EXOSC3, EXOSC5, EXT1, EXT2, FA2H, FAM149B1, FBXL4, FCSK, FDXR, FEM1C, FGF14, FKRP, FKTN, FLVCR1, FOLR1, FRMD5, FTH1, FUT8, FXN, G6PC3, GALNT2, GALNT3, GBA2, GEMIN5, GFAP, GFPT1, GJC2, GLI3, GLS, GMPPA, GMPPB, GNE, GORAB, GOSR2, GPAA1, GRID2, GRM1, GRN, GSS, HARS1, HEATR5B, HEXA, HEXB, HMBS, HYLS1, IFT74, INPP5E, INTS11, IRF2BPL, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNN2, KCNQ2, KIAA0586, KIAA0753, KIF1A, KIF1C, KIF7, LAMA1, LARGE1, LARS2, LETM1, LFNG, LIG3, LNPK, MAG, MAGT1, MAN1B1, MAN2B2, MAPK8IP3, MARS2, MFSD8, MGAT2, MINPP1, MKKS, MKS1, MMACHC, MOGS, MORC2, MPDU1, MPI, MRE11, MSTO1, MT-ATP6, MTCL1, MTFMT, MTPAP, MTTP, MVK, NAXE, NFASC, NGLY1, NHLRC1, NKX2-1, NKX6-2, NOP56, 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, PNPT1, POC1B, POLG, POLR3A, POLR3B, POLR3K, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POU4F1, PPP2R2B, PRDM13, PRDX3, PRKCG, PRNP, PRRT2, PTF1A, PTRH2, RARS2, RELN, RFT1, RFXANK, RNF170, RNF216, RNF220, ROBO3, RORA, RPGRIP1L, 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, TANGO2, TBC1D23, TBCE, TBP, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP2, TECPR2, TERT, TGM6, THG1L, TINF2, TMEM106B, TMEM107, TMEM138, TMEM165, VMA12, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM67, TOE1, TOGARAM1, TPP1, TRAPPC11, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TTBK2, TTC19, TTI1, TTPA, TUBA1A, TUBA4A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUSC3, TWNK, TXNDC15, UBA5, UBE3A, UBR4, UBTF, UCHL1, VAMP1, VLDLR, VPS13B, VPS13D, VPS41, VPS53, VRK1, WARS2, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XRCC1, XYLT1, XYLT2, ZFHX3, ZIC1, ZNF423, ZSWIM6

Epilepsie

#2974: Familiäre, hemiplegische und alternierende (16 Gene, 47.0kb)
ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, CACNB4, CLDN5, CST3, KCNA1, KCNK18, NOTCH3, PRRT2, RHOBTB2, SCN1A, SCN2A, SLC1A3, SLC2A1, SLC4A4

#2994: Häufige familiäre und idiopathische Epilepsien, inklusive behandelbare (metabolische) Epilepsien (123 Gene, 289.2kb)
ABCC8, ADGRV1, AHCY, ALDH5A1, ALDH7A1, AMACR, AMT, ARX, ATP1A2, ATP7A, BCKDK, BTD, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CAD, CASR, CDKL5, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CILK1, CLCN2, COQ8A, CPA6, DEPDC5, DHFR, DLAT, DLD, EFHC1, FOLR1, FUCA1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAL, GAMT, GATM, GCH1, GLDC, GLUD1, GLUL, GOT2, GPHN, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HCN1, HCN2, HCN4, HLCS, IFNG, KCNA1, KCNA2, KCNJ11, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCNT2, LGI1, LIAS, MED23, MFSD8, MMACHC, MOCS1, MOCS2, MT-TK, MT-TL1, MTHFS, NAXE, NPC1, NPC2, NPRL2, NPRL3, PAH, PCBD1, PCDH19, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PHGDH, PIGA, PIGM, PIGO, PIGX, PLPBP, PNPO, POLG, PRRT2, PSAT1, PSPH, PTS, QDPR, RELN, RORB, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SLC12A5, SLC19A3, SLC1A3, SLC25A12, SLC2A1, SLC32A1, SLC35A2, SLC39A8, SLC6A1, SLC6A8, SPR, STX1B, STXBP1, TBC1D24, TPP1, TRPM6, TSC1, TSC2, USP25

#3024: Epileptische Enzephalopathien (186 Gene, 524.8kb)
AARS1, ACTL6B, ADAM22, ADGRV1, ALDH7A1, ALG13, ANKRD11, AP3B2, ARHGEF9, ARID1B, ARV1, ARX, ATP1A2, ATP1A3, ATP6V0A1, ATP6V1A, BRAT1, CACNA1A, CACNA1E, CACNA1H, CACNA2D1, CACNA2D2, CAD, CASK, CDK19, CDKL5, CELF2, CEP290, CHD2, CHD3, CHRNA4, CNPY3, CNTNAP2, CPA6, CPLX1, CUX2, CYFIP2, DALRD3, DCX, DENND5A, DEPDC5, DMXL2, DNM1, DOCK7, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, FBXO28, FGF12, FGF13, FLNA, FOXG1, FRRS1L, FZR1, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GLS, GLUL, GNAO1, GNB1, GOT2, GPAA1, GPHN, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HCN1, HCN2, HID1, HNRNPH1, HNRNPU, IFNG, IQSEC1, IQSEC2, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNC2, KCNH5, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCNT2, MAST3, MBD5, MDH1, MDH2, MECP2, MED12, MED23, MEF2C, MTOR, NAPB, NDP, NECAP1, NEDD4L, NEUROD2, NEXMIF, NPRL3, NRXN1, NSF, NTRK2, PACS2, PARS2, PCDH19, PDHA1, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGG, PIGH, PIGN, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PIGY, PLCB1, PNKP, POLG, PPP3CA, PRRT2, PTEN, PURA, QARS1, RHOBTB2, RNF13, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SETBP1, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC32A1, SLC35A2, SLC38A3, SLC6A1, SLC6A8, SMARCA2, SMC1A, SNF8, SPTAN1, ST3GAL3, STX1B, STXBP1, SV2A, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TRAK1, TSC1, TSC2, UBA5, UBE3A, UFSP2, UGDH, UGP2, WDR45, WWOX, YWHAG, ZEB2

#3025: Fokale Epilepsie (41 Gene, 130.9kb)

ANO4, ARHGAP4, ARHGEF9, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CNKSR2, CPA6, DEPDC5, GAL, GRIN2A, KCNA2, KCNA6, KCNH5, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KIAA1217, LGI1, MED12, NPRL2, NPRL3, PCDH19, PIK3C2B, PRIMA1, PRRT2, RELN, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SLC2A1, SLC32A1, SLC6A1, STX1B, SYN1, TBC1D24, TSC1, TSC2, VPS13A

#3026: Progressive Myoklonusepilepsie (ohne Repeat-Expansionsanalyse) (67 Gene, 190.3kb)

AFG3L2, ASAH1, ATN1, ATP13A2, ATP6V0A1, BRAT1, CACNA1A, CACNA1B, CACNA2D2, CAMTA1, CARS2, CERS1, CHD2, CLCN6, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CSTB, CTSD, CTSF, CWF19L1, DHDDS, DNAJC5, DYNC1H1, EPM2A, FARS2, FBXO28, FOLR1, GABRB2, GBA1, GOSR2, GRN, HTT, IRF2BPL, KCNA2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, MARCHF6, MFSD8, MT-ATP6, MT-TK, MT-TL1, NEU1, NHLRC1, NUS1, PEX19, POLG, PPT1, PRDM8, PRNP, RAPGEF2, RARS2, SACS, SAMD12, SCARB2, SCN8A, SEMA6B, SERPINI1, SLC7A6OS, STARD7, SYNE1, TBC1D24, TNRC6A, TPP1, YEATS2

#3027: Gesamt-Panel Epilepsie (inklusive Epilepsie-Syndrome mit Entwicklungsstörung) (1160 Gene, 3032.3kb)

AARS1, AARS2, AASS, ABAT, ABCA2, ABCC8, ABCC9, ABHD16A, ACBD6, ACOX1, ACTB, ACTG1, ACTL6B, ACY1, ADAM22, ADAR, ADARB1, ADAT3, ADCY5, ADD1, ADGRG1, ADGRL1, ADGRV1, ADNP, ADPRS, ADSL, AFDN, AFF3, AFG2A, AFG2B, AFG3L2, AGA, AGMO, AGO1, AHCY, AHDC1, AIMP1, AIMP2, AJAP1, AKT1, AKT3, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALKBH8, ALPL, AMACR, AMPD2, AMT, ANK2, ANK3, ANKRD11, ANKRD17, ANO4, AP1G1, AP2M1, AP3B2, AP3D1, AP4B1, AP4M1, APC2, AQP4, ARF1, ARF3, ARFGEF1, ARFGEF2, ARG1, ARHGAP4, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARSA, ARV1, ARX, ASAH1, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASTN1, ASXL2, ASXL3, ATAD1, ATN1, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B1, ATP2B2, ATP5F1A, ATP5F1E, ATP5MC3, ATP5PO, ATP6AP2, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V0C, ATP6V1A, ATP6V1B2, ATP7A, ATRX, AUTS2, B3GALNT2, B4GAT1, BAP1, BAZ2B, BCAS3, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL11A, BCS1L, BICD2, BLOC1S1, BLTP1, BOLA3, BORCS8, BPTF, BRAF, BRAT1, BSCL2, BSN, BTD, C12ORF57, C19ORF12, C2ORF69, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1H, CACNA1I, CACNA2D1, CACNA2D2, CACNB4, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CAMK2D, CAMSAP1, CAMTA1, CAPRIN1, CAPZA2, CARS2, CASK, CASP2, CASR, CC2D2A, CCDC186, CCDC22, CCDC88A, CCDC88C, CCM2, CCND2, CCT3, CCT6A, CDC42BPB, CDK13, CDK19, CDK5, CDKL5, CELF2, CENPF, CEP290, CEP85L, CERS1, CERT1, CHD1, CHD2, CHD3, CHD4, CHD5, CHKA, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRNB2, CIC, CILK1, CLCN2, CLCN3, CLCN4, CLCN6, CLDN5, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNOT9, CNPY3, CNTN2, CNTNAP1, CNTNAP2, COG3, COG4, COG6, COG7, COG8, COL18A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COLGALT1, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, COQ9, COX10, COX11, COX15, CP, CPA6, CPLX1, CPSF3, CPT1A, CPT2, CRADD, CREBBP, CRELD1, CRPPA, CSF1R, CSMD1, CSNK1E, CSNK1G1, CSNK2A1, CSNK2B, CST3, CSTA, CSTB, CTNNA2, CTSD, CTSF, CTU2, CUL3, CUL4B, CUX1, CUX2, CWF19L1, CYFIP2, CYP27A1, D2HGDH, DAG1, DALRD3, DARS2, DBT, DCHS1, DCX, DDC, DDX3X, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DENND5B, DEPDC5, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHFR, DHPS, DHRSX, DHX16, DHX30, DHX9, DIAPH1, DIP2C, DLAT, DLD, DLG4, DLL1, DMRTA2, DMXL2, DNAH14, DNAJC5, DNAJC6, DNM1, DNM1L, DNMT3A, DOCK7, DOHH, DOLK, DPAGT1, DPH5, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DROSHA, DTYMK, DYNC1H1, DYNC2H1, DYRK1A, EARS2, ECHS1, ECM1, EED, EEF1A2, EEF1B2, EEFSEC, EFHC1, EFTUD2, EHMT1, EIF2AK2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2S3, EIF3F, EIF4A2, ELOVL4, EMC1, EMC10, EML1, EMX2, ENTPD1, EOMES, EP400, EPB41L3, EPG5, EPM2A, ERMARD, ESAM, ETHE1, EXOC7, EXOSC3, EXT2, FA2H, FAM177A1, FAM50A, FAR1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FBXO11, FBXO28, FCSK, FDFT1, FGF12, FGF13, FGFR1, FGFR3, FH, FIG4, FKRP, FKTN, FLNA, FLVCR1, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXRED1, FRA10AC1, FRMD5, FRRS1L, FUCA1, FUT8, FZR1, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA4, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GAL, GALC, GALNT2, GAMT, GATA4, GATAD2B, GATM, GBA1, GCDH, GCH1, 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, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, GSS, GTF3C3, GTPBP2, GTPBP3, GUF1, H3-3A, H3-3B, HACE1, HAX1, HCCS, HCFC1, HCN1, HCN2, HCN4, HDAC3, HDAC8, HEATR5B, HECTD4, HECW2, HEPACAM, HERC2, HEXA, HEXB, HID1, HIVEP2, HK1, HLCS, HMGCL, HNF1B, HNRNPH1, HNRNPH2, HNRNPK, HNRNPR, HNRNPU, HOXA1, HPDL, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HSD17B4, HSPD1, HTRA2, HTT, IARS2, IBA57, IDH2, IER3IP1, IFIH1, IFNG, IKBKG, INPP4A, INTS11, INTS8, IQSEC1, IQSEC2, IRF2BPL, ISCA1, ITGB4, ITPA, JAKMIP1, JARID2, JMJD1C, KANSL1, KARS1, KAT5, KAT6A, KAT8, KATNB1, KCNA1, KCNA2, KCNA3, KCNA6, KCNB1, KCNB2, KCNC1, KCNC2, KCND1, KCND2, KCND3, KCNH1, KCNH5, KCNJ10, KCNJ11, KCNJ3, KCNK18, KCNK4, KCNMA1, KCNN2, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KDM2B, KDM4B, KDM5A, KDM5C, KDM6A, KDM6B, KIAA1217, KIF1A, KIF2A, KIF4A, KIF5A, KIF5B, KIF5C, KIFBP, KLHL20, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KMT2E, KMT5B, KPTN, KRAS, KRIT1, L2HGDH, LAMA2, LAMC3, LARGE1, LARS1, LETM1, LGI1, LIAS, LIG3, LIPT1, LIPT2, LMAN2L, LMBRD2, LMNB1, LMNB2, LMX1B, LNPK, LRBA, LRPPRC, LSS, LYST, MACF1, MADD, MAF, MANBA, MAP1B, MAP2K1, MAP2K2, MAPK8IP3, MARCHF6, MARK2, MAST1, MAST3, MAST4, MBD5, MBOAT7, MCM3AP, MCPH1, MDH1, MDH2, MECP2, MED11, MED12, MED13L, MED17, MED23, MED27, MEF2C, MFF, MFSD8, MICAL1, MINPP1, MLC1, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MSL2, MT-ATP6, MT-ND3, MT-TK, MT-TL1, MTHFR, MTHFS, MTOR, MTR, MYCBP2, MYH11, MYT1L, NAA10, NAA15, NACC1, NAGA, NAGLU, NALCN, NAPB, NARS1, NARS2, NAXE, NBEA, NCDN, NCKAP1, NDE1, NDP, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFA6, NDUFA8, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEDD4L, NEU1, NEUROD2, NEXMIF, NF1, NGLY1, NHLRC1, NHLRC2, NOTCH3, NOVA2, NPC1, NPC2, NPRL2, NPRL3, NR2F1, NR4A2, NRAS, NRROS, NRXN1, NSD1, NSDHL, NSF, NSRP1, NTRK2, NUBPL, NUP214, NUS1, OCLN, OCRL, OFD1, OGDHL, OPHN1, OSGEP, OTOA, OTUD5, OTUD6B, OTUD7A, OTX2, OXR1, P4HTM, PABPC1, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAH, PAK1, PAK2, PAK3, PANK2, PARP6, PARS2, PAX6, PCBD1, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH19, PCDHGC4, PCLO, PCYT2, PDCD10, PDE2A, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS2, PET100, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM2L1, PGM3, PHACTR1, PHF21A, PHF6, PHGDH, PI4K2A, PIDD1, PIGA, PIGB, PIGC, PIGF, PIGG, PIGH, PIGK, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PIGX, PIGY, PIK3C2B, PIK3CA, PIK3R2, PINK1, PIP5K1C, PLA2G6, PLAA, PLCB1, PLK1, PLP1, PLPBP, PLXNA1, PLXNC1, PMM2, PMPCB, PNKP, PNPLA8, PNPO, PNPT1, POGZ, POLG, POLG2, POLR1A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POU3F3, PPFIA3, PPFIBP1, PPIL1, PPP1CB, PPP1R3F, PPP2CA, PPP2R1A, PPP2R2B, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PRDM8, PRICKLE1, PRICKLE2, PRIMA1, PRMT7, PRNP, PRODH, PRPF8, PRRT2, PRUNE1, PSAP, PSAT1, PSPH, PTBP1, PTCD3, PTCH1, PTEN, PTF1A, PTPN23, PTS, PUF60, PUM1, PURA, PUS3, QARS1, QDPR, RAB11A, RAB11B, RAB18, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB5C, RABGAP1, RAC3, RAI1, RALA, RALGAPA1, RALGAPB, RANBP2, RAPGEF2, RARS1, RARS2, RBFOX1, RBFOX3, RBL2, RELN, RERE, RFT1, RFX3, RHEB, RHOBTB2, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF13, RNF2, RNH1, RNU4-2, RNU4ATAC, ROGDI, RORA, RORB, RPH3A, RPIA, RPS6KA3, RRM2B, RTN4IP1, RTTN, RUSC2, RXYLT1, RYR2, RYR3, SACS, SAMD12, SAMHD1, SARS1, SART3, SATB1, SATB2, SCAF4, SCAMP5, SCARB2, SCN10A, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCO1, SCO2, SDHA, SECISBP2, SEMA6B, SEPSECS, SERAC1, SERPINI1, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD5, SGCE, SGSH, SHANK3, SHH, SHQ1, SHROOM4, SIK1, SIX3, SLC12A5, SLC13A3, SLC13A5, SLC16A2, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A3, SLC1A4, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC31A1, SLC32A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC38A3, SLC39A8, SLC45A1, SLC46A1, SLC4A10, SLC4A4, SLC5A6, SLC6A1, SLC6A19, SLC6A8, SLC7A6OS, SLC9A6, SLITRK2, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCE1, SMC1A, SMS, SNAP25, SNAP29, SNF8, SNIP1, SNORD118, SNX27, SON, SOX11, SOX2, SP9, SPEN, SPOUT1, SPR, SPTAN1, SPTBN1, SPTBN4, SRCAP, SRD5A3, ST3GAL3, ST3GAL5, STAG1, STAG2, STAMBP, STARD7, STEEP1, STRADA, STX1A, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SURF1, SV2A, SYN1, SYNCRIP, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SYT1, SZT2, TAF1C, TAF8, TANC2, TANGO2, TAOK1, TARS2, TBC1D20, TBC1D24, TBC1D2B, TBC1D7, TBCD, TBCK, TBL1XR1, TBX1, TBX19, TCEAL1, TCF4, TCP1, TDP2, TEFM, TELO2, TET3, TFE3, TGIF1, THG1L, THOC2, TIAM1, TIMM50, TK2, TLK2, TMEM106B, TMEM163, TMEM222, TMEM63B, TMEM70, TMTC3, TMX2, TNK2, TNPO2, TNRC6A, TPK1, TPP1, TRA2B, TRAF7, TRAK1, TRAPPC10, TRAPPC11, TRAPPC12, TRAPPC4, TRAPPC6B, TREM2, TREX1, TRIM8, TRIO, TRIP12, TRIP13, TRIT1, TRMT1, TRMT10A, TRPM3, TRPM6,

TRPM7, TRRAP, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TSPYL1, TTC5, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP2, TUBGCP6, TWNK, TXNRD1, U2AF2, UBA5, UBAP2L, UBE2A, UBE3A, UBR5, UBR7, UBTF, UFC1, UFM1, UFSP2, UGDH, UGGT1, UGP2, UMPS, UNC13A, UNC79, UNC80, UPF3B, USP18, USP25, USP7, VAMP2, VARS1, VARS2, VLDLR, VPS11, VPS13A, VPS13D, VPS4A, VPS50, WAC, WARS2, WASF1, WASHC4, WDFY3, WDR26, WDR37, WDR45, WDR45B, WDR47, WDR5, WDR62, WDR73, WNK3, WWOX, XK, XPR1, YEATS2, YIF1B, YIPF5, YWHAE, YWHAG, ZBTB18, ZBTB47, ZC4H2, ZDHHC9, ZEB2, ZFHX3, ZIC2, ZMIZ1, ZMYM2, ZMYND11, ZMYND8, ZNF142, ZNF148, ZNF335, ZNF526, ZNFX1, ZNHIT3, ZSWIM6

Angeborene Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome

#2309: Heterotaxie / Lateralisationsdefekte (53 Gene, 166.5kb)
ACTC1, ACTG2, ARL2BP, BCL9L, DNAAF19, CCDC32, CCDC39, CCDC40, DRC2, 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, PKD1L1, SPAG1, ZIC3, ZMYND10

#2313: Morbus Hirschsprung (26 Gene, 70.8kb)
CELSR3, DENND3, DHCR7, ECE1, EDN3, EDNRB, ERBB3, GDNF, GFRA1, KIF26A, KIFBP, L1CAM, NCLN, NKX2-1, NRG1, NRG3, NUP98, PHOX2B, RET, SEMA3C, SEMA3D, SMO, SOX10, TBATA, VCL, ZEB2

#2322: Häufigste monogene Kraniosynostosen (11 Gene, 17.8kb)
EFNB1, ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, IL11RA, MSX2, POR, RAB23, TCF12, TWIST1

#2729: Lymphödem und Chylothorax (93 Gene, 242.0kb)
ABCC9, ACTA1, ADAMTS3, AKT1, ALG14, ANGPT2, ANTXR2, ARAP3, BCL2, BCL6, BRAF, BTNL2, CALCRL, CBL, CCBE1, CD55, CDC42, CDK5, CELSR1, CTNNB1, DCHS1, DNMT1, EPHB4, ERG, FAT4, FLT4, FOXC2, FOXF1, FZD4, GATA2, GJA1, GJC2, GLA, GUSB, HGF, HLA-DRB1, HRAS, IFNG, IKBKG, INPPL1, KIF11, KIF7, KLLN, KRAS, LBR, LRP5, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MDFIC, MPI, MRAS, NAA10, NAGA, NDP, NF1, NLRP3, NRAS, NSD1, PIEZO1, PIK3CA, PMM2, PPP1CB, PTEN, PTPN11, PTPN14, RAF1, RASA1, RASA2, RELN, RIT1, RORC, RRAS, RRAS2, SEC23B, SHANK3, SHOC2, SLC35D1, SOS1, SOS2, SOX18, SPG11, SPRED1, SPRED2, THSD1, TIE1, TSC1, TSC2, TSPAN12, VEGFC, XYLT2, ZNF408

#2764: Hydrops fetalis (137 Gene, 360.7kb)
ACAD9, ADAMTS3, AHCY, ALG1, ALG8, ALG9, ALPK3, ANGPT2, ASAH1, ATP1A2, BICD2, BRAF, CANT1, CBL, CCBE1, CDAN1, CDC42, CDK10, CELSR1, CEP55, CHD7, CHRNA1, CHRND, CHRNG, COL2A1, CTSA, DHCR24, DHCR7, DMPK, DNAH9, DOK7, DYNC2H1, EHBP1L1, EPHB4, FAT4, FGFR3, FLT4, FOXC2, FOXP3, FRAS1, FZD6, G6PD, GALNS, GATA1, GATA2, GBA1, GBE1, GLA, GLB1, GLDN, GLE1, GNPTAB, GPI, GUSB, HBA1, HBA2, HNRNPK, HRAS, IDUA, KLF1, KLHL40, KMT2D, KRAS, LARS2, LBR, LIPA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MDFIC, MRAS, MUSK, MVK, MYBBP1A, MYH3, MYRF, NEU1, NEXN, NPC1, NRAS, NUP88, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHGDH, PIEZO1, PKLR, PKP2, PMM2, PPP1CB, PRF1, PSAT1, PTH1R, PTPN11, RAF1, RAPSN, RASA1, RIT1, RPL11, RPL15, RRAS2, RYR1, SCN5A, SEC23B, SF3B4, SGPL1, SHOC2, SLC17A5, SLC26A2, SLC30A5, SMPD1, SOS1, SOS2, SOX18, SPRED2, SPTA1, STAT3, SUZ12, TAFAZZIN, TALDO1, THSD1, TRIP11, UROS, WAC, ZEB2

#2881: Kraniosynostosen (112 Gene, 314.0kb)
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, EFNB1, ERF, ESCO2, FAM20C, FBN1, FBXO11, FGF10, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, FREM1, GLI3, GNAS, GNB1, GNPTAB, GPC3, HNRNPK, HUWE1, IDS, IDUA, IFT122, IFT140, IHH, IL11RA, IL6ST, IRX5, JAG1, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KMT2D, KPTN, KRAS, LMX1B, LTBP1, MAN2B1, MAP3K20, 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, SPECC1L, SPRY1, STAT3, TCF12, TFAP2B, TGFBR1, TGFBR2, TLK2, TMCO1, TRAF7, TSHR, TWIST1, WDR19, WDR35, ZEB2, ZIC1, ZNF462

#2883: Hydrozephalus (103 Gene, 300.9kb)
AKT3, AP1S2, ARID1B, ARSB, ARX, ATP11A, B3GALNT2, B3GLCT, B3GNT2, B4GAT1, BLTP1, BUB1B, C12ORF57, CC2D2A, CCDC88C, CCND2, CENPF, CEP83, CILK1, COL4A1, CRB2, CRPPA, DAG1, DENND5A, DHCR24, DLG5, DLL1, EBP, EEF2, EML1, FAM20C, FANCB, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKRP, FKTN, FLNA, FLVCR2, FOXJ1, GFAP, GLI3, GPSM2, GUSB, HDAC6, HYLS1, IDS, ISLR2, KIAA0586, KIDINS220, KIF26A, KIF4A, KIF7, L1CAM, LAMB1, LARGE1, LDB1, 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, TBC1D32, TCF12, TCIRG1, TNFRSF11A, TRIM71, TWIST1, USP9X, WASHC5, WDR81, WDR91, WNT3, ZBTB20, ZIC2, ZIC3

#2884: Kongenitale kraniale Dysinnervationssyndrome und Ophthalmoplegie (inkl. u.a. CHARGE-Syndrom und DDs zu Möbius-Syndrom) (64 Gene, 163.4kb)
BIN1, C1QBP, CHAT, CHD7, CHN1, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COL25A1, COLQ, DGUOK, DNA2, ECEL1, GBA1, HNRNPA2B1, HOXA1, HOXB1, HPDL, KAT6B, KIF21A, LMOD3, MAFB, MFF, MGME1, MTM1, MUSK, MYF5, MYH2, MYMK, MYO9A, NDUFS1, NDUFV1, NPC1, OPA1, PABPN1, PDHB, PHOX2A, PIEZO2, PLXND1, POLG, POLG2, REV3L, RNASEH1, ROBO3, RRM1, RRM2B, RYR1, SALL4, SLC18A3, SLC19A3, SLC25A4, SLC9A6, SUCLA2, SURF1, TK2, TMPO, TOP3A, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB6, TWNK, TYMP

#2891: Augenfehlbildungen inkl. u.a. Mikrophthalmie, Anophthalmie, Kolobome, Aniridie, Peters Anomalie (222 Gene, 633.0kb)
ABCB6, ACTB, ACTG1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS18, ADAMTSL4, AIPL1, ALDH1A3, ALX1, ANK3, ARHGAP35, ASPH, ASXL1, ATOH7, B3GALNT2, B3GLCT, BCOR, BEST1, BLTP1, BMP3, BMP4, BMP7, BMPR1A, BMPR1B, BRPF1, C12ORF57, CAPN15, CAPN5, CBS, CC2D2A, CDH2, CDH4, CDK5RAP2, CDON, CECR2, CENPF, CEP290, CHD7, CHRDL1, CLDN19, CNNM4, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL6A3, COL9A3, COX7B, CPAMD8, CRB1, CREBBP, CRIM1, CRPPA, CRYAA, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CTNNA1, CTNNB1, CYP1B1, DAG1, DOCK6, DYRK1A, EFTUD2, EPHA2, ERCC1, ESCO2, FAM111A, FANCL, FAT1, FBN1, FBXW11, FKRP, FKTN, FOXC1, FOXC2, FOXD3, FOXE3, FRAS1, FREM1, FREM2, FZD4, FZD5, GDF3, GDF6, GJA1, GJA8, GLI2, GRIP1, HCCS, HHAT, HMGB3, HMX1, IFIH1, IGBP1, IKBKG, INPP5E, IPO13, ITPR1, JAG1, KCNJ13, KDM6A, KERA, KIAA0586, KIF11, KMT2D, LAMB2, LMX1B, LRP2, LRP5, LTBP2, MAB21L1, MAB21L2, MAF, MAPRE2, MFRP, MIR204, MITF, MPDZ, MYOC, MYRF, NAA10, NDP, NHS, NR2E3, NUP188, OCRL, OFD1, OLFM2, OTX2, P3H2, 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, SLC25A18, SLC25A24, SLC2A1, SLC38A8, SLC4A4, SMAD4, SMCHD1, SMG8, SMG9, SMO, SMOC1, SOX2, SRD5A3, STRA6, TBC1D20, TBC1D32, TCOF1, TEK, TENM3, TFAP2A, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TMEM98, TMX3, TOGARAM1, TSC2, TSPAN12, TUBB, TUBGCP4, VAX1, VCAN, VPS35L, VSX1, VSX2, WDR37, WLS, WNT2B, WNT7B, WT1, YAP1, ZEB2, ZIC2, ZNF408, ZRSR2

#2892: Ohrfehlbildungen, Craniofaziale Mikrosomien und Mandibulofaziale Dysostosen inkl. u.a. Treacher-Collins-Syndrom (66 Gene, 161.8kb)

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, SLC25A18, SLC26A4, SNRPB, SOX10, TBX2, TBX4, TCOF1, TFAP2A, TMCO1, TXNL4A, VGLL2

#2893: Lippen-/Kiefer-/Gaumen-/Gesichtsspalte inkl. Pierre-Robin-Sequenz (254 Gene, 769.4kb)

ACTB, ACTG1, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, AMOTL1, ANKRD11, ANKRD17, ARCN1, 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, CHRNG, CHST14, CILK1, CNTNAP1, COBLL1, COG1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, CPLANE1, CREBBP, CRELD1, CTCF, CTNND1, DDX3X, DDX59, DHCR7, DHODH, DLL4, DLX4, DOCK6, DVL1, DVL3, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, EBP, ECEL1, EDN1, EDNRA, EFNB1, 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, HNRNPK, HOXA2, HYAL2, HYLS1, IFT140, IFT172, IFT52, IFT80, IGF2, INTS13, IRF6, KAT5, KAT6A, KAT6B, KCNJ2, KDM1A, KDM6A, KIAA0586, KIF7, KIFBP, KMT2A, KMT2D, 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, RSPO2, RYR1, SALL4, SATB2, SCARF2, SCUBE3, SEC23A, SEPTIN9, SF3B2, SF3B4, SHH, SHROOM3, SIX1, SIX3, SIX5, SKI, SLC25A18, SLC26A2, SMAD3, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SMG9, SMS, SNRPB, SON, SOX9, SPECC1L, STAG2, STAMBP, TBL1XR1, TBX1, TBX15, TBX22, TCOF1, TCTN3, TELO2, TFAP2A, TGDS, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMCO1, TP63, TRAF7, TRAPPC9, TRIM37, TRRAP, TTC21B, TUBB, TXNL4A, UBE3B, USP9X, WDR19, WDR35, WNT5A, XYLT1, YAP1, ZBTB24, ZC4H2, ZEB2, ZIC2, ZIC3, ZMPSTE24, ZRSR2, ZSWIM6

#2894: Angeborene Herzfehler (207 Gene, 673.2kb)

ABL1, ACTC1, ACVR1, ACVR2B, ADAMTS10, ADAMTS19, AFF4, ALDH1A2, AMOTL1, ANKRD11, ARID1A, ARID1B, B3GAT3, BCL9L, BCOR, BMP2, BMPR2, BRAF, CCDC22, CDK13, CECR2, CFAP53, CFC1, CHD4, CHD7, CHST14, CIROP, CITED2, CREBBP, CRELD1, CTNNB1, CTNND1, CUL3, DLG5, DLL4, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DOCK6, DOHH, EFTUD2, EHMT1, ELN, EP300, ESCO2, EVC, EVC2, FBN1, FBRSL1, FGF8, FGFR2, FLNA, FLT4, FOXC1, FOXC2, FOXH1, FOXP1, FRYL, GABRD, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, GLI3, GPC3, HAAO, HAND1, HAND2, HDAC8, HNRNPK, 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, MESP1, 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, PRKD1, PTPN11, RAB23, RAD21, RAF1, RBFOX2, RERE, RIT1, ROBO1, ROBO4, ROCK2, 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, TBX4, TBX5, TFAP2B, TGFBR1, TGFBR2, THOC6, TKT, TLL1, TMEM260, TMEM94, TRAF7, TXNL4A, UBR1, UBR7, WASHC5, WBP11, WLS, ZEB2, ZFPM2, ZIC3, ZMYM2, ZMYND10, ZMYND8, ZNF699, ZNRF3

#2895: Intestinale Pseudoobstruktion bzw. Gastrointestinale Neuromuskuläre Erkrankungen (42 Gene, 106.1kb)

ACTA2, ACTG2, ATRX, CHRM3, CLMP, DES, DMD, ECE1, EDN3, EDNRB, ERBB3, FLNA, GDNF, GFRA1, IDS, L1CAM, LIG3, LMOD1, MPV17, MYH11, MYL9, MYLK, NRG1, OPA3, PDCL3, PHOX2B, POLG, PROK1, PROKR1, PROKR2, PTEN, RAD21, RET, RRM2B, SAMD9, SCN11A, SGO1, SOX10, TMEM70, TTC7A, TYMP, ZEB2

#2897: Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) (119 Gene, 260.1kb)

AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARHGAP35, ARX, ATRX, BMP15, CCDC141, CDKN1C, CHD4, CHD7, CLPP, COG6, CPE, CTU2, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DAAM2, DCAF17, DHCR7, DHH, DHX37, DLK1, ERAL1, ESR2, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FGFR2, FKBP4, FRAS1, FREM2, FSHB, FSHR, GATA4, GNRH1, GNRHR, HARS2, HESX1, HHAT, HOXA13, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, IGF2, IGSF10, IL17RD, INSL3, IRF6, KCNK3, KISS1, KISS1R, KLB, LARS2, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, LHX3, MAMLD1, MAP3K1, MARS2, MKRN3, MYRF, NDNF, NR0B1, NR2F2, NR3C1, NR5A1, PAX8, PBX1, PCSK1, PLXNA3, POLR3A, POLR3B, POR, PPP1R12A, PPP2R3C, PRDM13, PROK2, PROKR2, PROP1, PTCH1, RNF216, RPL10, RSPO1, SAMD9, SART3, SEMA3A, SEMA3F, SGPL1, SLC20A1, SOX10, SOX11, SOX2, SOX3, SOX9, SPRY4, SRD5A2, SRY, STAR, TAC3, TACR3, TCF12, TOE1, TSPYL1, TWNK, UBR5, WDR11, WNT4, WT1, ZFPM2

#2898: Extremitätenfehlbildungen inkl. Hand- & Fußfehlbildungen (291 Gene, 756.8kb)

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, BRIP1, 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, DYNC1I1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EFCAB7, EFNB1, EFTUD2, EIF4A3, EOGT, EP300, EPHA4, ERCC4, ESCO2, EVC, EVC2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FAT1, FBLN1, FBN1, FBXW11, FGD1, FGF10, FGF16, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FLNA, FLVCR1, FMN1, FRAS1, FREM2, FZD2, GATA1, GDF5, GDF6, GJA1, GLI1, GLI2, GLI3, GNAS, GPC3, GRIP1, GSC, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HMGB1, HNRNPK, HOXA13, HOXD12, 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, PRKAR1A, PRMT7, PTDSS1, PTHLH, RAB23, RAB34, RAD21, RAD51, RAD51C, RBM10, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RFWD3, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIP1L, RPL11, RPL15, RPL26, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29, RPS7, SALL1, SALL4, SC5D, SCNM1, SCUBE3, SF3B4, SFRP4, SHH, 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

#2909: Angeborene Nieren- und Harntraktfehlbildungen (CAKUT), inkl. LUTO (102 Gene, 316.0kb)
ACE, ACTG2, AFF3, AGT, AGTR1, ANOS1, BCORL1, 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, PLVAP, PTCH1, REN, RET, ROBO1, ROBO2, ROR2, SALL1, SALL4, SHROOM4, SIX5, SLC20A1, SLIT2, SON, SOX11, SRGAP1, STRA6, TBC1D1, TBX1, TBX18, TBX6, TFAP2A, TMEM260, TOP2B, TRAP1, TSHZ3, UPK3A, WBP11, WDR44, WLS, WNT5A, WNT9B, WT1, ZIC3, ZMYM2

#2965: Arthrogrypose (195 Gene, 681.1kb)
ACTA1, ACTC1, ADAMTS10, ADAMTS15, ADCY6, ADGRG6, ALG3, ANTXR2, ARX, ASCC1, ASXL1, ATAD1, ATP1A2, ATRX, B3GALNT2, B3GALT6, B4GAT1, BICD2, BIN1, BLTP1, CACNA1E, CACNA1S, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CIAO1, CNTN1, CNTNAP1, COASY, COL12A1, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CRLF1, CRPPA, CSMD1, DAG1, DHCR24, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM2, DYNC1H1, EBP, ECEL1, ERBB3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERGIC1, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FGFR3, FILIP1, FKBP10, FKRP, FKTN, FLNA, FLNB, FLNC, FLVCR2, GBA1, GBE1, GLDN, GLE1, GMPPB, HS2ST1, HSPG2, IRF6, ISLR2, KAT6B, KCNK3, KIDINS220, KIF21A, KIF5C, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KY, LAMA2, LARGE1, LGI3, LGI4, LIFR, LMNA, LMOD3, LMX1B, MAGEL2, MED11, MED12, MET, MTM1, MUSK, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH8, MYL11, MYMK, MYO9A, 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, PMM2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PPP3CA, PRG4, PSMF1, RAPSN, RIPK4, RXYLT1, RYR1, SCARF2, SCN1A, SCN4A, SCYL2, SELENON, SENP7, SKI, SLC18A3, SLC29A3, SLC35A3, SLC5A7, SLC6A9, SLC9A6, SMAD3, SMAD4, SMN1, SMPD4, STAC3, STIM1, SVIL, SYNE1, TBCD, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THOC2, TNNI1, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIP4, TRPV4, TSEN54, TTN, UBA1, UNC50, VAMP1, VIPAS39, VPS33B, VRK1, ZBTB42, ZC4H2, ZMPSTE24

#3049: Anal- und/oder Ösophagusatresie (397 Gene, 1036.0kb)
AAGAB, ABL1, ACD, ACVRL1, ADA2, ADAMTS2, ADAMTSL2, ALMS1, AMER1, AP1S1, APC, AR, ARHGAP31, ARNT2, ARVCF, ASCC1, ATAD1, ATP7A, ATP7B, B3GLCT, BAZ1B, BCOR, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1, BUB1B, BUB3, BUD23, CALR, CAMK2A, CAPN15, CARD8, CARMIL2, CASK, CBS, CCDC22, CCNQ, CD19, CD81, CDC45, CDH1, CDKN1B, CDON, CDX1, CDX2, CENPF, CEP120, CEP295, CEP57, CFAP45, CHD4, CHD7, CHRM3, CLIP2, CLMP, COG6, COL14A1, COL4A5, COL4A6, COL7A1, COMT, COX7B, CR2, CRIPTO, CTC1, CTHRC1, CTNND1, CYBA, CYBB, CYBC1, DACT1, DCC, DCDC2, DCHS1, DCLRE1B, DGUOK, DIS3L2, DISP1, DKC1, DLEC1, DLL1, DLL4, DNAJC30, DOCK6, DOCK8, DPYS, DPYSL5, DSG1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYRK1A, DZIP1L, EBF3, EFTUD2, EHMT1, EIF4H, ELF4, ELN, EMC1, ENG, EOGT, EPCAM, ERCC4, EXTL3, F5, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FARSB, FBN2, FERMT1, FGF10, FGF20, FGF8, FGFR1, FGFR2, FH, FKBP6, FKRP, FKTN, FLI1, FOXF1, FOXH1, FRAS1, FREM2, FUZ, GAS1, GBA1, GBE1, GDF2, GDF3, GDF6, GFRA1, GIMAP5, GLI2, GLI3, GLRA1, GLRB, GMPPA, GMPPB, GNB2, GP1BB, GPC3, GPC4, GPHN, GRB10, GREB1L, GRHL2, GRIP1, GTF2I, GTF2IRD1, GTF2IRD2, HAAO, HCCS, HESX1, HIRA, HLA-B, HOXA13, HOXD13, HPS6, HSPA9, IARS1, ICOS, IFT56, IFT80, IKZF1, IL12A, IL12RB1, INTU, IRF2BP2, IRF5, ITGA6, ITGA8, ITGB4, JAK2, JMJD1C, KAT6B, KDM3B, KDM6A, KIAA1217, KIF12, KIF3B, KIF7, KIT, KMT2C, KMT2D, KRT18, KYNU, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LARGE1, LIMK1, LIPA, LMBRD1, LMX1B, LONP1, LZTS1, MAD2L2, MALT1, MAMLD1, MED12, MEN1, MEOX1, METTL27, MID1, MKKS, MKS1, MMEL1, MMP1, MNX1, MS4A1, MSR1, MYCN, MYH11, MYH14, NAA10, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NDUFB11, NFKB1, NFKB2, NHP2, NODAL, NOP10, NOTCH1, NOTCH3, NPM1, OTX2, PAH, PAICS, PALB2, PARN, PDE11A, PDGFRA, PDGFRB, PERCC1, PGM3, PHGDH, PHKA2, PHKG2, PI4KA, PIGN, PIGO, PITX2, PKHD1, PLA2G4A, PLEC, PLVAP, POLA1, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POMT1, POMT2, PORCN, POT1, POU2AF1, PPP1R12A, PPP2R3C, PQBP1, PRKAR1A, PRKCD, PROKR2, PSPH, PTCH1, PUF60, RAB34, RAD21, RAD51, RAD51C, RBPJ, RECQL4, REL, RERE, RET, RFC2, RFWD3, RFX6, RHBDF2, RIPK4, RMRP, RNF6, RNU12, RPL11, RREB1, RSPO2, RTEL1, RTTN, SALL1, SALL4, SAMD9, SCAF4, SDHA, SDHB, SDHC, SEC24C, SEMA3E, SHH, SIN3A, SIX3, SIX6, SLC12A2, SLC25A12, SLC2A10, SLC30A10, SLC6A5, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCD1, SON, SOX2, SOX3, SPIB, SPINK5, SPINT2, STAG2, STAT1, STAT3, STAT6, STK11, STN1, STX1A, STXBP1, SUFU, TBC1D23, TBL2, TBX1, TBX3, TBX5, TBXT, TCF4, TCOF1, TCTN3, TERC, TERT, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, THOC6, TINF2, TMEM270, TMEM67, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF12, TNFSF15, TNPO3, TNRC6B, TOM1, TRAP1, TRAPPC11, TRIP13, TTC7A, TWIST1, TWIST2, TYMS, UBA2, UBE2T, UBR1, UFD1, UPB1, USB1, USP9X, VANGL1, VPS35L, VPS37D, WASHC5, WBP11, WDR35, WNT3, WNT7A, WNT9B, WRAP53, WWOX, XRCC2, YY1, ZIC2, ZIC3, ZNF699

#3051: VACTERL-Assoziation (umfasst die Panel für Anal- und/oder Ösophagusatresie (#3049), Herzfehler (#2894), CAKUT (#2909) und Extremitätenfehlbildungen (#2898)) (866 Gene, 2240.1kb)
AAGAB, ABL1, ACD, ACE, ACTC1, ACTG2, ACVR1, ACVR2B, ACVRL1, ADA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS19, ADAMTS2, ADAMTSL2, AFF3, AFF4, AGT, AGTR1, AHI1, AKT3, ALDH1A2, ALMS1, AMER1, AMOTL1, ANKRD11, ANOS1, AP1S1, APC, AR, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARNT2, ARSL, ARVCF, ASCC1, ASXL1, ATAD1, ATP6V1B2, ATP7A, ATP7B, AXIN1, B3GAT3, B3GLCT, B9D1, B9D2, BAZ1B, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCL9L, BCOR, BCORL1, BHLHA9, BICRA, BLM, BMP2, BMP4, BMPR1B, BMPR2, BNC2, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRIP1, BTRC, BUB1, BUB1B, BUB3, BUD23, C2CD3, CACNA1C, CALR, CAMK2A, CAPN15, CARD8, CARMIL2, CASK, CBS, CC2D2A, CCDC22, CCDC28B, CCND2, CCNQ, CD19, CD81, CD96, CDC45, CDH1, CDH3, CDK13, CDKN1B, CDON, CDX1, CDX2, CECR2, CELSR3, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP295, CEP41, CEP55, CEP57, CFAP418, CFAP45, CFAP52, CFAP53, CFC1, CHD4, CHD7, CHRM3, CHRNA3, CHST14, CHSY1, CHUK, CIBAR1, CILK1, CIROP, CITED2, CKAP2L, CLIP2, CLMP, CNOT1, COG6, COL14A1, COL17A1, COL2A1, COL4A5, COL4A6, COL7A1, COMT, COQ7, COX7B, CPLANE1, CR2, CREBBP, CRELD1, CRIPTO, CRKL, CRPPA, CSPP1, CTC1, CTHRC1, CTNNB1, CTNND1, CTU2, CUL3, CYBA, CYBB, CYBC1, CYP26A1, CYP26B1, DACT1, DAG1, DCC, DCDC2, DCHS1, DCLRE1B, DDX59, DGUOK, DHCR7, DHODH, DIS3L2, DISP1, DKC1, DLEC1, DLG5, DLL1, DLL4, DLX5, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAJC30, DOCK6, DOCK8, DOHH, DPF2, DPM3, DPYS, DPYSL5, DSG1, DSTYK, DVL1, DVL3, DYNC1I1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, DYRK1A, DZIP1L, EBF3, EBP, EFCAB7, EFNB1, EFNB2, EFTUD2, EHMT1, EIF4A3, EIF4H, ELF4, ELN, EMC1, ENG, EOGT, EP300, EPCAM, EPHA4, ERCC4, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC3L2, EXTL3, EYA1, F5, FAM149B1, FAM20C, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FARSB, FAT1, FBLN1, FBN1, FBN2, FBRSL1, FBXW11, FERMT1, FGD1, FGF10, FGF16, FGF20, FGF8, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FIG4, FKBP6, FKRP, FKTN, FLI1, FLNA, FLT4, FLVCR1, FMN1, FOXC1, FOXC2, FOXF1, FOXH1, FOXP1, FRAS1, FREM1, FREM2, FRYL, FUZ, FZD2, GABRD, GAS1, GATA1, GATA3, GATA4, GATA5, GATA6, GBA1, GBE1, GDF1, GDF11, GDF2, GDF3, GDF5, GDF6, GFRA1, GIMAP5, GJA1, GLI1, GLI2, GLI3, GLRA1, GLRB, GMPPA, GMPPB, GNAS, GNB2, GP1BB, GPC3, GPC4, GPHN, GRB10, GREB1L, GRHL2, GRIP1, GSC, GTF2I, GTF2IRD1, GTF2IRD2, HAAO, HAND1, HAND2, HCCS, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HESX1, HIF1A, HIRA, HLA-B, HMGB1, HMGB3, HNF1B, HNRNPK, HOXA13, HOXD12, HOXD13, HPS6, HPSE2, HRAS, HS2ST1, HSPA9, HYAL2, HYLS1, IARS1, ICOS, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT56, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, IFT88, IGF2, IHH, IKZF1, IL12A, IL12RB1, IL21, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, IQCE, IRF2BP2, IRF5, ITGA3, ITGA6, ITGA8, ITGAV, ITGB4, JAG1, JAK2, JMJD1C, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KATNIP, KCNH1, KCNN3, KDM2B, KDM3B, KDM6A, KDR, KIAA0586, KIAA0753, KIAA0825, KIAA1217, KIF12, KIF14, KIF3A, KIF3B, KIF7, KIT, KMT2A, KMT2C, KMT2D, KRAS, KRT18, KYNU, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LARGE1, LBR, LEF1, LEFTY2, LIFR, LIMK1, LIPA, LMBR1, LMBRD1, LMX1B, LONP1, LRBA, LRIG2, LRP4, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LZTFL1, LZTR1, LZTS1, MAB21L2, MAD2L2, MALT1, MAMLD1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K20, MAP3K7, MAP4K4, MAPK1, MAPKAPK5, MAX, MBTPS2, MECOM, MED12, MED13L, MEGF8, MEIS2, MEN1, MEOX1, MESP1, METTL27, MGP, MIB1, MID1, MKKS, MKS1, MMEL1,

MMP1, MMP15, MMP21, MNS1, MNX1, MPL, MRAS, MS4A1, MSR1, MUC1, MYBPC3, MYCN, MYH11, MYH14, MYH6, MYH7, MYO18B, MYOCD, NAA10, NAA15, NAD-SYN1, NAF1, NBN, NCAPG2, NCF1, NCF2, NCF4, NDUFB11, NECTIN1, NECTIN4, NEK1, NF1, NF2, NFIA, NFKB1, NFKB2, NHP2, NIPBL, NKX2-1, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOG, NONO, NOP10, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPM1, NPNT, NR2F2, NRAS, NRIP1, NSD1, NSDHL, NUP188, NXN, ODAD4, OFD1, ORC1, OTX2, PAH, PAICS, PALB2, PAN2, PARN, PAX2, PAX3, PBX1, PCNT, PCSK5, PDE11A, PDE3A, PDE4D, PDE6D, PDE8B, PDGFRA, PDGFRB, PERCC1, PGM3, PHF6, PHGDH, PHKA2, PHKG2, PI4KA, PIBF1, PIGL, PIGN, PIGO, PIGV, PIK3CA, PIK3R2, PITX1, PITX2, PKD1L1, PKHD1, PLA2G4A, PLCH1, PLD1, PLEC, PLS3, PLVAP, PLXND1, POLA1, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PORCN, POT1, POU2AF1, POU6F2, PPP1CB, PPP1R12A, PPP2R3C, PQBP1, PRDM6, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRKCD, PRKD1, PRMT7, PROKR2, PSPH, PTCH1, PTDSS1, PTF1A, PTHLH, PTPN11, PUF60, RAB23, RAB34, RAD21, RAD51, RAD51C, RAD51D, RAF1, RARA, RARB, RBFOX2, RBM10, RBM8A, RBPJ, RECQL4, REL, REN, RERE, REST, RET, RFC2, RFWD3, RFX6, RHBDF2, RIPK4, RIT1, RMRP, RNF6, RNU12, RNU4ATAC, ROBO1, ROBO2, ROBO4, ROCK2, ROR2, RPA1, RPGRIP1L, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL35, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RRAS2, RREB1, RSPO2, RTEL1, RTTN, SALL1, SALL4, SAMD9, SC5D, SCAF4, SCNM1, SCUBE3, SDCCAG8, SDHA, SDHB, SDHC, SEC24C, SEC61A1, SEMA3A, SEMA3E, SETD5, SF3B4, SFRP4, SH2B3, SHH, SHOC2, SHOX, SHROOM3, SHROOM4, SIN3A, SIX3, SIX5, SIX6, SLC12A2, SLC20A1, SLC25A12, SLC26A2, SLC2A10, SLC30A10, SLC30A7, SLC37A4, SLC6A5, SLIT2, SLX4, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMG9, SMO, SMOC1, SMPD4, SON, SOS1, SOS2, SOST, SOX11, SOX2, SOX3, SOX4, SOX9, SPEN, SPIB, SPINK5, SPINT2, SPRED2, SRGAP1, STAG2, STAT1, STAT3, STAT6, STK11, STK4, STKLD1, STN1, STRA6, STX1A, STXBP1, SUFU, TAB2, TAF1, TBC1D1, TBC1D23, TBL2, TBX1, TBX15, TBX18, TBX2, TBX20, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXT, TCF4, TCOF1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TENM3, TERC, TERT, TFAP2A, TFAP2B, TGDS, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, THOC6, THPO, TINF2, TKT, TLL1, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM260, TMEM270, TMEM67, TMEM94, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF12, TNFSF15, TNPO3, TNRC6B, TOGARAM1, TOM1, TOP2B, TOPORS, TP63, TRAF3IP1, TRAF7, TRAP1, TRAPPC11, TRAPPC2, TRIM32, TRIP11, TRIP13, TRPS1, TRPV4, TSHZ3, TSR2, TTC21B, TTC7A, TTC8, TWIST1, TWIST2, TXNDC15, TXNL4A, TYMS, UBA2, UBE2T, UBE3B, UBR1, UBR7, UFD1, UMOD, UPB1, UPK3A, USB1, USP9X, VANGL1, VAX1, VPS35L, VPS37D, WASHC5, WBP11, WDPCP, WDR19, WDR35, WDR44, WLS, WNT10B, WNT3, WNT3A, WNT5A, WNT7A, WNT9B, WRAP53, WT1, WWOX, XRCC2, YY1, ZCCHC8, ZEB2, ZFPM2, ZIC2, ZIC3, ZMYM2, ZMYND10, ZMYND8, ZNF141, ZNF423, ZNF699, ZNF862, ZNRF3, ZRSR2, ZSWIM6

#3105: Kongenitales / juveniles Glaukom (inkl. Stickler-Syndrom) (34 Gene, 107.7kb)
ADAMTS10, ADAMTS17, COL11A1, COL2A1, COL4A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CPAMD8, CREBBP, CYP1B1, EFEMP1, EP300, FBN1, FOXC1, FOXD3, FOXE3, GJA1, IFIH1, LMX1B, LTBP2, MFRP, MYOC, OCRL, PAX6, PIK3R1, PITX2, POMGNT1, POMT1, RIGI, SBF2, SH3PXD2B, TEK, THBS1

Skeletterkrankungen und Kleinwuchs

#2261: (Pan-) Hypopituitarismus / Hypophysenhormonmangel (44 Gene, 110.4kb)
BMP4, BRAF, BTK, CDON, CHD7, DCHS2, EIF2S3, FAT2, FGF8, FGFR1, FOXA2, GH1, 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, TBC1D32, TBL1X, TBX19, TCF7L1, TGIF1, ZRSR2

#2322: Häufigste monogene Kraniosynostosen (11 Gene, 17.8kb)
EFNB1, ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, IL11RA, MSX2, POR, RAB23, TCF12, TWIST1

#2881: Kraniosynostosen (112 Gene, 314.0kb)
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, EFNB1, ERF, ESCO2, FAM20C, FBN1, FBXO11, FGF10, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, FREM1, GLI3, GNAS, GNB1, GNPTAB, GPC3, HNRNPK, HUWE1, IDS, IDUA, IFT122, IFT140, IHH, IL11RA, IL6ST, IRX5, JAG1, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KMT2D, KPTN, KRAS, LMX1B, LTBP1, MAN2B1, MAP3K20, 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, SPECC1L, SPRY1, STAT3, TCF12, TFAP2B, TGFBR1, TGFBR2, TLK2, TMCO1, TRAF7, TSHR, TWIST1, WDR19, WDR35, ZEB2, ZIC1, ZNF462

#2898: Extremitätenfehlbildungen inkl. Hand- & Fußfehlbildungen (291 Gene, 756.8kb)
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, BRIP1, 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, DYNC1I1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EFCAB7, EFNB1, EFTUD2, EIF4A3, EOGT, EP300, EPHA4, ERCC4, ESCO2, EVC, EVC2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FAT1, FBLN1, FBN1, FBXW11, FGD1, FGF10, FGF16, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FLNA, FLVCR1, FMN1, FRAS1, FREM2, FZD2, GATA1, GDF5, GDF6, GJA1, GLI1, GLI2, GLI3, GNAS, GPC3, GRIP1, GSC, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HMGB1, HNRNPK, HOXA13, HOXD12, 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, PRKAR1A, PRMT7, PTDSS1, PTHLH, RAB23, RAB34, RAD21, RAD51, RAD51C, RBM10, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RFWD3, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIP1L, RPL11, RPL15, RPL26, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29, RPS7, SALL1, SALL4, SC5D, SCNM1, SCUBE3, SF3B4, SFRP4, SHH, 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

#2985: Skelettdysplasien (499 Gene, 1167.7kb)
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, ATP6V0A2, ATP7A, AXIN1, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, B9D1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BNIP1, BPNT2, C2CD3, CA2, CANT1, CASR, CBFB, CC2D2A, CCDC8, CCN2, 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, 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, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FLNA, FLNB, FN1, FUCA1, FUZ, FZD2, GABRD, GALNS, GALNT3, GDF5, GDF6, GHR, GINS3, GJA1, GLB1, GLI3, GNAS, GNPAT, GNPNAT1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC6, GPX4, GSC, GUSB, GZF1, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HES7, HGSNAT, HHAT, HNRNPK, HOXA13, HOXD13, HPGD, HS2ST1, HSPG2, HYLS1, IDH1, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT74, IFT80, IFT81, IHH, IKBKG, IL11RA, IL1RN, INPPL1, KAT6B, KCNJ2, KDELR2, KIAA0586, KIAA0753, KIF22, KIF24, KIF5B, KIF7, KMT2D, LBR, LEMD3, LFNG, 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, RMP64, NEU1, NF1, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NLRP3, NMNAT1, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NPR3, NRCAM, NSD1, NSDHL, NT5E, NXN, OBSL1, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, P3H1, P4HB, PAM16, PAPSS2, 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, PRKAR1A, PRKG2, PRMT7, PSAT1, PSMC3, PSPH, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PUF60, PYCR1, RAB23, RAB33B, RAB34, RAB3GAP2, RAD21, RAI1, RASGRP2, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RFT1, RINT1, RIPPLY2, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIP1L, RPL13, RSPRY1, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SCARF2, SCUBE3, SEC24D, SEMA3A, SERPINF1, SERPINH1, SETD2, SETD5, SF3B4, SFRP4, SGMS2, SGSH, SH3BP2, SH3PXD2B, SHOX, SIK3, SKI, SLC10A7, SLC13A1, SLC17A5, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC35B2, SLC35C1, SLC35D1, SLC39A13, SLCO2A1, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMOC1, SNRPB, SNX10, SOST, SOX11, SOX9, SP7, SPARC, SRP54, STT3A, SUCO, SUMF1, TAB2, TALDO1, TAPT1, TBCE, TBX15, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCIRG1, TCOF1, TCTN2, TCTN3, TENT5A, TERT, TGFB1, TGFB2, TGFBR2, TMCO1, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM38B, TMEM53, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TOMM7, TONSL, TP63, TRAPPC2, TREM2, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TRPV6, TTC21B, TTC8, TWIST1, TYROBP, UBA2, UFSP2, UNC45A, USP9X, VDR, VPS35L, WBP11, WDPCP, WDR19, WDR35, WNT1, WNT10B, WNT5A, WNT7A, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YY1, ZMPSTE24, ZNF687, ZSWIM6

#2987: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie inkl. MOPD, Seckel- und Meier-Gorlin-Syndrom (38 Gene, 112.3kb)
ATR, CCDC8, CDC45, CDC6, CDKN1C, CDT1, CENPE, CPAP, CEP152, CEP295, CEP63, COG4, CRIPT, CUL7, DNA2, DONSON, FAM111A, GINS2, GMNN, LARP7, MCM3, MCM5, MCM7, NIN, NSMCE2, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, PCNT, POLE, PRIM1, RBBP8, RNU4ATAC, SCUBE3, TBCE, TRAIP, XRCC4

#2989: Osteogenesis imperfecta und Osteoporose (50 Gene, 111.2kb)
ALPL, ANO5, ARHGAP25, ATP6V0A2, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, CASR, CCDC134, COL1A1, COL1A2, COPB2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, GORAB, IFIH1, IFITM5, KDELR2, KIF5B, LRP5, MBTPS2, MESD, NBAS, NOTCH2, NUDT6, P3H1, P4HB, PHLDB1, PLOD2, PLS3, POLR3A, PPIB, PYCR1, RIGI, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SP7, SPARC, SUCO, TAPT1, TENT5A, TMEM38B, TRPV6, UNC45A, WNT1, WNT11, XYLT2

#2992: Kleinwuchs (321 Gene, 883.0kb)
ACAN, ADAMTS10, ADAMTS2, ADAMTSL2, AGO1, AMER1, AMMECR1, ANAPC1, ANKRD11, ANTXR1, ANTXR2, ARCN1, ARSL, ATM, ATP11A, ATR, ATRX, B3GALT6, BAP1, BLM, BMP2, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRF1, BRIP1, BTK, BUB1B, CAMK2G, CANT1, CASK, CBL, CCDC186, CCDC8, CDC45, CDC6, CDKN1C, CDT1, CPAP, CENPT, CEP152, CEP295, CEP57, CHD6, CHD7, CHST11, CKAP2L, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, COX7B, CREBBP, CRIPT, CSGALNACT1, CTNNB1, CTSA, CUL7, DCAF15, DDRGK1, DDX11, DHCR24, DHCR7, DLL3, DLX5, DNA2, DNMT3A, DNMT3B, DOCK3, DPP9, DRG1, DVL1, DVL3, DYM, EFEMP2, EP300, EPRS1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERF, ESCO2, EVC, EVC2, FAM111A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FBLN5, FBN1, FGD1, FGF8, FGFR1, FGFR3, FLNB, FOSL2, FOXP4, FRA10AC1, FZD2, GGPS1, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GINS3, GLB1, GLI2, GLI3, GMNN, GORAB, GTF2H5, GUSB, HADH, HCCS, HDAC8, HEATR3, HESX1, HHAT, HMGA2, HOXD13, HRAS, HSPA9, HSPG2, IDS, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IHH, INPPL1, INSR, INTS1, KANSL1, KAT6B, KDM3B, KDM6A, KIF11, KMT2A, KMT2D, KRAS, LARP7, LBR, LHX3, LHX4, LIG1, LIG4, LTBP1, LTBP3, LYSET, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K7, MAP4K4, MAPK1, MATN3, MBTPS2, MESP2, MIA3, MPLKIP, MRAS, MSTO1, MTX2, NBAS, NBN, NDUFB11, RMP64, NF1, NHEJ1, NHLRC2, NIN, NIPBL, NLRP2, NLRP5, NLRP7, NPPC, NPR2, NRAS, NSD2, NSMCE2, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, OTX2, PADI6, PALB2, PAPPA2, PCDHGC4, PCGF2, PCNT, PCYT1A, PDE4D, PEX7, PIEZO2, PIK3R1, PITX2, PLAG1, PLK4, PNPLA6, POLE, POU1F1, PPP1CB, PPP1R15B, PROKR2, PROP1, PTCD3, PTDSS1, PTH1R, PTPN11, PUF60, PYCR1, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51C, RAF1, RAP1B, RASA2, RBBP8, RECQL4, RIT1, RMRP, RNF113A, RNF168, RNPC3, RNU4ATAC, ROR2, RPL10, RPL13, RPS6KA3, RRAS, RRAS2, RREB1, RTTN, RUNX2, SALL4, SAMD9, SBDS, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SCUBE3, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SELENOI, SETD5, SGMS2, SHOC2, SHOX, SIL1, SLC26A2, SLC39A13, SLF2, SLX4, SMAD4, SMARCA2, SMARCAL1, SMC1A, SMC3, SMC5, SON, SOS1, SOS2, SOX2, SOX3, SPRED1, SPRED2, SPRTN, SRCAP, STAT3, STAT5B, STRA6, STT3A, TAB2, TBCE, TBX6, TCTN3, THUMPD1, TKT, TOP3A, TRAIP, TRIM37, TRIP11, TRIP13, TRMT10A, TRPS1, TRPV4, UBE2T, UBR1, VPS50, WBP4, WNT5A, WRN, XRCC4, XYLT1, ZBTB18, ZBTB24, ZFP57, ZMYM3, ZNF668, ZNF699

#3023: Gesamt-Panel Skeletterkrankungen und Kleinwuchs (927 Gene, 2244.9kb)
ABCC9, ABL1, ACAN, ACP5, ACTB, ACTG1, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAMTSL4, AFF3, AFF4, AGA, AGO1, AGPS, AHDC1, AHI1, AIFM1, AKT1, AKT2, AKT3, ALG12, ALG3, ALG9, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, AMMECR1, ANAPC1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ANTXR1, ANTXR2, APC2, ARCN1, ARHGAP25, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, ARL6, ARSB, ARSK, ARSL, ASAH1, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATM, ATP11A, ATP6V0A2, ATP7A, ATR, ATRX, AXIN1, AXIN2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, B9D1, B9D2, BANF1, BAP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCL11B, BGN, BHLHA9, BLM, BMP1, BMP2, BMP4, BMPER, BMPR1B, BNIP1, BPNT2, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRF1, BRIP1, BTK, BTRC, BUB1B, C2CD3, CA2, CACNA1C, CAMK2G, CANT1, CASK, CASR, CBFB, CBL, CC2D2A, CCDC134, CCDC186, CCDC8, CCN2, CCN6, CCND2, CCNQ, CD96, CDC45, CDC6, CDC73, CDH3, CDK10, CDK13, CDKN1C, CDON, CDT1, CDX2, CENPE, CENPF, CPAP, CENPT, CEP120, CEP152, CEP164, CEP290, CEP295, CEP41, CEP55, CEP57, CEP63, CFAP410, CHD5, CHD6, CHD7, CHST11, CHST14, CHST3, CHSY1, CHUK, CIBAR1, CILK1, CKAP2L, CLCN5, CLCN7, COG1, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COMP, COPB2, COX7B, CPLANE1, CREB3L1, CREBBP, CRIPT, CRTAP, CSF1R, CSGALNACT1, CSNK1G1, CSPP1, CTNNB1, CTSA, CTSC, CTSK, CUL7, CYP26B1, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DCAF15, DCC, DCHS2, DDR2, DDRGK1, DDX11, DDX3X, DDX59, DHCR24, DHCR7, DHODH, DIS3L2, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DLX6, DMP1, DNA2, DNAJC21, DNMT3A, DNMT3B, DOCK3, DOCK6, DONSON, DPAGT1, DPF2, DPH1, DPM1, DPP9, DRG1, DROSHA, DSE, DSPP, DVL1, DVL2, DVL3, DYM, DYNC1I1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EDN1, EDNRA, EED, EFCAB7, EFEMP2, EFL1, EFNA4, EFNB1, EFTUD2, EIF2AK3, EIF2S3, EIF4A3, ELMO2, EN1, ENPP1, EOGT, EP300, EPHA4, EPRS1, EPS15L1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERF, ERI1, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC6B, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM111A, FAM20B, FAM20C, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FAR1, FAT1, FAT2, FBLN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FBXO11, FBXW11, FERMT3, FGD1, FGF10, FGF16, FGF23, FGF8, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FLNA, FLNB, FLVCR1, FMN1, FN1, FOSL2, FOXA2, FOXP4, FRA10AC1, FRAS1, FREM1, FREM2, FUCA1, FUZ, FZD2, GABRD, GALNS, GALNT3, GATA1, GBA1, GCM2, GDF3, GDF5, GDF6, GGPS1, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GINS2, GINS3, GJA1, GLB1, GLI1, GLI2, GLI3, GMNN, GNAI3, GNAS, GNB1, GNPAT, GNPNAT1, GNPTAB, GNPTG, GNRHR, GNS, GORAB, GPC3, GPC4, GPC6, GPX4, GREM1, GRIP1, GRK2, GSC, GTF2H5, GUSB, GZF1, HAAO, HADH, HCCS, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HES7, HESX1, HGSNAT, HHAT, HID1, HMGA2, HMGB1, HNRNPC, HNRNPK, HOXA11, HOXA13, HOXD12, HOXD13, HPGD,

HRAS, HS2ST1, HSPA9, HSPG2, HUWE1, HYAL1, HYLS1, IARS2, ID4, IDH1, IDH2, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT74, IFT80, IFT81, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IGSF1, IHH, IKBKG, IL11RA, IL1RN, IL6ST, INPP5E, INPPL1, INSR, INTS1, INTU, IQCE, IRX5, JAG1, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KCNH1, KCNJ2, KCNN3, KCNQ1, KDELR2, KDM3B, KDM6A, KIAA0586, KIAA0753, KIAA0825, KIF11, KIF22, KIF24, KIF5B, KIF7, KL, KMT2A, KMT2D, KPTN, KRAS, KYNU, LAMA5, LARP7, LBR, LEF1, LEMD3, LFNG, LHX3, LHX4, LIFR, LIG1, LIG4, LMBR1, LMNA, LMX1B, LONP1, LPIN2, LRP4, LRP5, LRRK1, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LYSET, LZTFL1, LZTR1, MAB21L2, MAFB, MAN2B1, MANBA, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K20, MAP3K7, MAP4K4, MAPK1, MAPKAPK5, MASP1, MATN3, MAX, MBTPS1, MBTPS2, MCM3, MCM5, MCM7, MECOM, MEGF8, MEOX1, MESD, MESP2, MET, MGP, MIA3, MID1, MIR140, MKKS, MKS1, MMP13, MMP14, MMP2, MMP9, MNX1, MPDU1, MPLKIP, MRAS, MSTO1, MSX2, MTAP, MTX2, MYCN, MYH3, MYO18B, NADSYN1, NAGLU, NANS, NBAS, NBN, NCAPG2, NDUFB11, NECTIN1, NECTIN4, NEK1, RMP64, NEU1, NF1, NFIA, NFIX, NHEJ1, NHLRC2, NIN, NIPBL, NKX3-2, NLRP2, NLRP3, NLRP5, NLRP7, NMNAT1, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPHP3, NPM1, NPPC, NPR2, NPR3, NRAS, NRCAM, NSD1, NSD2, NSDHL, NSMCE2, NT5E, NUDT6, NXN, OBSL1, OFD1, OGT, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, OTX2, P3H1, P4HB, PADI6, PALB2, PAM16, PAPPA2, PAPSS2, PAX3, PCDHGC4, PCGF2, PCNT, PCSK1, PCYT1A, PDE3A, PDE4D, PDE6D, PDGFRB, PDIA6, PEX5, PEX7, PFN1, PGM3, PHEX, PHF6, PHGDH, PHLDB1, PIEZO2, PIGT, PIGV, PIK3C2A, PIK3CA, PIK3R1, PIK3R2, PISD, PITX1, PITX2, PJA1, PKDCC, PLAG1, PLCB3, PLCB4, PLEKHM1, PLK4, PLOD2, PLS3, PNPLA6, POC1A, POLE, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POLR3A, POLR3B, POLR3GL, POP1, POR, PORCN, POU1F1, PPIB, PPP1CB, PPP1R15B, PRIM1, PRKACA, PRKACB, PRKAR1A, PRKG2, PRMT7, PROKR2, PROP1, PRRX1, PSAT1, PSMC3, PSPH, PTCD3, PTCH1, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PUF60, PYCR1, RAB23, RAB33B, RAB34, RAB3GAP2, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51C, RAF1, RAI1, RAP1B, RARA, RASA2, RASGRP2, RAX, RBBP8, RBM10, RBM28, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RFLNA, RFT1, RFWD3, RIGI, RINT1, RIPPLY2, RIT1, RMRP, RNF113A, RNF168, RNPC3, RNU12, RNU4ATAC, ROBO1, ROR2, RPGRIP1L, RPL10, RPL11, RPL13, RPL15, RPL26, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29, RPS6KA3, RPS7, RRAS, RRAS2, RREB1, RSPO2, RSPRY1, RTTN, RUNX2, SALL1, SALL4, SAMD9, SBDS, SC5D, SCARF2, SCNM1, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SCUBE3, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SEC23A, SEC24D, SELENOI, SEMA3A, SERPINF1, SERPINH1, SETD2, SETD5, SF3B4, SFRP4, SGK3, SGMS2, SGSH, SH3BP2, SH3PXD2B, SHH, SHOC2, SHOX, SIK3, SIL1, SIX1, SIX2, SKI, SLC10A7, SLC13A1, SLC17A5, SLC25A24, SLC26A2, SLC29A3, SLC30A7, SLC34A1, SLC34A3, SLC35B2, SLC35C1, SLC35D1, SLC39A13, SLC4A2, SLCO2A1, SLCO5A1, SLF2, SLX4, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMC5, SMCHD1, SMO, SMOC1, SMS, SNRPB, SNX10, SON, SOS1, SOS2, SOST, SOX11, SOX2, SOX3, SOX6, SOX9, SP7, SPARC, SPECC1L, SPINT2, SPRED1, SPRED2, SPRTN, SPRY1, SQSTM1, SRCAP, SRP54, STAT3, STAT5B, STKLD1, STRA6, STT3A, SUCO, SUFU, SULF1, SUMF1, SUZ12, TAB2, TALDO1, TAPT1, TBC1D24, TBC1D32, TBCE, TBL1X, TBX15, TBX19, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCF12, TCF7L1, TCIRG1, TCOF1, TCTN2, TCTN3, TENT5A, TERT, TFAP2A, TFAP2B, TGDS, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, THPO, THUMPD1, TKT, TLK2, TMCO1, TMEM107, TMEM138, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM38B, TMEM53, TMEM67, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TOMM7, TONSL, TOP2B, TOP3A, TOPORS, TP63, TRAF3IP1, TRAF7, TRAIP, TRAPPC2, TREM2, TRIM37, TRIP11, TRIP13, TRMT10A, TRPS1, TRPV4, TRPV6, TSHR, TTC21B, TTC8, TWIST1, TXNDC15, TXNL4A, TYROBP, UBA2, UBE2T, UBE3B, UBR1, UFSP2, UNC45A, USP9X, VAC14, VCP, VDR, VPS33A, VPS35L, VPS50, WBP11, WBP4, WDPCP, WDR19, WDR35, WNT1, WNT10B, WNT11, WNT3, WNT5A, WNT6, WNT7A, WRN, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YY1, ZBTB18, ZBTB24, ZEB2, ZFP57, ZIC1, ZIC3, ZMPSTE24, ZMYM3, ZNF462, ZNF668, ZNF687, ZNF699, ZRSR2, ZSWIM6

Nierenerkrankungen

#2517: Galloway-Mowat-Syndrom (11 Gene, 16.2kb)
GON7, LAGE3, NUP107, NUP133, OSGEP, PRDM15, TP53RK, TPRKB, WDR4, WDR73, YRDC

#2528: renale tubuläre Dysgenesie (RTD) (4 Gene, 7.7kb)
ACE, AGT, AGTR1, REN

#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, CNNM2, EGF, FXYD2, GNA11, HNF1B, KCNJ10, MT-TF, MT-TI, RRAGD, SLC12A3, TRPM6

#2532: Hypophosphatämie und monogene (18 Gene, 31.4kb)
ALPL, CLCN5, CTNS, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DMP1, ENPP1, FAH, FAM20C, FGF23, NHERF1, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, TRPV6, VDR

#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

#2902: Polyzystische Nierenerkrankungen (30 Gene, 98.2kb)
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

#3092: - atypisches hämolytisch urämisches Syndrom (aHUS), renale thrombotische Mikroangiopathie (rTMA), thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (TTP) und membranoproliferative Glomerulonephritis (MPGN) (21 Gene, 37.2kb)
ADAMTS13, C1GALT1, C1GALT1C1, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, EXOSC3, HSD11B2, MMACHC, THBD, TSEN2, TSEN54, VTN

#3141: Zystische Nierenerkrankungen (114 Gene, 313.4kb)
ADAMTS9, AHI1, 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, JAG1, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF7, LRP5, LZTFL1, MAPKBP1, MKKS, MKS1, MUC1, NEK1, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PAX2, PDIA6, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, PRKCSH, REN, RPGRIP1L, SCLT1, SDCCAG8, SEC16B, SEC61A1, SEC61B, SEC63, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM67, TRAF3IP1, TRIM32, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TULP3, TXNDC15, UMOD, VHL, WDPCP, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZNF423

#3142: Autosomal-dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD) (11 Gene, 20.0kb)
ADAMTS9, DCDC2, DNAJB11, FAN1, GLIS2, HNF1B, MT-TF, MUC1, REN, SEC61A1, UMOD

#3143: renale Ziliopathien (125 Gene, 342.6kb)
ADAMTS9, AHI1, 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, FAM149B1, FOXC1, GLIS2, GRK2, HYLS1, 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, PRKACA, PRKACB, PSKH1, RPGRIP1L, SBDS, SCLT1, SDCCAG8, SLC41A1, SUFU, TBC1D32, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOGARAM1, TRAF3IP1, TRIM32, TTC21B, TTC8, TULP3, TXNDC15, VPS13B, WDPCP, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZNF423, ZSWIM6

#3144: Angeborene Nieren- und Harntraktfehlbildungen (CAKUT), inkl. LUTO (100 Gene, 307.6kb)
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, PLVAP, PTCH1, REN, RET, ROBO1, ROBO2, ROR2, SALL1, SALL4, SHROOM4, SIX5, SLC20A1, SLIT2, SON, SOX11, SRGAP1, STRA6, TBC1D1, TBX1, TBX18, TBX6, TFAP2A, TMEM260, TOP2B, TRAP1, UPK3A, WBP11, WDR44, WLS, WNT5A, WNT9B, WT1, ZIC3, ZMYM2

#3145: Tubulopathien und Differentialdiagnosen (179 Gene, 389.8kb)
ACE2, ACSL5, ADAM17, ADAMTS3, AGR2, AIRE, ALPL, AMMECR1, ANGPTL3, AP1S1, AP2S1, APOB, AQP2, ARG1, ASL, ATP1A1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, AUH, AVP, AVPR2, BCS1L, BSND, CA2, CACNA1D, CACNA1H, CACNA1S, CASR, CCBE1, CD55, CDC73, CDKN1B, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CLMP, CNNM2, CPT2, CRKL, CTLA4, CTNS, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DGAT1, DMP1, EGF, EGFR, EHHADH, ENPP1, EPCAM, FAH, FAM111A, FAM20A, FAM20C, FAT4, FGF23, FLNA, FOXI1, FOXP3, FXYD2, GALNT3, GATA3, GATM, GCM2, GLA, GNA11, GNAS, GUCY2C, HNF1B, HNF4A, HPRT1, HSD11B2, HSD3B2, INPPL1, KCNA1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ16, KCNJ5, KL, KLHL3, LCT, LRBA, MAGED2, MEN1, MMUT, MOCOS, MPI, MT-TF, MT-TI, MTTP, MUC1, MYO5B, NDUFAF6, NEUROG3, NHERF1, NR3C1, NR3C2, OCRL, PCBD1, PCSK1, PDE3A, PERCC1, PHEX, PLVAP, PTH, PTH1R, REN, RET, RFX6, RMND1, RRAGD, 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, STXBP2, TBCE, TBX1, TERT, TMPRSS15, TRPM6, TRPV6, TTC7A, UMOD, UNC45A, VDR, VIPAS39, VPS33B, WDR72, WNK1, WNK4, WNT2B, XDH, XIAP

#3146: renal tubuläre Azidose (RTA) und Fanconi-Syndrom (21 Gene, 41.5kb)
ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, CA2, CTNS, EHHADH, ENPP1, FAH, FOXI1, GATM, HNF4A, NDUFAF6, SLC2A2, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, TARS2, VIPAS39, VPS33B, WDR72

#3147: Diabetes insipidus renalis/zentralis (4 Gene, 5.1kb)
AQP2, AVP, AVPR2, WFS1
Core-Gen: AVPR2

#3148: Nephrotisches Syndrom, FSGS und Proteinurie (89 Gene, 263.7kb)
ACTN4, AMN, ANLN, APOE, APOL1, ARHGDIA, AVIL, C1GALT1C1, 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, NOP10, NOS1AP, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, OCRL, OSGEP, P3H2, PAX2, PDSS2, PLCE1, PODXL, PRDM15, PTPRO, RCAN1, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, THBD, TNS2, TP53RK, TPRKB, TRIM8, TRPC6, TTC21B, WDR4, WDR73, WT1, YRDC

#3149: Alport-Syndrom (6 Gene, 28.2kb)
COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9, P3H2

#3150: Polyzystische Lebererkrankungen (17 Gene, 63.7kb)
ALG5, ALG8, ALG9, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, HNF1B, JAG1, LRP5, NOTCH2, PKD1, PKD2, PKHD1, PRKCSH, SEC16B, SEC61B, SEC63

#3151: monogene Diarrhoe-Erkrankungen (47 Gene, 134.7kb)
ACSL5, ADAM17, ADAMTS3, AGR2, AIRE, ANGPTL3, AP1S1, APOB, CCBE1, CD55, CLMP, CTLA4, DGAT1, EPCAM, FAT4, FLNA, FOXP3, GUCY2C, LCT, LRBA, MPI, MTTP, MYO5B, NEUROG3, PCSK1, PERCC1, PLVAP, RFX6, SAR1B, SBDS, SI, SKIC2, SKIC3, SLC10A2, SLC26A3, SLC39A4, SLC5A1, SLC9A3, SPINT2, STX3, STXBP2, TERT, TMPRSS15, TTC7A, UNC45A, WNT2B, XIAP

#3152: Nephrolithiasis und Nephrokalzinose (43 Gene, 77.4kb)
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

#3153: Nierenzellkarzinom (14 Gene, 25.6kb)
BAP1, CDKN2B, CHEK2, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, TSC1, TSC2, VHL

Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen

#3395: DMD-Gen (1 Gene, 11.1kb)
Core-Gen: DMD

#2934: Pädiatrische Motoneuronerkrankungen (27 Gene, 76.1kb)
ALS2, AR, ASAH1, ATP7A, BCL11A, BICD2, CHCHD10, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, FGFR3, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, KANSL1, REEP1, SETX, SLC52A2, SLC52A3, SMN1, SPG11, TRIP4, TRPV4, UBA1, UBE3A, VAPB, VRK1

#2935: Motoneuronerkrankungen (61 Gene, 118.4kb)
ALS2, ANG, ANXA11, AR, ASCC1, ATL1, ATXN2, BSCL2, C9ORF72, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CYLD, DCTN1, DNAJB2, DNAJC7, ERBB4, FIG4, FUS, GBE1, GLT8D1, GRN, HEXA, HEXB, HNRNPA1, HNRNPA2B1, KIF5A, LGALSL, LRP12, MATR3, NEFH, NEK1, NOP56, OPTN, PFN1, PRPH, REEP1, RNF13, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SMN1, SOD1, SPART, SPAST, SPG11, SPG7, SPTLC1, SQSTM1, SS18L1, TAF15, TARDBP, TBK1, TIA1, TUBA4A, UBQLN2, UBQLN4, VAPB, VCP, VRK1

#2936: Kongenitale Muskeldystrophien (ohne Repeat-Expansionsanalyse) (53 Gene, 162.8kb)
ACTA1, B3GALNT2, B4GAT1, BET1, CAVIN1, CHKB, CIAO1, COL12A1, COL4A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRPPA, DAG1, DMD, DMPK, DOLK, DPM1, DPM2, DPM3, DTNA, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GGPS1, GMPPB, GOLGA2, GOSR2, HNRNPA2B1, INPP5K, ITGA7, JAG2, LAMA2, LARGE1, LMNA, MICU1, MSTO1, PLEC, POGLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PYROXD1, RXYLT1, SELENON, SIL1, SYNE1, TCAP, TRAPPC11

#2937: Gliedergürteldystrophien und distale Myopathien (113 Gene, 435.6kb)
ABCD3, ABHD5, ACADVL, ACTA1, ACTN2, ADSS1, ANO5, ANXA11, BAG3, BICD2, POPDC1, CAPN3, CASQ1, CAV3, CHKB, CHRNA1, CIAO1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CPT2, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DMPK, DNAJB4, DNAJB6, DNM2, DNMT3B, DOK7, DPM3, DYSF, EMD, ETFDH, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GFPT1, GIPC1, GMPPB, GNE, GYG1, HMGCR, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HSPB8, JAG2, KLHL9, KY, LAMA2, LAMP2, LDB3, LMNA, LPIN1, LRIF1, LRP12, MAMDC2, MATR3, MB, MTM1, MYH7, MYL2, MYOT, NEB, NOTCH2NLA, ORAI1, PABPN1, PFKM, PHKA1, PLEC, PLIN4, PNPLA2, POGLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PYGM, PYROXD1, RILPL1, RYR1, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, SMPX, SNUPN, SQSTM1, STIM1, SVIL, SYNE1, SYNE2, TCAP, TIA1, TMEM43, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, UNC45B, VCP, VMA21, VPS13A

#2938: Kongenitale Myopathien (95 Gene, 390.5kb)
ACTA1, ACTN2, ADSS1, AR, ASCC1, ASCC3, BCL11A, BIN1, CACNA1S, CCDC78, CFL2, CIAO1, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COX6A2, DHX16, DMPK, DNAJB4, DNM2, DOK7, ECEL1, EPG5, FGFR3, FKBP14, FLNC, FXR1, GBE1, GFER, HACD1, HNRNPA2B1, KANSL1, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KY, LAMP2, LETM1, LMNA, LMOD3, MAP3K20, MEGF10, MICU1, MLIP, MTM1, MTMR14, MYBPC1, MYBPC3, MYF5, MYH2, MYH3, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYMX, MYO18B, MYOD1, MYPN, NEB, NEFL, ORAI1, PAX7, PIEZO2, PPA2, PYROXD1, RFC4, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SLC25A4, SLC25A42, SPEG, SPTBN4, STAC3, STIM1, SVIL, TNNC2, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TPM2, TPM3, TRDN, TRIP4, TTN, UNC45B, VMA21, VWA1, ZC4H2

#2939: Kongenitale Myasthenien (29 Gene, 74.6kb)
AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CIAO1, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPPB, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SYT2, TOR1AIP1, VAMP1

#2941: Gesamt-Panel Muskelerkrankungen (329 Gene, 934.4kb)
AARS2, ABCD3, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADVL, ACTA1, ACTN2, ADCY5, ADSS1, AGK, AGL, AGRN, AHCY, AIFM1, ALDOA, ALG14, ALG2, ALS2, AMPD1, ANO5, ANXA11, AR, ASAH1, ASCC1, ASCC3, ASPH, ATP1A2, ATP2A1, ATP6V1A, ATP7A, B3GALNT2, B3GNT2, B4GAT1, BAG3, BCL11A, BET1, BICD2, BIN1, POPDC1, C1QBP, CACNA1A, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CAVIN1, CCDC78, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CIAO1, CLCN1, CNBP, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL25A1, COL4A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A2, COL9A3, COLQ, COMP, COQ4, COQ8A, COX6A2, CPT2, CRPPA, CRYAB, CSMD1, DAG1, DES, DGUOK, DHX16, DMD, DMPK, DNA2, DNAJB4, DNAJB6, DNM2, DNMT3B, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DTNA, DYNC1H1, DYSF, ECEL1, EMD, ENO3, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, FAM111B, FASTKD2, FDX2, FGFR3, FHL1, FILIP1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FXR1, GAA, GBE1, GFER, GFPT1, GGPS1, GIPC1, GMPPB, GNE, GOLGA2, GOSR2, GUK1, GYG1, GYS1, HACD1, HADHA, HADHB, HMBS, HMGCR, HMGCS1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HRAS, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INPP5K, ISCU, ITGA7, JAG2, JPH1, KANSL1, KBTBD13, KCNA1, KCNJ2, KCNJ5, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LETM1, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRIF1, LRP12, LRP4, MAMDC2, MAN2B1, MAP3K20, MATR3, MB, MEGF10, MGME1, MICU1, MLIP, MPDU1, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MTM1, MTMR14, MUSK, MYBPC1, MYBPC3, MYF5, MYH1, MYH2, MYH3, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYMX, MYO18B, MYO9A, MYOD1, MYOT, MYPN, NEB, NEFL, NOTCH2NLA, OBSCN, OPA1, ORAI1, PABPN1, PACSIN3, PAX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PIEZO2, PLEC, PLIN4, PNPLA2, POGLUT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PPA2, PREPL, PRKAG2, PUS1, PYGM, PYROXD1, RAPSN, RBCK1, REEP1, RFC4, RILPL1, RMND1, RRM2B, RXYLT1, RYR1, RYR3, SCN4A, SCO2, SELENON, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIL1, SLC18A3, SLC1A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A20, SLC25A32, SLC25A4, SLC25A42, SLC2A1, SLC4A10, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMCHD1, SMN1, SMPX, SNUPN, SPEG, SPG11, SPTBN4, SQSTM1, SRPK3, STAC3, STIM1, SUCLA2, SUCLG1, SVIL, SYNE1, SYNE2, SYT2, TAFAZZIN, TAMM41, TANGO2, TCAP, TIA1, TK2, TMEM126B, TMEM43, TNNC2, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TNPO3, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRDN, TRIM32, TRIP4, TRPV1, TRPV4, TSFM, TTN, TUBA4A, TWNK, TYMP, UBA1, UBE3A, UNC45B, VAMP1, VAPB, VCP, VMA21, VPS13A, VRK1, VWA1, YARS2, ZC4H2

#2942: Hereditäre sensomotorische Neuropathie/Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (267 Gene, 608.5kb)
AAAS, AARS1, ABCA1, ABCD1, ABHD12, ACOX1, ADPRS, AFG3L2, AGTPBP1, AGXT, AIFM1, ALDH18A1, AMACR, AP1S1, APOA1, APTX, AR, ARHGEF10, ARL6IP1, ARPC3, ARSA, ASAH1, ASCC1, ATAD3A, ATL1, ATL3, ATM, ATP1A1, ATP7A, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, B4GALNT1, BAG3, BCKDHB, BICD2, BSCL2, C19ORF12, CADM3, CCT5, CD59, CFAP276, CHCHD10, CLP1, CNTNAP1, COA7, COQ7, COX10, COX20, COX6A1, CPOX, CTDP1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS2, DCAF8, DCTN1, DDHD1, DEGS1, DGAT2, DGUOK, DHH, DHTKD1, DHX9, DNAJB2, DNAJC3, DNM2, DNMT1, DRP2, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, EMILIN1, ERCC6, ERCC8, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, FAH, FBLN5, FBXO38, FDX2, FGD4, FICD, FIG4, FLVCR1, FMR1, FXN, GALC, GAN, GARS1, GBA2, GBE1, GBF1, GDAP1, GJB1, GJC2, GLA, GNB4, GSN, HADHA, HADHB, HARS1, HEXA, HEXB, HINT1, HK1, HMBS, HSPB1, HSPB8, HYCC1, IARS2, IGHMBP2, INF2, ITPR3, JAG1, KARS1, KCNA2, KIF1A, KIF5A, KLC2, LITAF, LMNA, LRP12, LRSAM1, LYST, MCM3AP, MFF, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MT-ATP6, MT-RNR1, MT-TL1, MTMR2, MTRFR, MTTP, MYH14, MYO9B, NAGA, NAGLU, NARS1, NDC1, NDRG1, NEFH, NEFL, NEMF, NGF, NGLY1, NIPA1, NOP56, NOTCH2NLA, NTRK1, NUDT2, OPA1, OPA3, PCK2, PDHA1, PDK3, PDXK, PDYN, PEX10, PEX12, PEX7, PHYH, PLA2G6, PLAAT3, PLEKHG5, PLP1, PMM2, PMP2, PMP22, PNKP,

PNPLA6, POLG, POLR3A, POLR3B, PPOX, PPP2R2B, PRDM12, PRKCG, PRNP, PRPS1, PRX, PSMC3, PTEN, PTPN11, PTRH2, RAB7A, RBM7, REEP1, RETREG1, RFC1, RTN2, SACS, SARS1, SBF1, SBF2, SCARB2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SCO2, SCYL1, SEPTIN9, SETX, SGPL1, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A19, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A6, SLC5A7, SMN1, SNAP29, SORD, SOX10, SPAST, SPG11, SPG7, SPTAN1, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, STUB1, SUCLA2, SURF1, SYT2, TDP1, TECPR2, TFG, TRIM2, TRIP4, TRPA1, TRPV4, TTPA, TTR, TUBB3, TWNK, TYMP, UBA1, UBA5, UCHL1, VAPB, VCP, VPS13A, VRK1, VWA1, WARS1, WNK1, XK, XPA, XRCC1, YARS1, ZFHX3, ZFYVE26

#2943: Neurogene Schmerzsyndrome/sensorische Neuropathien (26 Gene, 71.9kb)
ATL1, ATL3, CCT5, CLTCL1, DST, ELP1, GLA, KIF1A, MPV17, NAGLU, NGF, NMNAT2, NTRK1, PRDM12, PRNP, RAB7A, RETREG1, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SPTLC1, SPTLC2, TRPA1, TTR, WNK1

#2949: Hereditäre spastische Paraplegie (181 Gene, 414.8kb)
AAAS, ABCD1, ABHD16A, ACBD6, ACER3, ADAR, AFG2B, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALK, ALS2, AMFR, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ATAD3A, ATL1, ATP13A2, ATP2B4, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, B4GALNT1, BCAS3, BICD2, BLOC1S1, BORCS8, BSCL2, C19ORF12, CACNA1A, CAPN1, CCDC82, CCDC88C, CDK16, CHMP3, CHP1, CLDN11, COQ4, CPT1C, CTNNB1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, DDX3X, DSTYK, ELOVL1, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FAR1, FARS2, FBXO7, FICD, FXN, GAD1, GALC, GAN, GBA2, GBE1, GCH1, GFAP, GJA1, GJC2, GLRX5, GPT2, HACE1, HECTD4, HIKESHI, HMBS, HPDL, HSPD1, HTT, IBA57, IFIH1, IRF2BPL, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KPNA3, L1CAM, LETM1, LYST, MAG, MAPK8IP3, MARS1, MARS2, MECP2, MED27, MTPAP, MTRFR, NDUFA12, NFU1, NIPA1, NKX6-2, NOTCH1, NRCAM, NSRP1, NT5C2, OPA3, PCYT2, PI4KA, PLP1, PNPLA6, PNPLA8, POLR3A, POLR3K, PPFIBP1, PPP2R2B, PRNP, PSEN1, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RETREG1, RHOB, RINT1, RNASEH2B, RNF170, RNU7-1, RTN2, SACS, SAMHD1, SARS2, SEC31A, SELENOI, SERAC1, SHMT2, SLC16A2, SLC1A4, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SLC33A1, SNAPC4, SOD1, SOX10, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, SPTSSA, STN1, TAF8, TBCE, TBP, TECPR2, TFG, TMEM63C, TSPOAP1, TUBA4A, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, UNC80, USP8, VAMP1, VPS37A, WASHC5, WDR45B, WDR48, ZFYVE26

#2958: Ataxie (ohne Repeat-Expansionsanalyse) (480 Gene, 1125.4kb)
AAAS, AARS1, ABCA2, ABCB7, ABCD1, ABHD12, ACBD5, ACBD6, ACO2, ADCY5, ADGRG1, ADPRS, AFG3L2, AGTPBP1, AHI1, ALDH5A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMPD2, ANO10, AP1S2, APTX, ARL13B, ARL3, ARMC9, ARSA, ASL, ATAD3A, ATCAY, ATG5, ATG7, ATM, ATN1, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B2, ATP2B3, ATP6AP1, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP7B, ATP8A2, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, AUH, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D2, BBS1, BCKDHB, BEAN1, BRAT1, BRF1, C2CD3, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNA2D2, CAD, CAMTA1, CAPN1, CAPRIN1, CASK, CBY1, CC2D2A, VMA22, CCDC88C, 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, CSF1R, CSGALNACT1, CSPP1, CSTB, CTBP1, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, DAB1, DAG1, DAGLA, DARS2, DCC, DDHD2, DDOST, DDX59, DHCR7, DHDDS, DHRSX, DKC1, DLG4, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNMT1, DOCK3, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYSL5, DYNC1H1, EBF3, EDEM3, EEF2, EEFSEC, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, EN1, EOGT, EPM2A, ERCC4, EVC, EVC2, EXOC3L2, EXOSC3, EXOSC5, EXOSC8, EXOSC9, EXT1, EXT2, FA2H, FAM149B1, FAT2, FBXL4, FCSK, FDXR, FEM1C, FGF14, FKRP, FKTN, FLVCR1, FMR1, FOLR1, FRMD5, FUT8, FXN, G6PC3, GALC, GALNT2, GALNT3, GBA2, GDAP2, GEMIN5, GFAP, GFPT1, GJC2, GLI3, GLRA1, GLRB, GLS, GMPPA, GMPPB, GNE, GORAB, GOSR2, GPAA1, GRID2, GRM1, GRN, GSS, HARS1, HEATR5B, HEXA, HEXB, HMBS, HTT, HYLS1, IFT74, INPP5E, INTS11, IRF2BPL, ITM2B, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNN2, KCNQ2, KCNQ3, KIAA0586, KIAA0753, KIF1A, KIF1C, KIF7, LAMA1, LARGE1, LARS2, LETM1, LFNG, LIG3, LMNB1, LNPK, MAG, MAGT1, MAN1B1, MAN2B2, MAPK8IP3, MARS2, MFN2, MFSD8, MGAT2, MINPP1, MKKS, MKS1, MMACHC, MOGS, MORC2, MPDU1, MPI, MRE11, MSTO1, MT-ATP6, MTCL1, MTFMT, MTPAP, MTTP, MVK, NAA60, NAXE, NFASC, NGLY1, NHLRC1, NKX2-1, NKX6-2, NOP56, NOVA2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPTX1, NUBPL, NUS1, OFD1, OGDHL, OPA1, OPA3, OPHN1, PACS2, PAX6, PDYN, PEX16, PEX2, PEX6, PEX7, PGAP2, PGAP3, PGM1, PGM3, PHGDH, PHYH, PI4KA, PIBF1, PIGA, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGS, PIGT, PIGV, PIGW, PITRM1, PLA2G6, PLD3, PMM2, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POC1B, POLG, POLR3A, POLR3B, POLR3K, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POU4F1, PPP2R2B, PRDM13, PRDX3, PRKCG, PRNP, PRPS1, PRRT2, PTF1A, PTRH2, PUM1, RARS2, RELN, RFC1, RFT1, RFXANK, RNF170, RNF216, RNF220, ROBO3, RORA, RPGRIP1L, RUBCN, RXYLT1, SACS, SAMD9L, SAR1B, SCLT1, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SDHA, SEC23B, SEPSECS, SETX, SIL1, SLC13A3, SLC17A5, SLC1A3, SLC25A46, SLC2A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A8, SLC44A1, SLC52A2, SLC9A1, SLC9A6, SMPD4, SNAP25, SNX14, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, SSR3, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STT3A, STUB1, SUFU, SVBP, SYNE1, SYNGAP1, TANGO2, TBC1D23, TBCE, TBP, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TDP2, TECPR2, TERT, TGM6, THG1L, TINF2, TMEM106B, TMEM107, TMEM138, TMEM165, VMA12, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM67, TOE1, TOGARAM1, TPP1, TRAPPC11, TRPC3, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TTBK2, TTC19, TTI1, TTPA, TUBA1A, TUBA4A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUSC3, TWNK, TXNDC15, UBA5, UBE3A, UBR4, UBTF, UCHL1, VAMP1, VLDLR, VPS13B, VPS13D, VPS41, VPS53, VRK1, WARS2, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XRCC1, XYLT1, XYLT2, ZFHX3, ZFYVE26, ZIC1, ZNF423, ZSWIM6

#2960: Bewegungsstörungen und Dystonien (305 Gene, 669.2kb)
AAAS, AASS, ABAT, ABCB7, ACBD6, ACER3, ACOX1, ACSF3, ACTB, ADAR, ADCY5, AFG2B, AFG3L2, ALDH18A1, ALDH5A1, ALK, ANO10, ANO3, AOPEP, AP1S2, APTX, ARFGEF3, ARSA, ARX, ASL, ATAD1, ATCAY, ATM, ATN1, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B2, ATP5F1B, ATP5MC3, ATP7B, ATXN1, ATXN2, ATXN3, AUH, BCAP31, BCS1L, C19ORF12, C9ORF72, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNA1S, CACNB4, CAMK4, CASR, CHCHD2, CHD8, CHMP2B, CIZ1, CLCN1, CLDN5, CLN3, CLN5, CLN8, CLPB, COASY, COL6A3, COQ8A, COX10, COX15, COX20, CP, CSF1R, CSTB, CTSD, CWF19L1, CYP27A1, DCAF17, DCC, DCTN1, DDC, DHDDS, DLAT, DLD, DNAJC12, DNAJC5, DNAJC6, ECHS1, EIF2AK2, EIF4A2, EIF4G1, ELOVL4, FA2H, FBXL4, FBXO28, FBXO7, FGF14, FITM2, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FTL, FUCA1, FXN, GABRB2, GABRB3, GALT, GAMT, GBA1, GCDH, GCH1, GFAP, GJC2, GLB1, GLRA1, GLRB, GM2A, GNAL, GNAO1, GNB1, GRID2, GRIN1, GRM1, GRN, GSX2, GTPBP2, HACE1, HCFC1, HECW2, HEXA, HIBCH, HNRNPH1, HPCA, HPRT1, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, HTT, IFIH1, IMPDH2, IRF2BPL, ITPR1, JPH3, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNJ2, KCNMA1, KCNN2, KCNQ2, KCNQ3, KCTD17, KIF1A, KIF1C, KMT2B, L2HGDH, LRPPRC, LRRK2, LYST, MAL, MAPT, MARS2, MECR, MED27, MRE11, MTFMT, MYORG, NBEA, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NGLY1, NIT1, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, NR4A2, NUP54, NUS1, OPA3, PANK2, PARK7, PCCA, PCCB, PCDH12, PDE10A, PDE2A, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHX, PDYN, PET100, PINK1, PLA2G6, PLP1, PNKD, PNKP, PNPLA8, PNPT1, POLR3A, PPP2R2B, PPP2R5D, PRKCG, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, PSEN1, PTS, QDPR, RAB39B, RHOBTB2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF216, RNU7-1, SACS, SAMHD1, SCN1A, SCN2A, SCN4A, SCN8A, SERAC1, SETX, SGCE, SHQ1, SIL1, SLC16A2, SLC18A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC20A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC30A9, SLC39A14, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SNCA, SNORD118, SNX14, SPG11, SPG7, SPR, SQSTM1, STUB1, SUCLA2, SUOX, SURF1, SYNJ1, SYT1, TAF1, TARS2, TBC1D24, TBK1, TBP, TGM6, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TMEM240, TNPO2, TOR1A, TPK1, TPP1, TREX1, TRPM3, TSPOAP1, TTBK2, TUBB4A, UBTF, UCHL1, VAC14, VAMP1, VAMP2, VPS11, VPS13A, VPS13D, VPS16, VPS35, VPS41, VPS4A, WARS2, WDR45, WDR73, WFS1, WWOX, XK, XPR1, YIF1B, YY1, ZNF526, ZSWIM6

#2961: Parkinson-Syndrom (inkl. early-onset) (148 Gene, 335.3kb)

ACTB, ADAR, AFG3L2, ANO3, AOPEP, APP, APTX, ARSA, ARX, ATM, ATN1, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP7B, ATXN1, ATXN2, ATXN3, AUH, C19ORF12, C9ORF72, CACNA1A, CHCHD2, CHMP2B, CIZ1, CLN3, COASY, CP, CSF1R, CSTB, CYP27A1, DCAF17, DCTN1, DDC, DHDDS, DNAJC12, DNAJC5, DNAJC6, EIF2AK2, EIF4G1, EPM2A, FBXO7, FMR1, FOXG1, FRRS1L, FTL, GBA1, GCH1, GFAP, GLB1, GNAL, GRN, GTPBP2, HPCA, HTT, JPH3, KIF5A, KMT2B, LRRK2, LYST, MAPT, MECP2, MYORG, NHLRC1, NKX2-1, NOTCH2NLA, NPC1, NPC2, NR4A2, NUS1, OPA3, PANK2, PARK7, PDE2A, PDE8B, PDGFB, PDGFRB, PGK1, PINK1, PLA2G6, PLP1, PNKD, PNPLA6, POLG, POLR3A, PPP2R2B, PPP2R5D, PRKCG, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, PSAP, PSEN1, PSMF1, PTPA, PTRHD1, PTS, QDPR, RAB32, RAB39B, RNF216, SCN1A, SERAC1, SGCE, SLC18A2, SLC19A3, SLC20A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SOX6, SPG11, SPG7, SPR, STUB1, STXBP1, SYNJ1, TAF1, TBC1D24, TBK1, TBP, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A, TPP1, TUBB4A, TWNK, UBTF, UCHL1, UQCRC1, VAC14, VAMP2, VCP, VPS13A, VPS13C, VPS16, VPS35, VPS41, WARS2, WDR45, XPR1, YY1, ZFYVE26

#2965: Arthrogrypose (195 Gene, 681.1kb)

ACTA1, ACTC1, ADAMTS10, ADAMTS15, ADCY6, ADGRG6, ALG3, ANTXR2, ARX, ASCC1, ASXL1, ATAD1, ATP1A2, ATRX, B3GALNT2, B3GALT6, B4GAT1, BICD2, BIN1, BLTP1, CACNA1E, CACNA1S, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CIAO1, CNTN1, CNTNAP1, COASY, COL12A1, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CRLF1, CRPPA, CSMD1, DAG1, DHCR24, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM2, DYNC1H1, EBP, ECEL1, ERBB3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERGIC1, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FGFR3, FILIP1, FKBP10, FKRP, FKTN, FLNA, FLNB, FLNC, FLVCR2, GBA1, GBE1, GLDN, GLE1, GMPPB, HS2ST1, HSPG2, IRF6, ISLR2, KAT6B, KCNK3, KIDINS220, KIF21A, KIF5C, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KY, LAMA2, LARGE1, LGI3, LGI4, LIFR, LMNA, LMOD3, LMX1B, MAGEL2, MED11, MED12, MET, MTM1, MUSK, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH8, MYL11, MYMK, MYO9A, 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, PMM2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PPP3CA, PRG4, PSMF1, RAPSN, RIPK4, RXYLT1, RYR1, SCARF2, SCN1A, SCN4A, SCYL2, SELENON, SENP7, SKI, SLC18A3, SLC29A3, SLC35A3, SLC5A7, SLC6A9, SLC9A6, SMAD3, SMAD4, SMN1, SMPD4, STAC3, STIM1, SVIL, SYNE1, TBCD, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THOC2, TNNI1, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIP4, TRPV4, TSEN54, TTN, UBA1, UNC50, VAMP1, VIPAS39, VPS33B, VRK1, ZBTB42, ZC4H2, ZMPSTE24

#2970: Gesamt-Panel neuromuskuläre Erkrankungen (1285 Gene, 3067.4kb)

AAAS, AARS1, AARS2, AASS, ABAT, ABCA1, ABCA2, ABCB7, ABCD1, ABCD3, ABHD12, ABHD16A, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADVL, ACBD5, ACBD6, ACER3, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACTA1, ACTA2, ACTB, ACTC1, ACTG2, ACTN2, ADAMTS10, ADAMTS15, ADAR, ADCY5, ADCY6, ADGRG1, ADGRG6, ADPRS, ADSS1, AFG2B, AFG3L2, AGK, AGL, AGRN, AGTPBP1, AGXT, AHCY, AHI1, AIFM1, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDOA, ALG1, ALG11, ALG12, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALK, ALS2, AMACR, AMFR, AMPD1, AMPD2, ANG, ANO10, ANO3, ANO5, ANTXR2, ANXA11, AOPEP, AP1S1, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APOA1, APOE, APP, APTX, AR, ARFGEF3, ARG1, ARHGEF10, ARL13B, ARL3, ARL6IP1, ARMC9, ARPC3, ARSA, ARX, ASAH1, ASCC1, ASCC3, ASL, ASPH, ASXL1, ATAD1, ATAD3A, ATCAY, ATG5, ATG7, ATL1, ATL3, ATM, ATN1, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2A1, ATP2B2, ATP2B3, ATP2B4, ATP5F1B, ATP5MC3, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATRX, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, AUH, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B3GNT2, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D2, BAG3, BBS1, BCAP31, BCAS3, BCKDHB, BCL11A, BCS1L, BEAN1, BET1, BICD2, BIN1, BLOC1S1, BLTP1, BORCS8, BRAT1, BRF1, BSCL2, POPDC1, C19ORF12, C1QBP, C2CD3, C9ORF72, CA8, CACNA1A, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1S, CACNA2D2, CACNB4, CAD, CADM3, CAMK4, CAMTA1, CAPN1, CAPN3, CAPRIN1, CASK, CASQ1, CASR, CAV3, CAVIN1, CBY1, CC2D2A, VMA22, CCDC78, CCDC82, CCDC88C, CCNF, CCT5, CD59, CDK16, CENPF, CEP104, CEP290, CEP41, CFAP276, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHCHD2, CHD8, CHKB, CHMP1A, CHMP2B, CHMP3, CHP1, CHRM3, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, CIAO1, CILK1, CIZ1, CLCN1, CLCN2, CLDN11, CLDN5, CLMP, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLP1, CLPB, CLPP, CLTCL1, CNBP, CNTN1, CNTNAP1, COA7, COASY, COG1, COG3, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL12A1, COL13A1, COL25A1, COL4A1, COL4A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A2, COL9A3, COLQ, COMP, COQ4, COQ7, COQ8A, COX10, COX15, COX20, COX6A1, COX6A2, CP, CPLANE1, CPOX, CPT1C, CPT2, CRB2, CRLF1, CRPPA, CRYAB, CSF1R, CSGALNACT1, CSMD1, CSPP1, CST3, CSTB, CTBP1, CTDP1, CTNNB1, CTSD, CTSF, CWF19L1, CYLD, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAB1, DAG1, DAGLA, DARS1, DARS2, DCAF17, DCAF8, DCC, DCTN1, DDC, DDHD1, DDHD2, DDOST, DDX3X, DDX59, DEGS1, DES, DGAT2, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHH, DHRSX, DHTKD1, DHX16, DHX9, DKC1, DLAT, DLD, DLG4, DMD, DMPK, DNA2, DNAJB2, DNAJB4, DNAJB6, DNAJC12, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNAJC6, DNAJC7, DNM2, DNMT1, DNMT3B, DOCK3, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYSL5, DRP2, DST, DSTYK, DTNA, DYNC1H1, DYSF, EBF3, EBP, ECEL1, ECHS1, EDEM3, EDN3, EDNRB, EEF2, EEFSEC, EGR2, EIF2AK2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF4A2, EIF4G1, ELOVL1, ELOVL4, ELOVL5, ELP1, EMD, EMILIN1, EN1, ENO3, ENTPD1, EOGT, EPG5, EPM2A, ERBB3, ERBB4, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERGIC1, ERLIN1, ERLIN2, ETFA, ETFB, ETFDH, EVC, EVC2, EXOC3L2, EXOSC3, EXOSC5, EXOSC8, EXOSC9, EXT1, EXT2, FA2H, FAH, FAM111B, FAM149B1, FAM20C, FAR1, FARS2, FASTKD2, FAT2, FBLN5, FBN2, FBXL4, FBXO28, FBXO38, FBXO7, FCSK, FDX2, FDXR, FEM1C, FGD4, FGF14, FGFR2, FGFR3, FHL1, FICD, FIG4, FILIP1, FITM2, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNA, FLNB, FLNC, FLVCR1, FLVCR2, FMR1, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FRMD5, FRRS1L, FTL, FUCA1, FUS, FUT8, FXN, FXR1, G6PC3, GAA, GABRB2, GABRB3, GAD1, GALC, GALNT2, GALNT3, GALT, GAMT, GAN, GARS1, GBA1, GBA2, GBE1, GBF1, GCDH, GCH1, GDAP1, GDAP2, GEMIN5, GFAP, GFER, GFPT1, GGPS1, GIPC1, GJA1, GJB1, GJC2, GLA, GLB1, GLDN, GLE1, GLI3, GLRA1, GLRB, GLRX5, GLS, GLT8D1, GM2A, GMPPA, GMPPB, GNAL, GNAO1, GNB1, GNB4, GNE, GOLGA2, GORAB, GOSR2, GPAA1, GPT2, GRID2, GRIN1, GRM1, GRN, GSN, GSS, GSX2, GTPBP2, GUK1, GYG1, GYS1, HACD1, HACE1, HADHA, HADHB, HARS1, HCFC1, HEATR5B, HECTD4, HECW2, HEXA, HEXB, HIBCH, HIKESHI, HINT1, HK1, HMBS, HMGCR, HMGCS1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HNRNPH1, HPCA, HPDL, HPRT1, HRAS, HS2ST1, HSD17B10, HSPB1, HSPB8, HSPD1, HSPG2, HTRA1, HTRA2, HTT, HYCC1, HYLS1, IARS2, IBA57, IDS, IFIH1, IFT74, IGHMBP2, IMPDH2, INF2, INPP5E, INPP5K, INTS11, IRF2BPL, IRF6, ISCU, ISLR2, ITGA7, ITM2B, ITPR1, ITPR3, JAG1, JAG2, JPH1, JPH3, KANSL1, KARS1, KAT6B, KBTBD13, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNJ2, KCNJ5, KCNK3, KCNMA1, KCNN2, KCNQ2, KCNQ3, KCTD17, KDM5C, KIAA0586, KIAA0753, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF21A, KIF5A, KIF5C, KIF7, KLC2, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KLHL9, KMT2B, KPNA3, KY, L1CAM, L2HGDH, LAMA1, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LARS2, LDB3, LDHA, LETM1, LFNG, LGALSL, LGI3, LGI4, LIFR, LIG3, LITAF, LMNA, LMNB1, LMOD1, LMOD3, LMX1B, LNPK, LPIN1, LRIF1, LRP12, LRP4, LRPPRC, LRRK2, LRSAM1, LYST, MAG, MAGEL2, MAGT1, MAL, MAMDC2, MAN1B1, MAN2B1, MAN2B2, MAP3K20, MAPK8IP3, MAPT, MARS1, MARS2, MATR3, MB, MCM3AP, MECP2, MECR, MED11, MED12, MED27, MEGF10, MET, MFF, MFN2, MFSD8, MGAT2, MGME1, MICU1, MINPP1, MKKS, MKS1, MLIP, MMACHC, MME, MOGS, MORC2, MPDU1, MPI, MPV17, MPZ, MRE11, MSTO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-RNR1, MT-TL1, MTCL1, MTFMT, MTM1, MTMR14, MTMR2, MTPAP, MTRFR, MTTP, MUSK, MVK, MYBPC1, MYBPC3, MYF5, MYH1, MYH11, MYH14, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL1, MYL11, MYL2, MYL9, MYLK, MYMK, MYMX, MYO18B, MYO9A, MYO9B, MYOD1, MYORG, MYOT, MYPN, NAA60, NAGA, NAGLU, NALCN, NARS1, NAXE, NBEA, NDC1, NDRG1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NEB, NEFH, NEFL, NEK1, NEK9, NEMF, NFASC, NFU1, NGF, NGLY1, NHLRC1, NIPA1, NIT1, NKX2-1, NKX6-2, NMNAT2, NOP56, NOTCH1, NOTCH2NLA, NOTCH3, NOVA2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPTX1, NR4A2, NRCAM, NRG1, NSRP1, NT5C2, NTRK1, NUBPL, NUDT2, NUP54, NUP88, NUS1, OBSCN, OFD1, OGDHL, OPA1, OPA3, OPHN1, OPTN, ORAI1, PABPN1, PACS2, PACSIN3, PANK2, PARK7, PAX6, PAX7, PCCA, PCCB, PCDH12, PCK2, PCYT2, PDCL3, PDE10A, PDE2A, PDE8B, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHX, PDK3, PDXK, PDYN, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PFN1, PGAM2, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM3, PHGDH, PHKA1, PHYH, PI4KA, PIBF1, PIEZO2, PIGA, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGS, PIGT, PIGV, PIGW, PINK1, PIP5K1C, PITRM1, PLA2G6, PLAAT3, PLD3, PLEC, PLEKHG5, PLIN4, PLOD1, PLOD2, PLP1, PMM2, PMP2, PMP22,

PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA2, PNPLA6, PNPLA8, PNPT1, POC1B, POGLUT1, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, POLR3K, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, POR, POU4F1, PPA2, PPFIBP1, PPOX, PPP2R2B, PPP2R5D, PPP3CA, PRDM12, PRDM13, PRDX3, PREPL, PRG4, PRKAG2, PRKCG, PRKN, PRKRA, PRNP, PRPH, PRPS1, PRRT2, PRX, PSAP, PSEN1, PSEN2, PSMC3, PSMF1, PTEN, PTF1A, PTPA, PTPN11, PTRH2, PTRHD1, PTS, PUM1, PUS1, PYGM, PYROXD1, QDPR, RAB32, RAB39B, RAB3GAP2, RAB7A, RAD21, RAPSN, RARS2, RBCK1, RBM7, REEP1, REEP2, RELN, RET, RETREG1, RFC1, RFC4, RFT1, RFXANK, RHOB, RHOBTB2, RILPL1, RINT1, RIPK4, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF13, RNF170, RNF216, RNF220, RNU7-1, ROBO3, RORA, RPGRIP1L, RRM2B, RTN2, RUBCN, RXYLT1, RYR1, RYR3, SACS, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SAR1B, SARS1, SARS2, SBF1, SBF2, SCARB2, SCARF2, SCLT1, SCN10A, SCN11A, SCN1A, SCN2A, SCN4A, SCN8A, SCN9A, SCO2, SCYL1, SCYL2, SDHA, SEC23B, SEC31A, SELENOI, SELENON, SENP7, SEPSECS, 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, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A32, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC29A3, SLC2A1, SLC30A10, SLC30A9, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A14, SLC39A8, SLC44A1, SLC4A10, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A6, SLC5A7, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SLC6A9, SLC9A1, SLC9A6, SMAD3, SMAD4, SMCHD1, SMN1, SMPD4, SMPX, SNAP25, SNAP29, SNAPC4, SNCA, SNORD118, SNUPN, SNX14, SOD1, SORD, SOX10, SOX6, SPART, SPAST, SPEG, SPG11, SPG21, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SPTSSA, SQSTM1, SRD5A3, SRPK3, SS18L1, SSR3, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STAC3, STIM1, STN1, STT3A, STUB1, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUFU, SUOX, SURF1, SVBP, SVIL, SYNE1, SYNE2, SYNGAP1, SYNJ1, SYT1, SYT2, TAF1, TAF15, TAF8, TAFAZZIN, TAMM41, TANGO2, TARDBP, TARS2, TBC1D23, TBC1D24, TBCD, TBCE, TBK1, TBP, TCAP, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TDP2, TECPR2, TERT, TFG, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TGM6, TH, THAP1, THG1L, THOC2, TIA1, TIMM8A, TINF2, TK2, TMEM106B, TMEM107, TMEM126B, TMEM138, TMEM151A, TMEM165, VMA12, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM43, TMEM63C, TMEM67, TNNC2, TNNI1, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TNPO2, TNPO3, TOE1, TOGARAM1, TOR1A, TOR1AIP1, TPK1, TPM2, TPM3, TPP1, TRAPPC11, TRDN, TREM2, TREX1, TRIM2, TRIM32, TRIP4, TRPA1, TRPC3, TRPM3, TRPV1, TRPV4, TSEN15, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TSFM, TSPOAP1, TTBK2, TTC19, TTI1, TTN, TTPA, TTR, TUBA1A, TUBA4A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUSC3, TWNK, TXNDC15, TYMP, TYROBP, UBA1, UBA5, UBAP1, UBE3A, UBQLN2, UBQLN4, UBR4, UBTF, UCHL1, UNC45B, UNC50, UNC80, UQCRC1, USP8, VAC14, VAMP1, VAMP2, VAPB, VCP, VIPAS39, VLDLR, VMA21, VPS11, VPS13A, VPS13B, VPS13C, VPS13D, VPS16, VPS33B, VPS35, VPS37A, VPS41, VPS4A, VPS53, VRK1, VWA1, WARS1, WARS2, WASHC5, WDR45, WDR45B, WDR48, WDR73, WDR81, WFS1, WNK1, WWOX, XK, XPA, XPR1, XRCC1, XYLT1, XYLT2, YARS1, YARS2, YIF1B, YY1, ZBTB42, ZC4H2, ZFHX3, ZFYVE26, ZIC1, ZMPSTE24, ZNF423, ZNF526, ZSWIM6

#3136: Rhabdomyolyse, Kanalopathien und Glykogen-/ Speichererkrankungen der Skelettmuskulatur (123 Gene, 257.9kb)
AARS2, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADVL, ADCY5, AGK, AGL, AHCY, AIFM1, ALDOA, ALDOB, AMPD1, ANO5, ASPH, ATP1A2, ATP2A1, C1QBP, CACNA1A, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CHCHD10, CHKB, CLCN1, CNBP, COQ4, COQ8A, CPT2, DGUOK, DMD, DMPK, DNA2, DTNA, DYSF, ENO3, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, FASTKD2, FBP1, FDX2, FKRP, FLAD1, G6PC1, GAA, GBE1, GFER, GMPPB, GUK1, GYG1, GYS1, GYS2, HADHA, HADHB, HMBS, ISCU, KCNA1, KCNJ2, KCNJ5, LAMP2, LDHA, LPIN1, MAN2B1, MGME1, MLIP, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MYH1, NHLRC1, OBSCN, OPA1, PACSIN3, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGL, PYGM, RBCK1, RMND1, RRM2B, RYR1, SCN4A, SCO2, SGCA, SIL1, SLC1A3, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A32, SLC25A4, SLC2A1, SLC2A2, SLC37A4, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, SUCLA2, SUCLG1, TAFAZZIN, TAMM41, TANGO2, TK2, TMEM126B, TNNT1, TRPV1, TSFM, TWNK, TYMP, YARS2

Marfan-Syndrom und weitere Bindegewebserkrankungen

#2418: Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien, Gene und Stufendiagnostik gemäß EBM-Ziffer 11444 und (3 Gene, 11.9kb)
FBN1, TGFBR1, TGFBR2
Core-Gene: FBN1, TGFBR1, TGFBR2

#2420: Vaskuläres Ehlers Danlos Syndrom, Gen gemäß EBM-Ziffer 11446 (1 Gene, 4.4kb)
COL3A1

#3017: Bindegewebserkrankungen (103 Gene, 331.3kb)
ABL1, ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, AEBP1, ALDH18A1, ARIH1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CANT1, CASK, CBS, CHST14, CHST3, COL11A1, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CSGALNACT1, DCC, DLG4, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, EXOC6B, FAM20B, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, FLNB, FOXE3, GORAB, GZF1, HCN4, IPO8, JAG1, KCNMA1, KIF22, LOX, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LTBP4, MAPK8, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, NPR3, PCGF2, PDGFRB, PIEZO2, PLOD1, PLOD3, PMEPA1, PRDM5, PRKG1, PTDSS1, PYCR1, RIN2, ROBO3, ROBO4, SKI, SLC10A7, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THBS2, THSD4, TLN1, TNXB, XYLT1, ZNF469

#3396: Thorakale Aortenerweiterung und Aortendissektion, Gene gemäß EBM-Ziffer 11448 (50 Gene, 156.9kb)
ABL1, ACTA2, ADAMTSL2, 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, SECISBP2, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THSD4

#3022: Pneumothorax-Genomics England PanelApp Pneumothorax (16 Gene, 43.0kb)
CBS, CFTR, COL3A1, FBN1, FLCN, IFNG, IPO8, SERPINA1, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TSC1, TSC2

#3083: Stickler Syndrom (12 Gene, 41.4kb)
BMP4, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, GZF1, LOXL3, PLOD3, SLC29A3, VCAN

#3085: Gesamt-Panel Bindegewebserkrankungen (inkl. Aortopathien, Ehlers-Danlos-, Marfan-, Loeys-Dietz-, Stickler-Syndrom und Pneumothorax) (123 Gene, 403.2kb)
ABL1, ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAMTSL4, AEBP1, ALDH18A1, ARIH1, ASPH, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BGN, BMP4, C1R, C1S, CANT1, CASK, CBS, CFTR, CHST14, CHST3, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CSGALNACT1, DCC, DLG4, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, EXOC6B, FAM20B, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, FLNB, FOXE3, GORAB, GZF1, HCN4, IFNG, IPO8, JAG1, KCNMA1, KIF22, LOX, LOXL3, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LTBP4, MAPK8, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, NPR3, PCGF2, PDGFRB, PIEZO2, PKD1, PKD2, PLOD1, PLOD3, PMEPA1, PRDM5,

PRKG1, PTDSS1, PYCR1, RIN2, ROBO3, ROBO4, SECISBP2, SERPINA1, SKI, SLC10A7, SLC29A3, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THBS2, THSD4, TLN1, TNXB, TSC1, TSC2, VCAN, XYLT1, ZNF469

Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathien und Noonan-Syndrom

#2281: Linksventrikuläre Non-Compaction (LVNC) (16 Gene, 164.7kb)
ACTC1, ACTN2, DES, DSP, HCN4, MIB1, MYBPC3, MYH7, NONO, PRDM16, RBM20, RYR2, TAFAZZIN, 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

#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

#2289: Short-QT-Syndrom (SQTS) (8 Gene, 28.6kb)
CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, SLC4A3

#2291: Brugada-Syndrom (2 Gene, 9.5kb)
KCNH2, SCN5A

#2292: Catecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie (CPVT) (8 Gene, 22.2kb)
CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TECRL, TRDN
Core-Gen: RYR2

#2293: Gesamtpanel Herzrhythmusstörungen inkl. u.a. LQTS, SQTS, Brugada-Syndrom (39 Gene, 101.9kb)
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

#3397: Noonan-Syndrom, gemäß EBM-Ziffer 11356 (27 Gene, 56.1kb)
BRAF, CBL, ERF, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP4K4, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, RREB1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2, TAB2
Core-Gene: BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1

#3029: Rasopathien inkl. Noonan-, Cardiofaciocutanes (CFC) und Costello-Syndrom (27 Gene, 56.1kb)
BRAF, CBL, ERF, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP4K4, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, RREB1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2, TAB2
Core-Gen: PTPN11

#3034: Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) nicht-syndromal (38 Gene, 174.8kb)
ACTC1, ACTN2, ALPK3, ATAD3A, CACNA1C, CSRP3, DES, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, GYG1, JPH2, KLHL24, LAMP2, MT-TI, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYPN, NEBL, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, RPS6KB1, TBX20, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, TULP3

#3035: Dilatative Kardiomyopathie (DCM) nicht-syndromal (82 Gene, 326.4kb)
ABCC9, ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANK2, ANKRD1, BAG3, BAG5, C10ORF71, CAP2, CDH2, CRYAB, CSRP3, CTC1, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EPG5, EYA4, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, GATA6, GATAD1, HAMP, HFE, HJV, IDH2, JPH2, JUP, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYLK3, MYPN, MYZAP, NEBL, NEXN, NKX2-5, NRAP, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPA2, PPP1R13L, PRDM16, PSEN1, PSEN2, RBM20, RHBDF1, RPL3L, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN1B, SCN5A, SGCD, SLC40A1, SLC6A6, SPEG, TAB2, TAFAZZIN, TBX20, TBX5, TCAP, TFR2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TTN, VCL

#3036: Gesamt-Panel Kardiomyopathien im Erwachsenenalter / nicht-syndromal (inkl. HCM, DCM, LVNC, ARVC (107 Gene, 371.0kb)
ABCC9, ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ATAD3A, BAG3, BAG5, C10ORF71, CACNA1C, CAP2, CDH2, CRYAB, CSRP3, CTC1, CTNNA3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EPG5, EYA4, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, GATA6, GATAD1, GLA, GYG1, HAMP, HCN4, HFE, HJV, IDH2, JPH2, JUP, KBTBD13, KLHL24, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMNA, MIB1, MT-TI, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYLK3, MYPN, MYZAP, NEBL, NEXN, NKX2-5, NONO, NRAP, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPA2, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RBM20, RHBDF1, RIT1, RPL3L, RPS6KB1, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN1B, SCN5A, SGCD, SLC40A1, SLC6A6, SPEG, TAB2, TAFAZZIN, TBX20, TBX5, TCAP, TFR2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, TULP3, VCL

#3037: Gesamt-Panel Kardiomyopathien inkl. pädiatrische oder syndromale und nicht-syndromale Formen (235 Gene, 566.7kb)
AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ARSB, ATAD3A, ATP5F1D, ATPAF2, BAG3, BAG5, BRAF, C10ORF71, C1QBP, CACNA1C, CAMK2D, CAP2, CASZ1, CBL, CDH2, COA5, COA6, COQ4, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6B1, COX7B, CPT2, CRLS1, CRYAB, CSRP3, CTC1, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, ELAC2, EMD, EPG5, EYA4, FAH, FASTKD2, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, FNIP1, FOXRED1, GAA, GATA6, GATAD1, GLA, GLB1, GSN, GTPBP3, GUSB, GYG1, HADHA, HADHB, HAMP, HCN4, HFE, HGSNAT, HJV, HRAS, HSD17B10, IDH2, IDS, IDUA, JPH2, JUP, KBTBD13, KLHL24, KRAS, LAMP2, LDB3, LEMD2, LETM1, LMNA, LMOD2, LRPPRC, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K7, MCM10, MIB1, MIPEP, MLYCD, MMACHC, MMUT, MRAS, MRPL44, MRPS22, MT-TI, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYLK3, MYPN, MYZAP, NAA10, NAA15,

NAGLU, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFA4, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB7, NDUFB8, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEBL, NEXN, NF1, NKX2-5, NONO, NRAP, NRAS, NUBPL, PCCA, PCCB, PDLIM3, PET100, PGM1, PKP2, PLD1, PLEKHM2, PLN, PMM2, PNPLA2, PPA2, PPCS, PPP1CB, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RASA2, RBCK1, RBM20, RHBDF1, RIT1, RNF220, RPL3L, RPS6KB1, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN1B, SCN5A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHD, SGCD, SGSH, SHMT2, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SLC30A5, SLC40A1, SLC6A6, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED2, SURF1, TAB2, TAF1A, TAFAZZIN, TBX20, TBX5, TCAP, TFR2, TMEM126B, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, TULP3, UQCC2, UQCRB, UQCRFS1, VCL

#3038: Plötzlicher (Herz-) Tod inkl. u.a. Gesamtpanel Herzrhythmusstörungen (#2293) und Kardiomyopathien (#3037) (262 Gene, 607.3kb)

AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ARSB, ATAD3A, ATP5F1D, ATPAF2, BAG3, BAG5, BRAF, C10ORF71, C1QBP, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CAMK2D, CAP2, CASQ2, CASZ1, CAV3, CBL, CDH2, CLCA2, COA5, COA6, COQ4, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6B1, COX7B, CPT2, CRLS1, CRYAB, CSRP3, CTC1, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, ELAC2, EMD, EPG5, EYA4, FAH, FASTKD2, FHL1, FHL2, FHOD3, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, FNIP1, FOXRED1, GAA, GATA6, GATAD1, GJA5, GLA, GLB1, GLRA1, GNB5, GSN, GTPBP3, GUSB, GYG1, HADHA, HADHB, HAMP, HCN4, HFE, HGSNAT, HJV, HRAS, HSD17B10, IDH2, IDS, IDUA, JPH2, JUP, KBTBD13, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ8, KCNQ1, KLHL24, KRAS, LAMP2, LDB3, LEMD2, LETM1, LMNA, LMOD2, LRPPRC, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K7, MCM10, MIB1, MIPEP, MLYCD, MMACHC, MMUT, MRAS, MRPL44, MRPS22, MT-TI, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYLK3, MYPN, MYZAP, NAA10, NAA15, NAGLU, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFA4, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB7, NDUFB8, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEBL, NEXN, NF1, NKX2-5, NONO, NPPA, NRAP, NRAS, NUBPL, PCCA, PCCB, PDLIM3, PET100, PGM1, PHOX2B, PKP2, PLD1, PLEKHM2, PLN, PMM2, PNPLA2, POPDC2, PPA2, PPCS, PPP1CB, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RASA2, RBCK1, RBM20, RHBDF1, RIT1, RNF220, RPL3L, RPS6KB1, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN1B, SCN5A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHD, SGCD, SGSH, SHMT2, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SLC30A5, SLC40A1, SLC4A3, SLC6A6, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED2, SURF1, TAB2, TAF1A, TAFAZZIN, TANGO2, TBX20, TBX5, TCAP, TECRL, TFR2, TMEM126B, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSFM, TSPYL1, TTN, TTR, TULP3, UQCC2, UQCRB, UQCRFS1, VCL

Endokrinologische Erkrankungen/ Adipositas/ Lipodystrophie

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

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

#3074: Adipositas, monogene Formen (97 Gene, 260.9kb)

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, LRRC7, LZTFL1, MAGEL2, MC3R, MC4R, MECP2, MKKS, MKS1, MRAP2, MYT1L, NCOA1, NDN, NFATC2IP, NR0B2, 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, SNURF, TBX3, TMEM67, TRIM32, TRPC5, TTC8, TUB, UBE3A, UCP3, VPS13B, WDPCP

#3075: Adipositas mit Beeinträchtigung der mentalen Funktionen (476 Gene, 1318.2kb)

ABCA4, ABCB4, ABCC8, ABCC9, ABHD5, ACADVL, ACBD6, ADCY3, ADGRL1, ADNP, AFF4, AGBL5, AHI1, AHR, AIP, AKT1, AKT2, ALMS1, ANK3, ANOS1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APOE, ARHGEF18, ARL13B, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARMC5, ARNT2, ARVCF, ASH1L, ATP10A, ATP6AP2, ATP7B, ATRX, BAP1, BAZ1B, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BDNF, BEST1, BIN1, BLK, BLM, BPTF, BRAF, BRD4, BUD23, CA4, CANT1, CASZ1, CC2D2A, CCDC141, CCDC28B, CDH23, CDHR1, CDKN2A, CEP164, CEP19, CEP290, CERKL, CFAP410, CFAP418, CFH, CFI, CHD7, CHD8, CLCC1, CLIP2, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CNNM2, CNTNAP2, COA3, COMT, COPB1, CPE, CRB1, CREBBP, CRX, CTNNB1, CTSH, CTSK, CUL4B, DCC, DDB1, DDX6, DEAF1, DHDDS, DHX38, DICER1, DIS3L2, DLK1, DMPK, DNAJC30, DNMT3A, DPYD, DUSP6, DYNC2I2, DYRK1B, EDNRB, EHMT1, EIF2S3, EIF4H, ELN, EMD, ENPP1, EP300, ERMARD, EYS, FAM161A, FBXO11, FEZF1, FGD1, FGF17, FGF8, FGFR1, FGFR3, FHL1, FIBP, FKBP6, FLII, FLRT3, FMR1, FOXP1, FSCN2, FSHB, FXR1, GABRA3, GABRD, GATA4, GCK, GHR, GJA5, GJA8, GLI3, GNAI1, GNAS, GNRH1, GNRHR, GP1BB, GPR101, GTF2I, GTF2IRD1, GTF2IRD2, GUCA1B, HACE1, HCRT, HDAC4, HDAC8, HEATR3, HECTD4, HERC1, HERC2, HESX1, HGSNAT, HIRA, HK1, HKDC1, HLA-DQB1, HLA-DRB1, HNF1A, HNF4A, HS6ST1, HSPG2, HTR2C, IDH3A, IDH3B, IER3IP1, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT74, IFT88, IGF1, IGF1R, IL17RD, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INS, IQSEC2, JMJD1C, KCNAB2, KCNJ11, KDM1A, KDM6A, KIAA1549, KIDINS220, KIF3B, KISS1, KISS1R, KIZ, KLHL7, KLLN, KMT2C, KMT2D, KSR2, LARS2, LAS1L, LEP, LEPR, LHB, LHX3, LHX4, LIMK1, LMNA, LRAT, LRRC7, LUZP1, LZTFL1, LZTR1, MAGEL2, MAK, MAN1B1, MAPK8IP3, MC4R, MCM3AP, MECP2, MEGF8, MEN1, MERTK, METTL27, MIA3, MKKS, MKRN3, MKS1, MLXIPL, MMP23B, MOG, MRAP2, MTFMT, MTOR, MYT1L, NCF1, NDN, NDNF, NDST1, NEK2, NF2, NHLH2, NIN, NIPBL, NKAP, NPAP1, NPHP1, NR2E3, NR3C1, NRL, NSD1, NSMF, NTRK2, OCA2, ODC1, OFD1, OTX2, P2RY11, P4HTM, PAX4, PAX6, PCARE, PCNT, PCSK1, PDE11A, PDE4D, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PDE8B, PDGFB, PDPN, PDSS1, PDX1, PGM2L1, PHF21A, PHF6, PHIP, PHKA2, PHKB, PHKG2, PIGA, PIGL, PIGN, PIGQ, PIGT, PIK3CA, PNKP, PNPLA2, PNPLA6, POGZ, POMC, POMGNT1, POU1F1, POU3F4, PPARG, PRCD, PRDM16, PRKACA, PRKAR1A, PRKAR1B, PRKCZ, PRMT7, PROK2, PROKR2, PROM1, PROP1, PRORP, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PSMD12, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAB23, RAD21, RAF1, RAI1, RAP1B, RAX2, RBMX, RBP3, RDH12, REEP6, RERE, RFC2, RGR, RHO, RIT1, RLBP1, RNF135, RNPC3, ROBO1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPS6KA3, RREB1, RTL1, RYR1, SAG, SATB1, SCAF4, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SEC23B, SEC24C, SECISBP2, SEMA3A, SEMA4A, SETBP1, SETD1A, SETD2, SH2B1, SH3KBP1, SHOC2, SHOX, SIM1, SIN3A, SKI, SLC25A4, SLC38A8, SLC7A14, SLC7A7, SLC9A7, SMAD4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMO, SNRNP200, SNRPN, SNURF, SOS1, SOX10, SOX2, SOX3, SPATA7, SPEN, SPG11, SPIN4, SPRY4, SPTBN1, SRRM2, SRY, STEEP1, STX16, STX1A, SUFU, SUPT16H, SYNE1, SYNE2, TAC3, TACR3, TAF1, TAOK1, TBC1D2B, TBL2, TBX1, TCF12, TCF20, TERT, TFE3, THOC2, THRA, THRB, TMCO1, TMEM216, TMEM218, TMEM270, TMEM43, TMEM67, TMLHE, TNFRSF1A, TNFSF4, TOGARAM1, TOPORS, TP53, TRAF7, TRAPPC9, TRHR, TRIM32, TRIP12, TRIP4, TTC8, TUB, TULP1, UBE2A, UBE3A, UBE3C, UBE4B, UCP2, UFD1, USH2A, USP48, USP7, USP8, VPS13B, VPS37D, VWA8, WAC, WDPCP, WDR11, WT1, XRCC4, XYLT1, YY1, ZBTB20, ZBTB7A, ZNF365, ZNF408, ZNF513, ZNF711, ZNRF3

#3076: Lipodystrophie (Version 1.17) (48 Gene, 105.4kb)

ADRA2A, AGPAT2, AKT2, ALMS1, ATP6V0A2, BANF1, BLM, BSCL2, BUD13, CAV1, CAVIN1, CIDEC, EPHX1, ERCC6, ERCC8, FBN1, INSR, KCNJ6, LEMD2, LIPE, LMNA, LMNB2, MFN2, MTX2, OTULIN, PCNT, PCYT1A, PIK3R1, PLAAT3, PLIN1, PNPLA2, POC1A, POLD1, POLR3A, POMP, PPARG, PRIM1, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, SPRTN, TOMM7, UVSSA, WRN, ZMPSTE24

#3077: Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) (16 Gene, 26.1kb)
ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PCBD1, PDX1, RFX6

#3078: Insulinresistenz inkl. MODY (33 Gene, 81.4kb)
ABCC8, AGPAT2, ALMS1, APPL1, BLK, BLM, BSCL2, CAV1, CAVIN1, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, INSR, KCNJ11, KLF11, LIPE, LMNA, NEUROD1, PAX4, PCBD1, PCNT, PCYT1A, PDX1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, RFX6, WRN, ZMPSTE24

#3079: Konnatale Hypothyreose (43 Gene, 101.7kb)
CDCA8, DUOX1, DUOX2, DUOXA1, DUOXA2, FOXE1, GATA6, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, KMT2D, LHX3, LHX4, MAGEL2, NKX2-1, NKX2-5, OTX2, PAX8, POU1F1, PRKAR1A, PROP1, RNPC3, ROBO1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, SNURF, TBL1X, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR, TTF1, TUBB1, UBE3A

#3080: Hypogonadotroper Hypogonadismus (67 Gene, 154.1kb)
ANOS1, ARHGAP35, AXL, CCDC141, CHD7, CLPP, CPE, CUL4B, DCAF17, DCC, DMXL2, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GLI2, GNRH1, GNRHR, HAMP, HFE, HS6ST1, IGSF10, IL17RD, KISS1, KISS1R, KLB, LEP, LEPR, LHB, LHX4, NDNF, NHLH2, NR0B1, NSMF, NTN1, OTUD4, PCSK1, PLXNA1, PLXNA3, PNPLA6, POLR3A, POLR3B, PROK2, PROKR2, PROP1, RAB3GAP1, RNF216, SEMA3A, SEMA3E, SEMA3F, SEMA7A, SLC29A3, SLC40A1, SOX10, SOX11, SOX2, SPRY4, TAC3, TACR3, TBX3, TCF12, TFR2, TUBB3, WDR11

Erbliche Tumorsyndrome

#703: kleines Panel MEN (3 Gene, 5.8kb)
CDKN1B, MEN1, RET
Core-Gene: CDKN1B, MEN1, RET

#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

#3097: Multiple endokrine Tumoren (19 Gene, 29.2kb)
AIP, CDC73, CDKN1B, DLST, FH, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, TP53, VHL

#3098: Hereditäres Paragangliom/ Phäochromozytom (15 Gene, 24.8kb)
DLST, FH, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, VHL
Core-Gene: RET, SDHB, SDHD, VH

#3153: Nierenzellkarzinom (14 Gene, 25.6kb)
BAP1, CDKN2B, CHEK2, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, TSC1, TSC2, VHL

Pulmonale arterielle und hereditäre Hypertonie

#2233: Morbus Osler (hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie) und Differentialdiagnosen (9 Gene, 33.3kb)
ACVRL1, ATM, BMPR2, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4, VWF
Core-Gene: ACVRL1, ENG

#2244: Familiärer Hyperaldosteronismus (5 Gene, 19.1kb)
CACNA1D, CACNA1H, CLCN2, CYP11B1, KCNJ5

#2976: Pulmonale arterielle Hypertonie (25 Gene, 57.9kb)
ABCC8, ACVRL1, AQP1, ATP13A3, BMP10, BMPR1B, BMPR2, CAPNS1, CAV1, EIF2AK4, ENG, FLNA, FOXF1, G6PC3, G6PD, GDF2, GGCX, KCNK3, KDR, NFU1, SARS2, SMAD9, SOX17, TBX4, TET2
Core-Gen: BMPR2

#2977: Hereditärer Hypertonus (29 Gene, 70.4kb)
CACNA1D, CACNA1H, CLCN2, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2, HSD11B2, HSD3B2, KCNJ5, KLHL3, MTX2, NPR1, NR3C1, NR3C2, PDE3A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TTC21B, WNK1, WNK4, YY1AP1

Lungenerkrankungen

#2649: Cystische Fibrose (1 Gene, 4.4kb)
CFTR
Core-Gen: CFTR

#2919: Interstitielle Lungenerkrankung, familiäre Lungenfibrose, Surfactant-Mangel (93 Gene, 256.1kb)
ABCA3, ACD, ACVRL1, AFF4, AP3B1, ASAH1, ASCL1, BMPR1B, BMPR2, CASR, CAV1, CCBE1, CCDC39, CCDC40, CFTR, COPA, CSF2RA, CSF2RB, CTC1, DKC1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF6, DNAH11, 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, MUC5B, NAF1, NF1, NHLRC2, NHP2, NKX2-1,

NOP10, OAS1, PARN, PGM3, PHOX2B, POLA2, RPA1, RPGR, RSPH1, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, SCNN1A, SCNN1B, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, SLC34A2, SLC7A7, SMAD9, SMPD1, SOX18, STAT1, STAT3, STING1, STRA6, TBX4, TERC, TERT, TINF2, WFDC2, ZCCHC8

#3064: Primäre ciliäre Dyskinesie (OHNE CFTR-Gen) (72 Gene, 249.1kb)
AGR2, BRWD1, DNAAF19, CCDC39, CCDC40, DRC2, CCNO, CFAP298, CFAP300, CFAP43, CFAP53, CFAP57, CFAP74, CLXN, DAW1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH11, DNAH17, DNAH5, DNAH6, DNAH7, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, FOXJ1, GAS2L2, DRC4, 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, TP73, TTC12, TUBB4B, WFDC2, ZMYND10

Autoinflammation-/ Periodisches Fieber-Syndrom

#2966: Chronische Granulomatose (8 Gene, 11.3kb)
CYBA, CYBB, CYBC1, G6PD, NCF1, NCF2, NCF4, NOD2

#2967: Erbliches Angioödem (5 Gene, 9.2kb)
ANGPT1, F12, KNG1, PLG, SERPING1

#2971: Angeborene Komplementdefekte (33 Gene, 65.2kb)
C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CD46, CD55, CD59, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CFP, FCN3, MASP2, SERPING1, THBD

#2972: Amyloidosen (12 Gene, 12.0kb)
APOA1, APOA2, APOA4, APOC2, APOC3, B2M, CST3, FGA, GSN, LYZ, NLRP3, TTR

#3055: Gesamtpanel Angeborene Störungen des Immunsystems inkl. Autoinflammationserkrankungen (601 Gene, 1242.9kb)
ACD, ACP5, ACTB, ADA, ADA2, ADAM17, ADAMTS3, ADAR, ADH5, AICDA, AIRE, AK2, ALPI, ALPK1, ANGPT1, ANKZF1, AP1S3, AP3B1, AP3D1, APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, APOL1, ARHGEF1, ARPC1B, ARPC5, ATAD3A, ATG4A, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLK, BLM, BLNK, BLOC1S6, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BSX, BTK, C1GALT1C1, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C2ORF69, C3, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CA2, CARD10, CARD11, CARD14, CARD8, CARD9, CARMIL2, CASP10, CASP8, CBLB, CCBE1, CCR2, CCR5, CD19, CD247, CD27, CD274, CD28, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDC42, CDCA7, CEBPE, CERT1, 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, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTNNBL1, CTPS1, CTSC, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DBF4, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DEF6, DGKE, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK11, DOCK2, DOCK8, DPP9, DSG1, DUOX2, DUT, EFL1, ELANE, ELF4, EPCAM, EPG5, ERBIN, ERCC4, ERCC6L2, ERN1, ETS1, EXTL3, F12, FAAP24, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, FAT4, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT1, FERMT3, FGA, FGL2, FLI1, FLT3LG, FNIP1, FOXI3, FOXN1, FOXP3, FPR1, G6PC3, G6PD, GATA2, GATA3, GFI1, GIMAP5, GIMAP6, GINS1, GINS4, GSN, GTF3A, GUCY2C, GUK1, HAVCR2, HAX1, HCK, HELLS, HIRA, HLA-C, HMOX1, HPS1, HPS4, HPS6, HSPA1L, HTRA2, HYOU1, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHG1, IGHM, IGKC, IGLL1, IKBKB, IKBKE, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL12RB2, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL18BP, IL1R1, IL1RN, IL21, IL21R, IL23R, IL27RA, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, INO80, IPO8, IRAK1, IRAK4, IRF1, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITCH, ITGAV, ITGB2, ITK, ITPKB, ITPR3, IVNS1ABP, JAGN1, JAK1, JAK3, JAM3, KARS1, KDM6A, KMT2A, KMT2D, KNG1, KRAS, LACC1, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP1, LCP2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LRP5, LRRC8A, LSM11, LY96, LYN, LYST, LYZ, MAD2L2, MADD, MAGT1, MALT1, MAN2B2, MAP1LC3B2, MAP3K14, MAPK8, MASP2, MBL2, MCM10, MCM4, MCTS1, MDM4, MECOM, MEFV, MOGS, MPEG1, MRTFA, MS4A1, MSH6, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYSM1, NAF1, NBAS, NBEAL2, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NCSTN, NFAT5, NFATC1, NFATC2, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOP10, NOS2, NOX1, NRAS, NRGN, NSMCE3, NUDCD3, NUP214, OAS1, OAS2, OCLN, OGFRL1, ORAI1, OSMR, OSTM1, OTULIN, P2RY8, PALB2, PARN, PAX1, PAX5, PDCD1, PEPD, PGM3, PI4KA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG1, PLCG2, PLEKHM1, PLG, PMS2, PMVK, PNP, POLA1, POLD1, POLD2, POLD3, POLE, POLE2, POLR3A, POLR3C, POLR3F, POMP, POT1, POU2AF1, PRF1, PRIM1, PRKCD, PRKDC, PSEN1, PSENEN, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMD12, PSMG2, PSTPIP1, PTCRA, PTEN, PTPN2, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAD50, RAD51, RAD51C, RAD51D, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RBCK1, RC3H1, RECQL4, REL, RELA, RELB, REXO2, RFWD3, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHBDF2, RHOG, RHOH, RIGI, RIPK1, RIPK3, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASEL, RNF168, RNF31, RNH1, RNU4ATAC, RNU7-1, RORC, RPA1, RPSA, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SAT1, SBDS, SCGN, SEC61A1, SEMA3E, SENP7, SERPINA1, SERPING1, SGPL1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SH3KBP1, SHARPIN, SKIC2, SKIC3, SLC19A1, SLC29A3, SLC30A7, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC4A2, SLC7A7, SLC9A3, SLCO2A1, SLX4, SMARCAL1, SMARCD2, SNX10, SOCS1, SP110, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SRP19, SRP54, SRP68, SRP72, SRPRA, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK4, STN1, STX11, STXBP2, STXBP3, SYK, TAFAZZIN, TAP1, TAP2, TAPBP, TBCE, TBK1, TBX1, TBX21, TCF3, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFRC, TGFB1, TGFBR1, TGFBR2, THBD, THYN1, TICAM1, TINF2, TIRAP, TLR3, TLR4, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TMEFF1, TNF, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TNFRSF9, TNFSF11, TNFSF12, TNFSF13, TNFSF9, TOM1, TOP2B, TP53, TP63, TPP2, TRAC, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TRIM22, TRNT1, TTC7A, TTR, TYK2, TYMS, UBA1, UBE2T, UNC119, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USP18, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, XRCC2, ZAP70, ZBTB24, ZCCHC8, ZNF341, ZNFX1

#3056: Kombinierte Immundefekte mit und ohne syndromale Merkmale (260 Gene, 585.9kb)
ACBD7, ADA, AIRE, AK2, ARPC1B, ARPC5, ATM, B2M, BCL10, BCL11B, BLM, BSX, CARD11, CARD9, CCBE1, CCR5, CD247, CD27, CD28, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD70, CD8A, CDCA7, CHD7, CHUK, CIB1, CIITA, CLCN7, COPG1, CORO1A, CRACR2A, CTPS1, CXCR4, CYBB, DBR1, DCLRE1C, DIAPH1, DKC1, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, DSG1, EPG5, ERBIN, ERCC6L2, ETS1, EXTL3, FAT4, FCGR3A, FCHO1, FLI1, FLT3LG, FNIP1, FOXI3, FOXN1, GATA2, GINS1, GINS4, GUK1, HELLS, HMOX1, HSPA14, HTRA2, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IKBKB, IKBKE, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL12B, IL12RB1, IL-17RA, IL17RC, IL21, IL21R, IL23R, IL27RA, IL2RG, IL6R, IL6ST, IL7, IL7R, IRAK4, IRF1, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITK, ITPKB, ITPR3, IVNS1ABP, JAK1, JAK3, JAM3, KDM6A, KMT2A, KMT2D, LAT, LCK, LCP1, LCP2, LIG1, LIG4, LRBA, MAGT1, MALT1, MAN2B2, MAP3K14, MAPK8, MCM10, MCM4, MCTS1, MOGS, MSN, MTHFD1, MYD88, MYSM1, NBAS, NBN, NCSTN, NFATC1, NFATC2, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NRGN, NSMCE3, NUDCD3, OAS2, ORAI1, OSTM1, PARN, PAX1, PGM3, PI4KA, PIK3CD, PLCG2, PLEKHM1, PMS2, PNP, POLA1, POLD1, POLD2, POLD3, POLE, POLE2, POLR3A, POLR3C, PRF1, PRIM1, PRKDC, PSEN1, PSENEN, PSMB10, PTCRA, PTPRC, RAC2, RAD50, RAG1, RAG2, RANBP2, RBCK1, RECQL4, REL, RELA, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOH,

RIPK3, RMRP, RNASEL, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RORC, RPSA, RTEL1, SASH3, SEMA3E, SGPL1, SH2D1A, SKIC2, SKIC3, SLC19A1, SLC46A1, SMARCAL1, SNX10, SP110, SPINK5, SPPL2A, STAT1, STAT2, STAT3, STAT5B, STAT6, STIM1, STK4, STXBP2, TAP1, TAP2, TAPBP, TBCE, TBK1, TBX1, TBX21, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TFRC, TGFBR1, TGFBR2, THYN1, TICAM1, TINF2, TLR3, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TMEFF1, TNFRSF11A, TNFRSF4, TNFRSF9, TNFSF11, TP63, TRAC, TRAF3IP2, TTC7A, TYK2, UNC13D, UNC93B1, WAS, WIPF1, XIAP, ZAP70, ZBTB24, ZNF341, ZNFX1

#3057: Angeborene Immundefekte mit Anfälligkeit für mykobakterielle/bakterielle, virale oder Pilzinfektionen (113 Gene, 224.7kb)
AIRE, APOL1, CARD11, CARD9, CARMIL2, CCR5, CD27, CD28, CD4, CD70, CIB1, CLCN7, CORO1A, CTPS1, CXCR4, CYBB, DBR1, FCGR3A, GATA2, GTF3A, HMOX1, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IKBKE, IL12B, IL12RB1, IL12RB2, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL18BP, IL23R, IL27RA, IRAK1, IRAK4, IRF1, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITK, JAK1, LRBA, LY96, MAGT1, MAP1LC3B2, MAPK8, MCM10, MCM4, MCTS1, MSN, MYD88, NBAS, NCSTN, NFATC2, NOS2, OAS1, OAS2, OSTM1, PIK3CD, PLCG2, PLEKHM1, POLR3A, POLR3C, POLR3F, PRF1, PRKCD, PSEN1, PSENEN, RANBP2, RASGRP1, RIPK3, RNASEL, RORC, RPSA, SH2D1A, SNX10, SPPL2A, STAT1, STAT2, STAT3, STK4, STXBP2, TBK1, TBX21, TCIRG1, TET2, TICAM1, TIRAP, TLR3, TLR4, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TMEFF1, TNFRSF11A, TNFRSF9, TNFSF11, TNFSF9, TRAF3, TRAF3IP2, TYK2, UNC13D, UNC93B1, XIAP, ZNFX1

#3065: Variables Immundefektsyndrom und Antikörpermangelsyndrom (67 Gene, 127.5kb)
ADA2, AICDA, ARHGEF1, ATP6AP1, BLK, BLNK, BTK, CARD11, CD19, CD27, CD79A, CD79B, CD81, CR2, CTLA4, CTNNBL1, CXCR4, DNMT3B, FNIP1, ICOS, ICOSLG, IGHG1, IGHM, IGKC, IGLL1, IKZF1, INO80, IRF2BP2, KARS1, LRBA, MAP3K14, MOGS, MS4A1, MSH6, NFKB1, NFKB2, OAS1, PAX5, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, POU2AF1, PRKCD, PTEN, RAC2, SEC61A1, SENP7, SH2D1A, SH3KBP1, SKIC2, SKIC3, SLC39A7, SOCS1, SP110, SPI1, TCF3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF12, TNFSF13, TOP2B, TRNT1, UNG, WAS, WIPF1, XIAP

#3067: Periodisches Fieber und Autoinflammationserkrankungen (101 Gene, 175.3kb)
ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, ALPI, ALPK1, AP1S3, APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, ARPC5, ATAD3A, C2ORF69, CARD14, CDC42, CEBPE, COPA, DNASE1L3, DNASE2, DPP9, ELANE, FGA, GSN, HAVCR2, HCK, IFIH1, IKBKG, IL17RA, IL1R1, IL1RN, IL36RN, IRAK4, JAK1, LPIN2, LSM11, LYN, LYZ, MEFV, MVK, NCKAP1L, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, OAS1, OGFRL1, OSMR, OTULIN, PIK3CG, PLCG2, PMVK, POLA1, POMP, PRF1, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMD12, PSMG2, PSTPIP1, PTCRA, PTPN2, RBCK1, RC3H1, RELA, REXO2, RIGI, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF31, RNU7-1, SAMHD1, SAT1, SCGN, SERPINA1, SH3BP2, SHARPIN, SLC29A3, STAT2, STAT4, STING1, STXBP3, SYK, TBK1, TLR8, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1, TRIM22, TRNT1, TTR, UBA1, USP18, WDR1, ZNFX1

#3068: Störungen der Immunregulation (103 Gene, 223.1kb)
ACP5, ADA2, ADAR, AIRE, AP3B1, AP3D1, ARPC5, BACH2, BLOC1S6, CARMIL2, CASP10, CASP8, CBLB, CD27, CD274, CD70, CEBPE, CERT1, CTLA4, CTPS1, DEF6, DOCK11, DOCK2, DPP9, ELF4, ERN1, FAAP24, FADD, FAS, FASLG, FERMT1, FGL2, FOXP3, GATA2, GATA3, GIMAP5, GIMAP6, HAVCR2, IFIH1, IKZF1, IKZF2, IL10, IL10RA, IL10RB, IL27RA, IL2RA, IL2RB, IPO8, ITCH, ITGAV, ITK, JAK1, LACC1, LIG4, LRBA, LYN, LYST, MADD, MAGT1, NBAS, NBEAL2, NCKAP1L, NFAT5, NFATC2, P2RY8, PDCD1, PEPD, PLCG1, POMP, PRF1, PRKCD, RAB27A, RASGRP1, RHBDF2, RHOG, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SASH3, SH2B3, SH2D1A, SLC7A7, SOCS1, STAT3, STAT6, STING1, STX11, STXBP2, SYK, TET2, TGFB1, TLR7, TNFRSF9, TNFSF9, TPP2, TRAF3, TREX1, UNC13D, UNC93B1, XIAP, ZAP70

#3072: Hyper-IgE-Syndrom (HIES) (16 Gene, 43.4kb)
CARD11, DOCK8, DSG1, ERBIN, IL6R, IL6ST, PGM3, SPINK5, STAT3, STAT6, TGFBR1, TGFBR2, TYK2, WAS, WIPF1, ZNF341

#3073: Defekte der Phagozytenzahl oder der Phagozytenfunktion (56 Gene, 99.2kb)
ACTB, CCR2, CEBPE, CFTR, CLPB, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTSC, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DBF4, DNAJC21, EFL1, ELANE, FERMT3, FPR1, G6PC3, G6PD, GATA2, GFI1, HAX1, HYOU1, ITGB2, JAGN1, LAMTOR2, MAP3K9, MPEG1, MRTFA, MSN, NCF1, NCF2, NCF4, OTULIN, RAC2, SBDS, SEC61A1, SENP7, SLC35C1, SLC37A4, SMARCD2, SRP19, SRP54, SRP68, SRPRA, TAFAZZIN, TCIRG1, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1

Dermatologische Erkrankungen

#2455: Peeling Skin Syndrome (10 Gene, 23.5kb)
CAST, CDSN, CHST8, CSTA, CTSB, DSG1, FLG2, SERPINB8, SPINK5, TGM5

#2459: HHT und CV-AVM Genereviews (7 Gene, 15.7kb)
ACVRL1, BMPR2, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4

#2462: Angioödem (13 Gene, 30.8kb)
ANGPT1, CPN1, DNASE1L3, F12, HS3ST6, KIT, KNG1, MYOF, PLCG2, PLG, SERPING1, SPINK5, XPNPEP2

#2470: Albinismus_Terms (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

#2473: Generalisierte pustulöse Psoriasis (5 Gene, 7.5kb)
AP1S3, CARD14, IL36RN, MPO, SERPINA3

#3081: Epidermiolysis bullosa und Skin fragility (47 Gene, 141.8kb)
ATP2A2, ATP2C1, CAST, CD151, CDSN, CHST8, COL17A1, COL7A1, CSTA, CSTB, CTSB, DSC3, DSG1, DSG3, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, FLG2, IKBKG, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, LAMA3, LAMB3, LAMC2, NAXD, PKP1, PLEC, PLOD3, SERPINB8, SLC39A4, SLC39A7, SPINK5, TGM5

#3082: Vaskuläre Malformationen Gesamtpanel (174 Gene, 443.7kb)

ACTB, ACVRL1, ADAMTS3, AGGF1, AKT1, AKT3, ANGPT2, ANTXR1, ARAP3, ARHGAP31, ARL6IP6, ATM, ATP2A2, ATP6V1B2, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CALCRL, CAPNS1, CARD14, CAV1, CBL, CBS, CCBE1, CCM2, CCND1, CCND2, CD96, CDKN1C, CELSR1, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CREBBP, DHCR7, DIS3L2, DLL4, DOCK6, DVL1, DVL3, EIF2AK4, ELMO2, ENG, EOGT, EP300, EPHB4, ERCC4, ERG, ESCO2, EXTL3, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAT4, FGF10, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT4, FOXC2, FZD2, GATA2, GDF2, GJA1, GJA4, GJC2, GLI3, GLMN, GNA11, GNA14, GNAQ, GNAS, GPAA1, GPRASP1, GUSB, HGF, HRAS, HS2ST1, IDH1, IDH2, IFNG, IKBKG, IL6, KDR, KIF11, KLLN, KRAS, KRIT1, KRT1, KRT10, LRRC8C, LZTR1, MAD2L2, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K3, MAPK1, MDFIC, MET, MGAT2, MRAS, MTOR, MVD, NF1, NF2, NOTCH1, NRAS, NSD1, NXN, PALB2, PDCD10, PDGFRB, PIEZO1, PIK3CA, PIK3R1, PIK3R2, PMM2, PMVK, POR, PORCN, PPP1CB, PTEN, PTPN11, PTPN14, PUF60, RAD51, RAD51C, RAD51D, RAF1, RASA1, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RFWD3, RHOA, RIT1, ROR2, RORC, RRAS2, SEC23A, SEC23B, SHANK3, SHOC2, SLX4, SMAD4, SMARCB1, SMO, SOS1, SOS2, SOX18, SPRED1, SPRED2, STAMBP, TBC1D24, TEK, THSD1, TIE1, TRPM3, TSC1, TSC2, UBE2T, VEGFC, VHL, WNT5A, XRCC2

#3084: Ichthyose (61 Gene, 108.3kb)

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, SREBF2, ST14, STS, SULT2B1, SUMF1, TGM1, TGM5, TRPV3, VPS33B

#3086: Palmoplantare Keratodermatosen (62 Gene, 129.1kb)

AAGAB, ABCA12, ABHD5, ADAM17, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, AQP5, ARSL, CASP14, CAST, CDSN, CERS3, CSTA, CTSC, CYP4F22, DSC2, DSC3, DSG1, DSG4, DSP, EBP, ELOVL4, ENPP1, FAM83G, FLG, FLG2, GJA1, GJB2, JUP, KANK2, KDSR, KRT1, KRT10, KRT2, KRT6C, KRT9, LIPN, LORICRIN, MBTPS2, NIPAL4, NSDHL, PERP, PKP1, PNPLA1, POMP, RHBDF2, RSPO1, SDR9C7, SERPINB7, SERPINB8, SLURP1, SNAP29, SPINK5, ST14, STS, SULT2B1, TGM1, TGM5, TRPV3, VPS33B

#3087: Ichthyose / Erythrodermatosen / Palmoplantare Keratodermatosen (288 Gene, 605.6kb)

AAAS, AAGAB, AARS1, ABCA12, ABHD5, ACD, ADA, ADAM17, AHSG, AKT1, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, ANOS1, AP1B1, AP1S1, AP1S3, AQP5, ARSL, ASPRV1, ATP2A2, BRAF, CARD14, CARMIL2, CARS1, CASP14, CAST, CCDC141, CD151, CD247, CD28, CD3D, CD3E, CDSN, CERS3, CFTR, CHD7, CHKB, CHST8, CLDN1, CLDN10, COG6, COL14A1, COL17A1, COL4A5, COL7A1, CST6, CSTA, CTC1, CTLA4, CTSC, CWC27, CYP4F22, DBR1, DCC, DCLRE1B, DCLRE1C, DIP2B, DKC1, DNAJC21, DOLK, DSC2, DSC3, DSG1, DSG4, DSP, DST, DUSP6, EBP, EFL1, ELOVL1, ELOVL4, EMD, ENPP1, ERCC2, ERCC3, EXPH5, EXTL3, FAM83G, FERMT1, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FGFR2, FHL1, FIG4, FITM2, FLG, FLG2, FLRT3, FOXP3, FSHB, GBA1, GINS1, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GMPPA, GNB2, GNRH1, GNRHR, GRHL2, GTF2E2, GTF2H5, HESX1, HPGD, HRAS, HS6ST1, IL17RD, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL7R, ITGA3, ITGB4, ITGB6, JUP, KANK2, KANSL1, KDSR, KISS1, KISS1R, KIT, KLHL24, KLK11, KLLN, KRAS, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT74, KRT83, KRT85, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LHB, LIG4, LIPN, LMNA, LORICRIN, LSS, MAP2K1, MAP2K2, MARS1, MBTPS2, MCOLN1, MMP1, MPDU1, MPLKIP, MSMO1, MTTS1, MTX2, NDNF, NECTIN1, NEK9, NHLH2, NHP2, NIPAL4, NLRP1, NLRP3, NOD2, NOP10, NPM1, NRAS, NSDHL, NSMF, ORAI1, PARN, PDGFRB, PEPD, PERP, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHGDH, PHYH, PIGA, PIGL, PIK3CA, PKP1, PLEC, PNPLA1, PNPLA2, POMP, PORCN, PPP1R13L, PRF1, PROK2, PROKR2, PRSS8, PSAT1, PTEN, PUDP, RAG1, RAG2, RBCK1, RHBDF2, RIN2, RMRP, RNF113A, RSPO1, RTEL1, SASH1, SBDS, SDHB, SDHC, SDHD, SDR9C7, SEC23B, SEMA3A, SERPINA12, SERPINB7, SERPINB8, SGPL1, SHOC2, SLC27A4, SLC29A3, SLCO2A1, SLURP1, SMARCA2, SMARCAD1, SNAP29, SOX10, SPINK5, SPRY4, SRD5A3, SREBF1, SREBF2, ST14, STIM1, STS, STX11, STXBP2, SULT2B1, SUMF1, SYNE1, SYNE2, TAC3, TACR3, TARS1, TAT, TCF12, TERC, TERT, TGM1, TGM5, TINF2, TMEM43, TNFRSF1B, TOM1, TP63, TRAPPC11, TRPM4, TRPV3, TUFT1, TYMS, UNC13D, USB1, USF3, VIPAS39, VPS33B, WDR11, WNT10A, WRAP53

#3088: Ektodermale Dysplasie (77 Gene, 140.9kb)

ANAPC1, ANTXR1, APCDD1, AXIN2, BCS1L, 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, MAP3K20, MBTPS2, MPLKIP, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKB2, NFKBIA, PAX9, PKP1, PORCN, PPP1R13L, PRKD1, RIPK4, RMRP, RPL21, RSPO4, SDR9C7, SNRPE, SREBF1, ST14, TP63, TSPEAR, TUFT1, WDR19, WDR35, WNT10A, WNT10B

#3089: Hypotrichosis und Alopezien (26 Gene, 36.9kb)

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, TNFRSF1A, VDR

Sonstige Erkrankungen/ Multisystem-Erkrankungen

#2649: Cystische Fibrose (1 Gene, 4.4kb)

CFTR

Core-Gen: CFTR

#2812: Lebererkrankungen & Cholestase (152 Gene, 342.9kb)

ABCB11, ABCB4, ABCC2, ABCD3, ACADM, ADK, AKR1D1, ALAD, ALAS2, ALDOB, ALG5, ALG8, ALG9, ALMS1, AMACR, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP7B, ATP8B1, B9D1, BAAT, BCS1L, BLVRA, CC2D2A, VMA22, CFTR, CLDN1, COG7, CPOX, CPT2, CYB5A, CYB5R3, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DHCR7, DNAJB11, FAH, FARSA, FARSB, FECH, FH, FOCAD, GALE, GALK1, GALM, GALT, GANAB, GATA1, GBA1, GBE1, GFM1, GNAS, HADHA, HADHB, HAMP, HFE, HJV, HMBS, HMOX1, HNF1B, HSD3B7, IARS1, IFT56, INVS, JAG1, KIF12, LARS1, LIPA, LRP5, LSR, MARS1, MED12, MKS1, MMP15, MPI, MPV17, MRM2, MTM1, MVK, MYO5B, NBAS, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP3, NR1H4, OTC, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX6, PHKG2, PKD1, PKD2, PKHD1, PLEC, POLG, POLG2, PPOX, PRKCSH, PSKH1, PYGL, RINT1, RTEL1, SCYL1, SEC16B, SEC61B, SEC63, SEMA7A, SERAC1, SERPINA1, SH2D1A, SKIC2, SKIC3, SLC25A13, SLC30A10, SLC37A4, SLCO1B1, SLCO1B3, SMPD1, STN1, TALDO1, TERC, TERT, TFAM, TFR2, TJP2, TKFC, TMEM216, TRMU, TULP3, TWNK, UGT1A1, UNC45A, UROD, UROS, USP53, VIPAS39, VPS33B, VPS50, YARS1, YKT6, ZFYVE19

#2978: Porphyrien und Protoporphyrien, inkl. Tyrosinämie Typ I (11 Gene, 14.2kb)

ALAD, ALAS2, CLPX, CPOX, FAH, FECH, GATA1, HMBS, PPOX, UROD, UROS

#3135: Monogene Schwerhörigkeit (302 Gene, 795.7kb)

ABCC1, ABHD12, ACOX1, ACTB, ACTG1, ADGRV1, AFG2A, AFG2B, AIFM1, AK2, ALMS1, AMMECR1, AP1B1, AP1S1, ATP11A, ATP1A3, ATP2B2, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCAP31, BCS1L, BMP4, BRAF, BSND, CABP2, CACNA1D, CCDC50, CD151, CD164, CDC14A, CDC6, CDH23, CDK5RAP2, CDT1, CEACAM16, CECR2, CEP250, CEP78, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLDN14, CLDN9, CLIC5, CLPP, CLRN1, CLRN2, COCH, COG4, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRLS1, CRYM, DAP3, DCAF17, DHODH, DHRSX, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DMXL2, DNAJC3, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRA, EDNRB, EF-TUD2, EHD1, EIF4A3, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ERAL1, ESPN, ESRP1, ESRRB, EYA1, EYA4, FBRSL1, FDXR, FGF10, FGF3, FGFR2, FGFR3, FITM2, FMN1, FOXF2, FOXI1, FOXI3, FRAS1, FREM2, GAS2, GATA2, GATA3, GDF6, GGPS1, GIPC3, GJB1, GJB2, GJB3, GJB6, GNAI3, GPR156, GPSM2, GREB1L, GRHL2, GRIP1, GRXCR1, GRXCR2, GSC, GSDME, HAAO, HARS2, HGF, HMX1, HOMER2, HOXA1, HOXA2, HSD17B4, HSPA9, IKZF2, ILDR1, KARS1, KCNE1, KCNJ10, KCNJ16, KCNQ1, KCNQ4, KDM3B, KDM6A, KIT, KITLG, KMT2D, LARS2, LETM1, LHFPL5, LHX3, LMNA, LMX1A, LMX1B, LOXHD1, LRP2, LRTOMT, MANF, MAP1B, MAP2K1, MAP3K20, MARVELD2, MASP1, MET, MINAR2, MIR96, MITF, MN1, MORC2, MPZL2, MRPL49, MSRB3, MT-RNR1, MT-TS1, MTSS2, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NDRG1, NLRP12, NMNAT1, OFD1, OGDHL, OPA1, ORC1, ORC4, ORC6, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, OTX2, OXR1, P2RX2, PAX1, PAX2, PAX3, PBX1, PCDH15, PDSS1, PDZD7, PEX1, PJVK, PKHD1L1, PLCB4, PLCG1, PLOD3, PLS1, PLXNB2, PMP22, PNPT1, POLD1, POLR1A, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PPIP5K2, PRORP, PRPS1, PSMC3, PTPN11, PTPRQ, RABGAP1, RAF1, RDX, REST, RFC4, RFT1, RIPOR2, RNF220, ROR1, RPS28, S1PR2, SALL1, SALL4, SERAC1, SERPINB6, SF3B4, SGPL1, SIN3A, SIX1, SIX5, SLC12A2, SLC17A8, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SLC33A1, SLC4A11, SLC52A2, SLC52A3, SLC9A1, SLITRK6, SMARCA4, SMPX, SNAI2, SOX10, SOX2, SPATC1L, SPEN, SPNS2, SPTBN4, STRC, STX4, STXBP3, SUCLA2, SYNE4, TBC1D24, TBX2, TBX4, TCOF1, TECTA, TFAP2A, THOC1, THUMPD1, TIMM8A, TMC1, TMEM132E, TMEM43, TMIE, TMPRSS3, TMTC2, TNC, TOP2B, TPRN, TRAF7, TRIOBP, TRPV4, TUBB4B, TXNL4A, USH1C, USH1G, USH2A, USP48, USP53, VPS33B, WBP2, WFS1, WHRN, YARS1, ZMIZ1, ZSCAN10