



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

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

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

**Stand: 10.05.2019**, weitere Untersuchungen auf Anfrage. Das Spektrum unserer molekulargenetischen Diagnostik wird ständig erweitert!

**Neurologische / neuromuskuläre Erkrankungen**

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

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

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

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



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

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

- Spinale Muskelatrophie Typ I [253300](#) (Werdnig-Hoffmann, SMA1; *SMN1* [600354](#), *SMN2* [601627](#))
- Spinale Muskelatrophie Typ II [253550](#) (Dubowitz, SMA2; *SMN1* [600354](#), *SMN2* [601627](#))
- Spinale Muskelatrophie Typ III [253400](#) (Kugelberg-Welander, SMA3; *SMN1* [600354](#), *SMN2* [601627](#))
- Spinale Muskelatrophie Typ IV [271150](#) (adulte Form, SMA4; *SMN1* [600354](#), *SMN2* [601627](#))
- Spinale Muskelatrophie distal, congenital, nichtprogressiv [600175](#) (Spinale Muskelatrophie distal, congenital benigne, mit Kontrakturen; *TRPV4* [605427](#))
- Spinale Muskelatrophie, proximal, adult, autosomal dominant [182980](#) (Finkel-Typ der Spinalen Muskelatrophie; *VAPB* [605704](#))
- Spinobulbäre Muskelatrophie [313200](#) (SBMA, Kennedy-Krankheit; *AR* [CAG-Repeat in Exon 1] [313700](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 1 [164400](#) (SCA1; *ATXN1* [601556](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 2 [183090](#) (SCA2; *ATXN2* [601517](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 3 [109150](#) (SCA3, Machado-Joseph-Krankheit; *ATXN3* [607047](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 6 [183086](#) (SCA6; *CACNA1A* Exon 47 CAG-repeat Expansion [601011](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 7 [164500](#) (SCA7; *ATXN7* [607640](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 8 [608768](#) (SCA8; *ATXN8OS* [603680](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 11 [604432](#) (SCA11; *TTBK2* [611695](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 12 [604326](#) (SCA12; *PPP2R2B* [604325](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 15 [606658](#) (SCA15; *ITPR1* [147265](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 17 [607136](#) (SCA17; *TBP* [600075](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 23 [610245](#) (SCA23; *PDYN* [131340](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 28 [610246](#) (SCA28; *AFG3L2* [604581](#))
- Spinocerebelläre Ataxie Typ 29 [117360](#) (SCA29, *ITPR1* [147265](#))
- Thyreotoxische periodische Paralyse Typ 1 [188580](#) (TTPP1; *CACNA1S* [114208](#))
- Thyreotoxische periodische Paralyse Typ 2 [613239](#) (TTPP2; *KCNJ18* [613236](#))
- Torsionsdystonie 1 [128100](#) (DYT1; *TOR1A* [605204](#))
- Torsionsdystonie Typ 6 [602629](#) (DYT6; *THAP1* [609520](#))
- Tremor, hereditär essentiell Typ 4 [614782](#) (ETM4; *FUS* [137070](#))

## Epilepsiesyndrome

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

## Tumorprädispositionen

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



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

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

## Herz-Kreislauf-Erkrankungen

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

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

### Erkrankungen der Nieren und Nebennieren

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

### Stoffwechselerkrankungen

- Adipositas, adrenale Insuffizienz und rote Haare durch Proopiomelanocortin-Defizienz [609734](#) (*POMC* [176830](#))
- Adipositas, autosomal dominant [618406](#) (*MC4R* [155541](#))
- Adipositas durch angeborenen Leptinmangel [614962](#) (*LEP* [164160](#))
- Adipositas durch Leptinrezeptormangel [614963](#) (*LEPR* [601007](#))
- Adipositas mit oder ohne Prader-Willi-Syndrom-ähnlichen Symptomen [601665](#) (*SIMI* [603128](#))
- Adrenogenitales Syndrom bei 21-Hydroxylase-Mangel [201910](#) (AGS; *CYP21A2* [613815](#))
- Adrenogenitales Syndrom bei 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel [201810](#) (AGS; *HSD3B2* [613890](#))
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel [613490](#) (*SERPINA1*, Exon 3 und Exon 5 [107400](#))

- Amyloidose, hereditär, transthyretin-abhängig [105210](#) (Amyloid-Polyneuropathie; Amyloidosis, hereditary, transthyretin-related; *TTR* [176300](#))
- Androgeninsensitivität-Syndrom [300068](#) (AIS, *AR* [313700](#))
- Androgeninsensitivität-Syndrom, partielles mit oder ohne Brustkrebs [312300](#) (PAIS, *AR* [313700](#))
- Ankylosierende Spondylitis-Prädisposition, Prädisposition für Morbus Bechterew [106300](#) (SPDA1; *HLA-B27* [142830](#))
- Apolipoprotein B-Defizienz [144010](#) (familiäre Hypercholesterinämie Typ IIB; *APOB* p.R3527Q [R3500Q], p.R3558C [R3531C] [107730](#))
- Argininämie [207800](#) (*ARG1* [608313](#))
- Arginin-Bernsteinsäure-Krankheit [207900](#) (Arginosuccinaturie; *ASL* [608310](#))
- Adenosin-Triphosphat, erhöhte Level in Erythrozyten [102900](#) (*PKLR* [609712](#))
- Carbamylphosphat-Synthetase-I-Mangel [237300](#) (CPS-I-Mangel; *CPS1* [608307](#))
- Ceroid-Lipofuscinose, neuronal, Typ 1 [256730](#) (infantile Form, Santavuori-Haltia-Krankheit; *CLN1*; *PPT1* [600722](#))
- Ceroid-Lipofuscinose, neuronal, Typ 2 [204500](#) (klassische spätinfantile Form, Jansky-Bielschowsky-Krankheit; *CLN2*; *TPP1* [607998](#))
- Ceroid-Lipofuscinose, neuronal, Typ 4A [204300](#) (autosomal rezessiv (adulte Form, Kufs-Typ; *CLN4A*; *CLN6* [606725](#))
- Ceroid-Lipofuscinose, neuronal, Typ 6 [601780](#) (spätinfantile Form; *CLN6*; *CLN6* [606725](#))
- Cholelithiasis, mit niedrigen Phospholipid-Spiegeln in der Galle assoziiert, rezidivierend [600803](#) (LPAC; *ABCB4* [171060](#))
- Cholestase, benigne rezurrenente intrahepatische Typ 1 [243300](#) (*BRIC1*, Summerskill-Syndrom; *ATP8B1* [602397](#))
- Cholestase, benigne rezurrenente intrahepatische Typ 2 [605479](#) (*BRIC2*; *ABCB11* [603201](#))
- Cholestase, progressive familiäre intrahepatische Typ 1 [211600](#) (*PFIC1*, Byler Disease; *ATP8B1* [602397](#))
- Cholestase, progressive familiäre intrahepatische Typ 2 [601847](#) (*PFIC2*; *ABCB11* [603201](#))
- Cholestase, progressive familiäre intrahepatische Typ 3 [602347](#) (*PFIC3*; *ABCB4* [171060](#))
- Cholestase der Schwangerschaft, intrahepatische Typ 1 [147480](#) (*ICP1*; *ATP8B1* [602397](#))
- Cholestase der Schwangerschaft, intrahepatische Typ 3 [614972](#) (*ICP3*; *ABCB4* [171060](#))
- Citrullinämie, klassisch [215700](#) (Zitrullinämie; *ASS1* [Arginosuccinat-Synthetase] [603470](#))
- Citrullinämie Typ 2, adulte Form [603471](#) (Citrinmangel; *SLC25A13* [603859](#))
- Citrullinämie Typ 2, neonatale Form [605814](#) (Neonatale intrahepatische Cholestase durch Citrinmangel, *NICCD*; *SLC25A13* [603859](#))
- Cystische Fibrose [219700](#) (CF, Mukoviszidose; *CFTR* [602421](#))
- Diabetes mellitus MODY Typ 1 [125850](#) (*HNF4A* [600281](#))
- Diabetes mellitus MODY Typ 2 [125851](#) (*GCK* [138079](#))
- Diabetes mellitus MODY Typ 3 [600496](#) (*HNF1A* [*TCF1*] [142410](#))
- Diabetes mellitus MODY Typ 4 [606392](#) (*PDX1* [*IPF1*] [600733](#))
- Diabetes mellitus MODY Typ 5 [137920](#) (*HNF1B* [*TCF2*] [189907](#))
- Diabetes mellitus Typ 2, nicht insulinabhängig [125853](#) (NIDDM; *PPARG* [601487](#))
- Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel [274270](#) („Exon-14-Skipping“; *DPYD* IVS 14+1G>A [612779](#))
- Dihydropyrimidinase-Defizienz [222748](#) (DPYSD, Dihydropyrimidinurie; *DPYS* [613326](#))
- Eisenrefraktäre Eisenmangelanämie [206200](#) (IRIDA; *TMPRSS6* [609862](#))
- Familiäre Hypercholesterinämie [143890](#) (fam. Hyperlipoproteinämie Typ IIA; *LDLR* [606945](#), *APOB* p.R3527Q [R3500Q], p.R3558C [R3531C] [107730](#))
- Familiäre Hypercholesterinämie, autosomal-rezessiv [603813](#) (*ARH* bzw. *FHCL4*; *LDLRAP1* [605747](#))
- Familiäre Hypercholesterinämie 3 [603776](#) (*PCSK9* [607786](#))
- Familiäre juvenile hyperurikämische Nephropathie Typ 1 [162000](#) (*HNFJ1*; *UMOD* [191845](#))



- Fruktose-Intoleranz, hereditär [229600](#) (Fruktosämie, Aldolase B-Mangel; *ALDOB* [612724](#))
- Fumarase-Mangel [606812](#) (Fumaracidurie; *FH* [*Fumarat-Hydratase*] [136850](#))
- Galaktosämie [230400](#) (*GALT* [606999](#))
- Glomerulozystische Nierenerkrankung mit Hyperurikämie und Isostenurie [609886](#) (*UMOD* [191845](#))
- Glykogenose Typ IV [232500](#) (GSD4, Morbus Andersen; *GBE1* [607839](#))
- Glykogenose Typ V [232600](#) (GSD5, McArdle-Syndrom; *PYGM* [608455](#))
- Hämochromatose [235200](#) (*HFE* Exon 2 und Exon 4 [613609](#))
- Hartnup-Krankheit [234500](#) (HND; *SLC6A19* [608893](#))
- Hereditäres Angioödem Typ I und II [106100](#) (HAE1, HAE2; *SERPING1* [*C1NH*] [606860](#))
- Hereditäres Angioödem Typ III [610618](#) (HAE3; *F12* [*Faktor XII*] [610619](#))
- Hereditäre Sphärozytose Typ I [182900](#) (HS1; *ANK1* [612641](#))
- Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom [600886](#) (*FTL* [134790](#))
- Hyper-IgE-rezidivierendes-Infektions-Syndrom, autosomal dominant [147060](#) (HIES, Job-Syndrom; *STAT3* [102582](#))
- Hyper-IgE-Syndrom mit atypischer Mycobakteriose, autosomal rezessiv [611521](#) (Immundefizienz 35, Tyrosinkinase-2-Defizienz; *TYK2* [176941](#))
- Hyper-IgE-Syndrom, autosomal rezessiv [615816](#) (Immundefizienz 23; *PGM3* [172100](#))
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 1 [256450](#) (HHF1, Familiärer Hyperinsulinismus Typ 1; *ABCC8* [*SURI*] [600509](#))
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 2 [601820](#) (HHF2, Familiärer Hyperinsulinismus Typ 2; *KCNJ11*[*Kir6.2*] [600937](#))
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 3 [602485](#) (HHF3, Familiärer Hyperinsulinismus Typ 3; *GCK* [138079](#))
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 4 [609975](#) (HHF4, Familiärer Hyperinsulinismus Typ 4; *HADH* [601609](#))
- Hyperinsulinämische Hypoglykämie, familiär, Typ 6 [606762](#) (HHF6, Familiärer Hyperinsulinismus Typ 6; *GLUD1* [138130](#))
- Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom [606762](#) (*GLUD1* [138130](#))
- Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinämie-Syndrom [238970](#) (HHH-Syndrom; *SLC25A15* [603861](#))
- Hyperprolinämie Typ 1 [239500](#) (*PRODH* [606810](#))
- Hyperprolinämie Typ 2 [239510](#) (*P5CDH1*-Defizienz; *ALDH4A1* [*P5CDH*] [606811](#))
- Hyperthyreose, nicht-autoimmun [609152](#) (*TSHR* [603372](#))
- Hyperthyreose in der Schwangerschaft, familiär [603373](#) (*TSHR* [603372](#))
- Hypophosphatasie, adult [146300](#) (*ALPL* [171760](#))
- Hypophosphatasie, infantil [241500](#) (*ALPL* [171760](#))
- Hypophosphatasie, mit Beginn im Kindesalter [241510](#) (*ALPL* [171760](#))
- Hypothyreose, kongenital, ohne Struma [275200](#) (*CHNG1*; *TSHR* [603372](#))
- Immunglobulin-A-Mangel Typ 2 [609529](#) (*IGAD2*; *TNFRSF13B* [*TACI*] [604907](#))
- Kelley-Seegmiller-Syndrom [300323](#) (*HPRT1*-abhängige Gicht/Hyperurikämie; *HPRT1* [308000](#))
- Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase- Mangel [231530](#) (*HADH* [601609](#))
- Laktase-Defizienz, angeboren [223000](#) (kongenitale Alaktasie; *LCT* Komplettuntersuchung [603202](#))
- Laktose-Intoleranz [223100](#) (*LCT* c.1-13910T/C [603202](#))
- Lesch-Nyhan-Syndrom [300322](#) (*HPRT1* [308000](#))
- Leukodystrophie, metachromatisch [250100](#) (Arylsulfatase-A-Defizienz, Diffuse Cerebralsklerose; *ARSA* [607574](#))
- L-Ferritin-Mangel [615604](#) (LFTD; *FTL* [134790](#))
- Lipodystrophie, generalisiert, kongenital, Typ 1 [608594](#) (*CGL1*, Berardinelli-Seip-Syndrom; *AGPAT2* [603100](#))
- Lipodystrophie, generalisiert, kongenital, Typ 2 [269700](#) (*CGL2*, Berardinelli-Seip-Syndrom; *BSCL2* [606158](#))

- )
- Lipodystrophie, generalisiert, kongenital, Typ 3 [612526](#) (CGL3, Berardinelli-Seip-Syndrom; *CAVI* [601047](#))
  - Lipodystrophie, partiell, erworben, Suszeptibilität [608709](#) (APLD, Barraquer-Simons-Syndrom; *LMNB2* [150341](#))
  - Lipodystrophie, partiell, familiär, Typ 2 [151660](#) (Lipodystrophie Typ Dunnigan; *LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
  - Lipodystrophie, partiell, familiär, Typ 3 [604367](#) (FPLD3; *PPARG* [601487](#))
  - Lipodystrophie, partiell, familiär, Typ 4 [613877](#) (FPLD4; *PLIN1* [170290](#))
  - Lipodystrophie, partiell, familiär, Typ 5 [615238](#) (FPLD5, *CIDEA* [612120](#))
  - Lipodystrophie, partiell, kongenitale Katarakte und Neurodegeneration [606721](#) (LCCNS; *CAVI* [601047](#))
- )
- Maligne Hyperthermie Prädisposition Typ 5 [601887](#) (MHS5; *CACNA1S* [114208](#))
  - Mangel des mitochondrialen trifunktionalen Proteins [609015](#) (MTPD; *HADHA* [600890](#))
  - Medulläre zystische Nierenerkrankung Typ 2 [603860](#) (MCKD2; *UMOD* [191845](#))
  - Methionin-Adenosyltransferase-Defizienz [250850](#) (Hypermethioninämie; *MAT1A* [610550](#))
  - Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel [236250](#) (Homocystinurie wegen MTHFR-Defizienz; *MTHFR* [607093](#))
  - Mevalon-Azidurie [610377](#) (MEVA; *MVK* [251170](#))
  - Morbus Fabry [301500](#) (*GLA* [300644](#))
  - Morbus Wilson [277900](#) (*ATP7B* [606882](#))
  - Mukopolysaccharidose Typ IH, Hurler-Syndrom [607014](#) (MPS1-H; *IDUA* [252800](#))
  - Mukopolysaccharidose Typ IH/S, Hurler-Scheiße-Syndrom [607015](#) (MPS1-H/S; *IDUA* [252800](#))
  - Mukopolysaccharidose Typ IS, Scheiße-Syndrom [607016](#) (MPS1-S; *IDUA* [252800](#))
  - Mukopolysaccharidose Typ IIIB, Sanfilippo-Syndrom B [252920](#) (MPS IIIB; *NAGLU* [609701](#))
  - Mukopolysaccharidose Typ IIIC, Sanfilippo-Syndrom C [252930](#) (MPS IIIC; *HGSNAT* [610453](#))
  - Mukopolysaccharidose Typ IIID, Sanfilippo-Syndrom D [252940](#) (MPS IIID; *GNS* [607664](#))
  - N-Acetylglutamat-Synthetase-Mangel [237310](#) (NAGS-Mangel; *NAGS* [608300](#))
  - Niemann-Pick-Krankheit Typ A [257200](#) (*SMPD1* [607608](#))
  - Niemann-Pick-Krankheit Typ B [607616](#) (*SMPD1* [607608](#))
  - Niemann-Pick-Krankheit Typ C1 [257220](#) (NPC1; *NPC1* [607623](#))
  - Niemann-Pick-Krankheit Typ C2 [607625](#) (NPC2; *NPC2* [601015](#))
  - Odontohypophosphatasie [146300](#) (*ALPL* [171760](#))
  - Okulokutaner Albinismus Typ 1A [203100](#) (OCA1A, tyrosinase-negativer OCA1; *TYR* [Null-Mutationen] [606933](#))
  - Okulokutaner Albinismus Typ 1B [606952](#) (OCA1B, tyrosinase-positiver OCA1; *TYR* [hypomorphe Mutationen] [606933](#))
  - Okulokutaner Albinismus Typ 2 [203200](#) (OCA2; *OCA2* [*P gene*, *Pink-Eyed Dilution*] [611409](#))
  - Okulokutaner Albinismus Typ 3 [203290](#) (OCA3; *TYRP1* [115501](#))
  - Okulokutaner Albinismus Typ 4 [606574](#) (OCA4; *SLC45A2* [*MATP*] [606202](#))
  - Okulokutaner Albinismus Typ 6 [113750](#) (OCA6; *SLC24A5* [609802](#))
  - Okulokutaner Albinismus Typ 7 [615179](#) (OCA7; *CIORF11* [614537](#))
  - Okulärer Albinismus Typ 1 [300500](#) (OA1, Nettleship-Falls-Type; *GPR143* [*OAI*] [300808](#))
  - Ornithin-Transcarbamylase-Mangel [311250](#) (Hyperammonämie bei OTC-Mangel; *OTC* [300461](#))
  - Phenylketonurie [261600](#) (PKU, Hyperphenylalaninämie; *PAH* [612349](#))
  - Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität [300661](#) (PRPS1-abhängige Gicht/Hyperurikämie; *PRPS1* [311850](#))
  - Porphyria cutanea tarda [176100](#) (Uroporphyrinogen-Decarboxylase-Defizienz; *UROD* [613521](#))
  - Porphyrie, akut intermittierend [176000](#) (AIP; *HMBS* [609806](#))
  - Porphyrie, akut intermittierend, nonerythroide Variante [176000](#) (AIP; *HMBS* [609806](#))

- Protoporphyrinurie, erythropoetisch, X-chromosomal-dominant [300752](#) (*ALAS2* [301300](#))
- Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1a [103580](#) (*PHP1A*; *GNAS* [139320](#))
- Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1b [603233](#) (*PHP1B*; *GNAS* [139320](#))
- Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1c [612462](#) (*PHP1C*; *GNAS* [139320](#))
- Pseudopseudohypoparathyreoidismus [612463](#) (*PPHP*; *GNAS* [139320](#))
- Pyruvatkinasemangel der roten Blutkörperchen [266200](#) (*PKLR* [609712](#))
- Schilddrüsen-Dyshormonogenese Typ 2A [274500](#) (*TPO* [606765](#))
- Schilddrüsenhormon-Resistenz, generalisiert, autosomal dominant [188570](#) (*GRTH*; *THRB* [190160](#))
- Schilddrüsenhormon-Resistenz, generalisiert, autosomal rezessiv [274300](#) (*GRTH*, Refetoff-Syndrom; *THRB* [190160](#))
- Schilddrüsenhormon-Resistenz, selektiv hypophysär [145650](#) (*PRTH*; *THRB* [190160](#))
- Tay-Sachs-Krankheit [272800](#) (*HEXA* [606869](#))
- Transcobalamin-II-Mangel [275350](#) (*TCN2* [613441](#))
- Variables Immundefektsyndrom/Hypogammaglobulinämie durch ICOS-Mangel [607594](#) (Immunodeficiency, common variable type 1, CVID1; *ICOS* [604558](#))
- Variables Immundefektsyndrom/Hypogammaglobulinämie durch TACI-Mangel [240500](#) (Immunodeficiency, common variable type 2, CVID2; *TNFRSF13B* [*TACI*] [604907](#))
- Zöliakie, Suszeptibilität [212750](#) (*HLA-DQA1* [146880](#) und *-DQB1* [604305](#), nur Untersuchung auf die assoziierten Risikoallele kodierend für HLA-DQ2 und -DQ8)

### Stoffwechselerkrankungen, speziell Ammoniakentgiftung, Harnstoffzyklusdefekte

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

### Gerinnungsstörungen, Hämoglobinopathien

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

- Lutheran Inhibitor Blutgruppe, dominant LU(a-b-) Phänotyp [111150](#) (INLU, *KLF1* [600599](#))
- Methämoglobinämie Typ 1 [250800](#) (Methämoglobinämie durch Methämoglobin-Reduktase-Defizienz; *CYB5R3* [613213](#))
- Methämoglobinämie Typ 2 [250800](#) (Methämoglobinämie durch Methämoglobin-Reduktase-Defizienz; *CYB5R3* [613213](#))
- Methämoglobinämie Typ 4 [250790](#) (*CYB5A* [613218](#))
- Partielle Defizienz der Komplement-Komponente 4 [120790](#) (*SERPING* [606860](#))
- Protein C-Defizienz [176860](#), [612304](#) (*PROC* [612283](#))
- Protein S-Defizienz [612336](#), [614514](#) (*PROS1* [176880](#))
- Sichelzellenanämie [603903](#) (HBS; *HBB* [141900](#))
- Sideroblastische Anämie, autosomal-rezessiv, pyridoxin-refraktär [205950](#) (*SLC25A38* [610819](#))
- Sideroblastische Anämie, X-chromosomal-rezessiv [300751](#) (*ALAS2* [301300](#))

## Bindegewebserkrankungen

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



- ] [600993](#))
- Kleidokraniale Dysplasie [119600](#) (CCD; *RUNX2* [600211](#))
  - Kniest-Dysplasie [156550](#) (*COL2A1* [120140](#))
  - Knochenheteroplasie, progressiv [166350](#) (POH; *GNAS* [139320](#))
  - Kongenitale kontraktuelle Arachnodaktylie [121050](#) (CCA, Beals-Syndrom, Beals-Hecht-Syndrom; *FBN2* Exons 8, 9, 17, 24 - 35 [612570](#))
  - Loeys-Dietz-Syndrom Typ 1 [609192](#) (LDS1, Furlong Syndrom; *TGFBR1* [190181](#))
  - Loeys-Dietz-Syndrom Typ 2 [610168](#) (LDS2; *TGFBR2* [190182](#))
  - Loeys-Dietz-Syndrom Typ 3 [613795](#) (LDS3, Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom; *SMAD3* [603109](#))
  - Loeys-Dietz-Syndrom Typ 4 [614816](#) (LDS4; *TGFB2* [190220](#))
  - Loeys-Dietz-Syndrom Typ 5 [615582](#) (LDS5; *TGFB3* [190230](#))
  - Marfan-Syndrom [154700](#) (MFS, MFS1; *FBN1* [134797](#))
  - Marshall-Syndrom [154780](#) (*COL11A1* [120280](#))
  - Metachondromatose [156250](#) (*PTPN11* [176876](#))
  - Metaphysäre Chondrodysplasie, Typ Murk Jansen [156400](#) (*PTH1R* [168468](#))
  - Metaphysäre Dysplasie mit maxillärer Hypoplasie mit oder ohne Brachydaktylie [156510](#) (MDMHB; *RUNX2* [600211](#))
  - Metatropische Dysplasie [156530](#) (Metatropischer Kleinwuchs; *TRPV4* [605427](#))
  - Morbus Paget des Knochens [602080](#) (PDB3; *SQSTM1* [601530](#))
  - Hereditäre Hämorrhagie und Teleangiektasie Typ 1 [187300](#) (HHT1, Morbus Rendu-Osler Typ 1; *ENG* [131195](#))
  - Hereditäre Hämorrhagie und Teleangiektasie Typ 2 [600376](#) (HHT2, Morbus Rendu-Osler Typ 2; *ACVRL1* [601284](#))
  - Hereditäre Hämorrhagie und Teleangiektasie Typ 5 [615506](#) (HHT5; *GDF2* [605120](#))
  - Hereditäre Hämorrhagie und Teleangiektasie-Syndrom/Juvenile Polyposis [175050](#) (HHT/JP; *SMAD4* [*MADH4*] [600993](#))
  - Multiple epiphysäre Dysplasie Typ 2 [600204](#) (EDM2; *COL9A2* [120260](#))
  - Multiple kartilaginäre Exostosen Typ 1 [133700](#) (multiple hereditäre Exostosen Typ 1; *EXT1* [608177](#))
  - Multiple kartilaginäre Exostosen Typ 2 [133701](#) (multiple hereditäre Exostosen Typ 2; *EXT2* [608210](#))
  - Osteogenesis imperfecta Typen I - IV [166200](#), [166210](#), [259420](#), [166220](#) (*COL1A1* [120150](#), *COL1A2* [120160](#))
  - Osteogenesis imperfecta Typ XI [610968](#) (autosomal-rezessiv; *FKBP10* [*FK506*] [607063](#))
  - Oto-spondylo-megaepiphysäre Dysplasie [215150](#) (OSMED; *COL11A2* [120290](#))
  - PAPA-Syndrom [604416](#) (Pyogene sterile Arthritis, Pyoderma gangraenosum und Akne-Syndrom; *PSTPIP1* [606347](#))
  - Parastremmatischer Kleinwuchs [168400](#) (*TRPV4* [605427](#))
  - Perthes-Krankheit [150600](#) (Morbus Perthes, M. Legg-Calve-Perthes, Osteochondrosis deformans coxae juvenilis; *COL2A1* [120140](#))
  - Raine-Syndrom, letale Form der osteosklerotischen Knochendysplasie [259775](#) (RNS; *FAM20C* [611061](#))
  - Shprintzen-Goldberg-Syndrome [182212](#) (Shprintzen-Goldberg-Kraniosynostose-Syndrome; *SKI* [164780](#))
  - Spondyloepiphysäre Dysplasia congenita [183900](#) (SEDC; *COL2A1* [120140](#))
  - Spondyloepiphysäre Dysplasia tarda, X-chromosomal [313400](#) (SEDT; *TRAPPC2* [300202](#))
  - Spondyloepiphysäre Dysplasie Typ Maroteaux [184095](#) (SED, Pseudo-Morquio-Syndrom Typ 2; *TRPV4* [605427](#))
  - Spondylometaphysäre Dysplasie, Typ Kozlowski [184252](#) (*TRPV4* [605427](#))
  - Stickler-Syndrom Typ 1, autosomal-dominant [108300](#) (STL1; *COL2A1* [120140](#))
  - Stickler-Syndrom Typ 2, autosomal-dominant [604841](#) (STL2; *COL11A1* [120280](#))
  - Stickler-Syndrom Typ 3, autosomal-dominant [184840](#) (STL3; *COL11A2* [120290](#))
  - Stickler-Syndrom Typ 5, autosomal-rezessiv [614284](#) (STL5; *COL9A2* [120260](#))

- Syndaktylie Typ V [186300](#) (Syndaktylie mit Metakarpal- und Metatarsal-Fusion; *HOXD13* [142989](#))
- Syndaktylie mit Anomalien des Fußes [186000](#) (*HOXD13* [142989](#))
- Synpolydaktylie Typ 1 oder Syndaktylie Typ II nach Temtamy und McKusick [186000](#) (SPD1; *HOXD13* [142989](#))
- Thanatophore Dysplasie Typ I [187600](#) (TD1, *FGFR3* [134934](#))
- Thanatophore Dysplasie Typ II [187601](#) (TD2, *FGFR3* [134934](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 3 [610168](#) (AAT3, FAA3; *TGFBR2* [190182](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 4 [132900](#) (AAT4, FAA4; *MYH11* [160745](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 5 [609192](#) (AAT5; *TGFBR1* [190181](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 6 [611788](#) (AAT6, FAA6; *ACTA2* [102620](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 7 [613780](#) (AAT7; *MYLK* [600922](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 8 [615436](#) (AAT8; *PRKG1* [176894](#))
- Thorakale Aortenaneurysmen Typ 9 [616166](#) (AAT9; *MFAP5* [601103](#))
- Tricho-Rhino-Phalangeales Syndrom Typ 1 [190350](#) (*TRPS1* [604386](#))
- Tricho-Rhino-Phalangeales Syndrom Typ 3 [190351](#) (*TRPS1* [604386](#))
- Zahndurchbruchsstörung, primär, nichtsyndromal [125350](#) (Nonsyndromic Primary Failure of Tooth Eruption; *PTHIR* [168468](#))

### Erkrankungen der Sinnesorgane

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

- Musterdystrophie des retinalen Pigmentepithels, schmetterlingsförmige [169150](#) (MDPT1; *PRPH2* [179605](#))
- Optikusatrophie 1 [165500](#) (Typ Kjer, OPA1; *OPA1* [605290](#))
- Retinale Zapfendystrophie Typ 3A [610024](#) (Retinal cone dystrophy 3A, RCD3A; *PDE6H* [601190](#))
- Retinale Zapfendystrophie Typ 3B [610356](#) (Retinal cone dystrophy 3B, RCD3B; *KCNV2* [607604](#))
- Retinitis pigmentosa 7 und digenische [608133](#) (RP7; *PRPH2* [179605](#))
- Retinitis pigmentosa 73 [616544](#) (RP73; *HGSNAT* [610453](#))
- Retinitis punctata albescens [136880](#) (RPA; *PRPH2* [179605](#))
- Retinoschisis 1, X-chromosomal, juvenil [312700](#) (*RS1* [300839](#))
- Schalleitungsschwerhörigkeit mit Steigbügelfixation [304400](#) (DFN3; *POU3F4* [300039](#))
- Schwerhörigkeit, autosomal dominant, Typ 2B [612644](#) (DFNA2B; *GJB3* [603324](#))
- Schwerhörigkeit, autosomal dominant, Typ 13 [601868](#) (DFNA13; *COL11A2* [120290](#))
- Schwerhörigkeit, autosomal rezessiv, Typ 53 [609706](#) (DFNB53; *COL11A2* [120290](#))
- Sensorineurale Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv, Typ 1A [220290](#) (DFNB1A; *GJB2* [*Connexin 26*] [121011](#))
- Sensorineurale Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv, Typ 1B [612645](#) (DFNB1B; *GJB6* [*Connexin 30*], nur MLPA [604418](#))
- Sensorineurale Schwerhörigkeit, X-chromosomal, Typ 1 [304500](#) (DFNX1; *PRPS1* [311850](#))
- Stargardt-Erkrankung Typ 1 [248200](#) (STGD1; *ABCA4* [601691](#))
- Taubheit, autosomal dominant 8/12 [601543](#) (DFNA12/DFNA8; *TECTA* [602574](#))
- Taubheit, autosomal rezessiv 21 [603629](#) (DFNB21; *TECTA* [602574](#))
- Taubheit - Optikusatrophie Syndrom [125250](#) (Dominante Optikusatrophie plus Syndrom, DOA+; *OPA1* [605290](#))
- Taubheit, X-chromosomal 2 [304400](#) (DFNX2; *POU3F4* [300039](#))
- Vitreoretinochorioidopathie [193220](#) (VRCP; *BEST1* [607854](#))
- vitelliforme Makuladegeneration, Typ 3 [608161](#) (VMD3; *PRPH2* [179605](#))

## Genodermatosen

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

## Syndromatologie / Entwicklungsstörungen

- ABCD-Syndrom [600501](#) (Albinism, Black lock, Cell migration disorder of the neurocytes of the gut, and Deafness; *EDNRB* [131244](#))
- AEC-Syndrom, Hay-Wells-Syndrom [106260](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
- Aicardi-Goutieres-Syndrom Typ 1 [225750](#) (AGS1; *TREX1* [606609](#))
- Aicardi-Goutieres-Syndrom Typ 5 [612952](#) (AGS5; *SAMHD1* [606754](#))
- ADULT-Syndrom [103285](#) (Acro-Dermato-Ungual-Lacrimal-Tooth Syndrome; *TP63* [p63, *TP73L*] [603273](#))
- Alpha-Thalassämie-Retardierungs-Syndrom [301040](#) (ATRX; *ATRX* [300032](#))
- Alport-Syndrom, autosomal dominant [104200](#) (*COL4A3* [120070](#))

- Alport-Syndrom, autosomal rezessiv [203780](#) (*COL4A3* [120070](#) ;*COL4A4* [120131](#))
- Alport-Syndrom, X-chromosomal [301050](#) (ATS; *COL4A5* [303630](#))
- Anophthalmie / Mikrophthalmie, syndromale Form [206900](#) (*SOX2*-Related Eye Disorders; *SOX2* [184429](#))
- Apert-Syndrom [101200](#) (Akrozephalosyndaktylie Typ 1; *FGFR2* [176943](#))
- Arthrogryposis multiplex congenita, distal Typ 1 [108120](#) (AMCD1; *TPM2* [190990](#))
- Arts-Syndrom [301835](#) (ARTS; *PRPS1* [311850](#))
- Beare-Stevenson Syndrom [123790](#) (BSTVS; *FGFR2* [176943](#))
- Blepharophimose-Ptoxis- und Epicanthus inversus-Syndrom Typ 1 und 2 [110100](#) (BPES; *FOXL2* [605597](#))
- Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrom [301900](#) (BFLS; *PHF6* [300414](#))
- Cardio-facio-cutanes Syndrom 1 [115150](#) (CFC1; *BRAF* [164757](#))
- Cardio-facio-cutanes Syndrom 2 [615278](#) (CFC2, *KRAS* [190070](#))
- CATSHL-Syndrom [610474](#) (Camptodactyly, Tall Stature and Hearing Loss; *FGFR3* nur Mutation p.Arg621His [134934](#))
- Chediak-Higashi-Syndrom [214500](#) (CHS; *LYST* [*CHSI*] [606897](#))
- Cherubismus [118400](#) (CRBM; *SH3BP2* [602104](#))
- Cockayne-Syndrom Typ A [216400](#) (CSA; *ERCC8* [609412](#))
- Cockayne-Syndrom Typ B [133540](#) (CSB; *ERCC6* [609413](#))
- Coffin-Lowry-Syndrom [303600](#) (*RPS6KA3* [300075](#))
- Cohen-Syndrom [216550](#) (COH1; *VPS13B* [607817](#))
- Cornelia de Lange-Syndrom Typ 1 [122470](#) (CDLS1; *NIPBL* [608667](#))
- Corpus callosum-Agenesie mit Genitalanomalien [300004](#) (Proud-Syndrom; *ARX* [300382](#))
- Costello-Syndrom [218040](#) (Facio-cutaneo-skeletales Syndrom, FCS-Syndrom; *HRAS* [190020](#))
- CRASH-Syndrom [303350](#) (Corpus callosum hypoplasia, Retardation, Adducted thumbs, Spastic paraplegia, and Hydrocephalus; *LICAM* [308840](#))
- Crouzon-Syndrom [123500](#) (Kraniofaziale Dysostose Typ 1, CFD1; *FGFR2* [176943](#))
- Crouzon-Syndrom mit Acanthosis nigricans [612247](#) (CAN; *FGFR3* nur Mutation p.Ala391Glu [134934](#))
- Currarino-Syndrom [176450](#) (*MNX1* [142994](#))
- De Sanctis-Cacchione-Syndrom [278800](#) (*ERCC6* [609413](#))
- Ektrodaktylie - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
- EEC-Syndrom [604292](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
- Enzephalopathie, schwere nonatale [300673](#) (*MECP2* [300005](#))
- FILS-Syndrom [615139](#) (Facial dysmorphism, Immunodeficiency, Livedo and Short stature; *POLE* [174762](#))
- Floating-Harbor-Syndrom [136140](#) (FHS; *SRCAP* nur Exons 30 - 34 [611421](#))
- Fokale dermale Hypoplasie [305600](#) (Goltz-Gorlin-Syndrom; *PORCN* [300651](#))
- Frank-ter Haar-Syndrom [249420](#) (FTHS; *SH3PXD2B* [613293](#))
- 46,XY-Geschlechtsumkehr Typ 1, Gonadendysgenese, echter Hermaphroditismus [400044](#) (*SRXY1*; *SRY* [480000](#))
- 46,XY-Geschlechtsumkehr Typ 3, Gonadendysgenese [612965](#) (*SRXY3*; *NR5A1* [184757](#))
- Geschlechtsumkehr autosomal rezessiv bei kampomeler Dysplasie [114290](#) (CMPD; *SOX9* [608160](#))
- Gnathodiaphyseale Dysplasie [166260](#) (GDD; *ANO5* [608662](#))
- Hämaturie, benigne familiäre [141200](#) (Dünne-Basalmembran-Nephropathie, TBMN; *COL4A3* [120070](#); *COL4A4* [120131](#))
- HARP-Syndrom [607236](#) (Hypopräbetalipoproteinämie, Akanthozytose, Retinitis pigmentosa, P allidumdegeneration; *PANK2* [606157](#))
- Hennekam-Syndrom [235510](#) (Hennekam-Lymphangiektasie-Lymphödem-Syndrom; *CCBE1* [612753](#))
- Hereditäre vaskuläre Retinopathie [192315](#) (HVR; *TREX1* [606609](#))
- HERNS-Syndrom [192315](#) (Hereditary Endotheliopathy, Retinopathy and Nephropathy; *TREX1* [606609](#))



- )
- Holt-Oram-Syndrom [142900](#) (HOS; *TBX5* [601620](#))
  - Hutchinson-Gilford-Syndrom [176670](#) (juvenile Progerie; *LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
  - Hydrozephalus, X-chromosomal [307000](#) (Hydrozephalus wegen kongenitaler Aquäduktstenose; *LICAM* [308840](#))
  - Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom [600886](#) (*FTL* [134790](#))
  - Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom, Mabry-Syndrom [239300](#) (*PIGV* [610274](#))
  - Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 7 [146110](#) (HH7, isolierter Hypogonadotroper Hypogonadismus; *GNRHR* [138850](#))
  - Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 8 [614837](#) (HH8, *KISS1R* [604161](#))
  - Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 12 [614841](#) (HH12, *GNRH1* [152760](#))
  - IVIC-Syndrom [147750](#) (*SALL4* [607343](#))
  - Jackson-Weiss-Syndrom [123150](#) (Kraniosynostose, Mittelgesichtshypoplasie und Fußfehlbildungen; *FGFR1* [136350](#); *FGFR2* [176943](#))
  - Joubert Syndrom Typ 10 [300804](#) (JBTS10; *OFD1* [300170](#))
  - Kallmann-Syndrom 1 [308700](#) (Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 1; *ANOS1* (*KALI*) [300836](#))
  - Kallmann-Syndrom 2 [147950](#) (Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie 2; *FGFR1* [136350](#))
  - Kampomele Dysplasie [114290](#) (CMPD; *SOX9* [608160](#))
  - Kleefstra-Syndrom [610253](#) (*EHMT1* [607001](#))
  - Klippel-Feil-Syndrom 1, autosomal dominant [118100](#) (KFS1; *GDF6* [601147](#))
  - Klippel-Feil-Syndrom 2, autosomal rezessiv [214300](#) (KFS2; *MEOX1* [600147](#))
  - Klippel-Feil-Syndrom 3, autosomal dominant [613702](#) (KFS3; *GDF3* [606522](#))
  - Klippel-Trenaunay-Syndrom, Prädisposition [149000](#) (KTS; *AGGF1* [*VG5Q*] nur Mutation Exon 3, c.397G>A, p.E133K [608464](#))
  - Kongenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens [277180](#) (CBAVD; *CFTR* [602421](#))
  - Kraniosynostose Typ 1 [123100](#) (CRS1; *TWIST1* [601622](#))
  - Legius-Syndrom [611431](#) (Neurofibromatose Typ 1 ähnliches Syndrom; *SPRED1* [609291](#))
  - LEOPARD-Syndrom 1 [151100](#) (*PTPN11* [176876](#))
  - LEOPARD-Syndrom 2 [611554](#) (*RAF1* [164760](#))
  - LEOPARD-Syndrom 3 [613707](#) (*BRAF* [164757](#))
  - Limb-Mammary-Syndrom [603543](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
  - Lippenspalte mit oder ohne Gaumenspalte Typ 8 [129400](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
  - Lissencephalie Typ 1 [607432](#) (LIS1; *PAFAH1B1* [*LIS1*] [601545](#))
  - Lissencephalie Typ 3 [611603](#) (LIS3; *TUBA1A* [602529](#))
  - Lissencephalie, X-gebunden [300067](#) (LISX1; *DCX* [300121](#))
  - Lissencephalie (X-chromosomal) mit ambivalentem Genitale [300215](#) (*ARX* [300382](#))
  - Männliche Infertilität Typ 8 [613957](#) (Spermatogenesestörung SPGF8; *NR5A1*; [184757](#))
  - Makrozephalie-Makrosomie-Faziale Dysmorphie-Syndrom [614192](#) (MMFD; *RNF135* [611358](#))
  - Mandibuläre Hyperplasie, Schwerhörigkeit, progeroide Merkmale und Lipodystrophie-Syndrom [615381](#) (MDPL; *POLD1* [174761](#))
  - Mandibulo-akrale Dysplasie mit Typ A Lipodystrophie [248370](#) (MADA; *LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
  - MASA-Syndrom [303350](#) (Mental retardation, Aphasia, Shuffling gait, and Adducted thumbs; *LICAM* [308840](#))
  - Mentale Retardierung, X-chromosomal 13 [300055](#) (MRX13; *MECP2* [300005](#))
  - Mentale Retardierung, X-chromosomal 19 [300844](#) (MRX19; *RPS6KA3* [300075](#))
  - Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal vom Lubs-Typ [300260](#) (MRXSL; *MECP2* [300005](#))
  - Mikrophthalmie, isolierte 4 [613094](#) (MCOP4; *GDF6* [601147](#))
  - Mikrophthalmie, isolierte 7 [613704](#) (MCOP7; *GDF3* [606522](#))

- Mikrophthalmie mit Kolobom 6 [613703](#) (MCOPCB6; *GDF3* [606522](#))
- Mikrozephalie und Chorioretinopathie mit oder ohne mentaler Retardierung [251270](#) (*TUBGCP6* [610053](#))
- Mikrozephalie mit oder ohne Chorioretinopathie, Lymphödem oder mentaler Retardierung [152950](#) (MCLMR; *KIF11* [148760](#))
- Morbus Hirschsprung Typ 1 [142623](#) (HSCR1; *RET* [164761](#))
- Morbus Hirschsprung Typ 2 [600155](#) (HSCR2; *EDNRB* [131244](#))
- Morbus Hirschsprung Typ 4 [613712](#) (HSCR4; *EDN3* [131242](#))
- Muenke-Syndrom [602849](#) (MNKES; *FGFR3* nur Mutation p.Pro250Arg [134934](#))
- Nagel-Patella-Syndrom [161200](#) (NPS, Turner-Kieser-Syndrom, Morbus Fong; *LMX1B* [*NPS1*] [602575](#))
- Noonan-Syndrom 1 [163950](#) (NS1; *PTPN11* [176876](#))
- Noonan-Syndrom 3 [609942](#) (NS3; *KRAS* [190070](#))
- Noonan-Syndrom 4 [610733](#) (NS4; *SOS1* [182530](#))
- Noonan-Syndrom 5 [611553](#) (NS5; *RAF1* [164760](#))
- Noonan-Syndrom 6 [613224](#) (NS6; *NRAS* [164790](#))
- Noonan-Syndrom 7 [613706](#) (NS7; *BRAF* [164757](#))
- Noonan-Syndrom 8 [615355](#) (NS8; *RIT1* [609591](#))
- Noonan-ähnliches Syndrom mit losem Anagenhaar [607721](#) (Noonan syndrom-like disorder with loose anagen hair; *SHOC2* [602775](#))
- Noonan ähnliches Syndrom mit/ohne juveniler myelomonozytischer Leukämie [613563](#) (Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia; *CBL* [165360](#))
- Oculo-cerebro-renales Syndrom [309000](#) (Lowe-Syndrom; *OCRL* [300535](#))
- Odonto-onycho-dermale Dysplasie [257980](#) (OODD; *WNT10A* [606268](#))
- Okihiro-Syndrom [607323](#) (Duane-Radial-Ray-Syndrom, DRRS; *SALL4* [607343](#))
- Oligodontie-Kolorektales-Karzinom-Syndrom [608615](#) (*AXIN2* [604025](#))
- Orofaziale Spaltbildung Typ 5 [608874](#) (*MSX1* [142983](#))
- Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1 [311200](#) (OFDS I, *OFD1* [*CXORF5*] [300170](#))
- Partielle familiäre Lipodystrophie Typ 2 [151660](#) (Lipodystrophie Typ Dunnigan; *LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
- Pfeiffer-Syndrom [101600](#) (*FGFR1* [136350](#) p.Pro252Arg; *FGFR2* [176943](#))
- Polyzystische Lebererkrankung [174050](#) (PCLD; *PRKCSH* [177060](#), *SEC63* [608648](#))
- Polyzystische Nierenerkrankung Typ 1 [173900](#) (PKD1; *PKD1* [601313](#))
- Polyzystische Nierenerkrankung Typ 2 [613095](#) (PKD2; *PKD2* [173910](#))
- Polyzystische Nierenerkrankung Typ 3 [600666](#) (PKD3; *GANAB* [104160](#))
- Popliteales Pterygium-Syndrom [119500](#) (PPS; *IRF6* [607199](#))
- Primäre Ovarialinsuffizienz Typ 7 [612964](#) (POF7; *NR5A1* [184757](#))
- Pubertas praecox Typ 1, Gonadotropin-abhängiger, zentraler [176400](#) (CPPB1; *KISS1R* [604161](#))
- Raine-Syndrom, letale Form der osteosklerotischen Knochendysplasie [259775](#) (RNS; *FAM20C* [611061](#))
- Rapp-Hodgkin-Syndrom [129400](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
- Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukodystrophie [192315](#) (RVCL; *TREX1* [606609](#))
- Rett-Syndrom [312750](#) (*MECP2* [300005](#))
- Rett-Syndrom, kongenitale Variante [613454](#) (*FOXG1* [164874](#))
- Robinow-Syndrom, autosomal dominant [180700](#) (*WNT5A* [164975](#))
- Saethre-Chotzen-Syndrom [101400](#) (SCS, Akrozephalosyndaktylie-Syndrom Typ III; *TWIST1* [601622](#))
- Saethre-Chotzen-Syndrom mit Augenlid-Anomalien [101400](#) (*TWIST1* [601622](#))
- *SATB2*-assoziiertes Syndrom [612313](#) (*SATB2* [608148](#))
- Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom [224750](#) (SSPS; *WNT10A* [606268](#))
- Selektive Zahnagenesie mit/ohne Spaltbildung Typ 1 [106600](#) (STHAG1; Hypodontie/Oligodontie Typ 1; *MSX1* [142983](#))
- Selektive Zahnagenesie Typ 3 [604625](#) (STHAG3; Hypodontie/Oligodontie Typ 3; *PAX9* [167416](#))

- Selektive Zahnagenesie Typ 4 [150400](#) (STHAG4; *WNT10A* [606268](#))
- Septo-Optische Dysplasie [206900](#) (Hypoplasie des optischen Nervs und Fehlbildungen des zentralen Nervensystems; *SOX2* [184429](#))
- Shprintzen-Goldberg-Syndrome [182212](#) (Shprintzen-Goldberg-Kraniosynostose-Syndrome; *SKI* [164780](#))
- Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom [300209](#) (SGBS2; *OFD1* [300170](#))
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom [270400](#) (SLOS; *DHCR7* [602858](#))
- Smith-Magenis-Syndrom [182290](#) (Sequenzanalyse *RAI1* [607642](#))
- Sotos-Syndrom [117550](#) (Zerebraler Gigantismus; *NSD1* [606681](#))
- Spalthand-Spaltfuß-Malformation Typ 4 [605289](#) (*TP63* [*TP73L*] [603273](#))
- Spezifische Sprachentwicklungsstörung (SSES, Specific Language Impairment, SLI; *NFXLI*)
- Subkortikale Band-Heterotopie [607432](#) (*PAFAH1B1* [*LIS1*] [601545](#))
- Subkortikale Band-Heterotopie, X-gebunden [300067](#) (*DCX* [300121](#))
- Temtamy-Syndrom [218340](#) (TEMTYS; *C12orf57* [615140](#))
- Tietz-Albinismus-Taubheits-Syndrom [103500](#) (*MITF* [156845](#))
- Townes-Brocks-Syndrom [107480](#) (TBS; *SALL1* [602218](#))
- Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom [154500](#) (*TCOF1* [606847](#))
- Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom Typ 2 [613717](#) (*POLR1D* [613715](#))
- Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom Typ 3, autosomal-rezessiv [248390](#) (*POLR1C* [610060](#))
- UV-Sensitivitäts-Syndrom Typ 2 [614621](#) (UVSS2; *ERCC8* [609412](#))
- Van der Woude-Syndrom 1 [119300](#) (VWS1; *IRF6* [607199](#))
- Van der Woude-Syndrom 2 [606713](#) (VWS2; *GRHL3* [608317](#))
- Vorzeitige Ovarialinsuffizienz Typ 3 [608996](#) (POF3; *FOXL2* [605597](#))
- Vorzeitige Ovarialinsuffizienz Typ 4 [300510](#) (POF4; *BMP15* [300247](#))
- Waardenburg-Shah-Syndrom, PCWH-Syndrom [609136](#) (*SOX10* [602229](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ I [193500](#) (WS1; *PAX3* [606597](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ II A [193510](#) (WS2A; *MITF* [156845](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ II E [611584](#) (WS2E; *SOX10* [602229](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ II mit okulärem Albinismus, digen [103470](#) (*MITF* [156845](#), *TYR* [606933](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ II D [608890](#) (WS2D; *SNAI2* [602150](#))
- Waardenburg-Syndrom Typ III [148820](#) (WS3, Klein-Waardenburg-Syndrom; *PAX3* [606597](#))
- Waardenburg Syndrom Typ IV A [277580](#) (WS4A; *EDNRB* [131244](#))
- Waardenburg Syndrom Typ IV B [613265](#) (WS4B; *EDN3* [131242](#))
- Waardenburg Syndrom Typ IV C [613266](#) (WS4C; *SOX10* [602229](#))
- Weaver-Syndrom [277590](#) (Weaver-Smith-Syndrom; *EZH2* [601573](#))
- Weissenbacher-Zweymüller-Syndrom [277610](#) (WZS; *COL11A2* [120290](#))
- Werner-Syndrom [277700](#) (adulte Progerie; *WRN* [*RECQL2*] [604611](#))
- Werner-Syndrom, atypisches (*LMNA* [Lamin-A/C] [150330](#))
- Witkop-Syndrom [189500](#) (Nageldysplasie mit Hypodontie; *MSX1* [142983](#))
- Zerebro-okulo-fazio-skeletales Syndrom Typ 1 [214150](#) (COFS1, Pena-Shokeir Syndrom Typ 2; *ERCC6* [609413](#))
- Zerebro-okulo-fazio-skeletales Syndrom Typ 2 [610756](#) (COFS2; *ERCC2* [126340](#))
- Zerebro-okulo-fazio-skeletales Syndrom Typ 3 [278780](#) (COFS3; *ERCC5* [133530](#))
- Zerebro-retinale Vaskulopathie [192315](#) (CRV; *TREX1* [606609](#))
- Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome (Analyse mittels MLPA):
  - 2q32-q33-Mikrodeletions-Syndrom [612313](#) (Glass-Syndrom; *SATB2* [608148](#))
  - DiGeorge-Syndrom [188400](#) / Velo-cardio-faziales Syndrom [192430](#) (del22q11.2)
  - DiGeorge-Syndrom / Velo-cardio-faziales Syndrom 2 [601362](#) (del10p15)
  - Jacobsen-Syndrom [147791](#) (11q terminal deletion disorder [11q- Syndrom]; del11q23.3-q25)
  - Langer-Giedion-Syndrom [150230](#) (Tricho-Rhino-Phalangeales Syndrom Typ 2; del8q24.11-

- q24.13, *TRPS1* [604386](#), *EXT1* [608177](#))
- Miller-Dieker-Syndrom [247200](#) (del17p13.3, *LIS1* [607432](#))
- Potocki-Lupski-Syndrom [610883](#) (PTLS; dup17p11.2, *RAI1* [607642](#))
- Smith-Magenis-Syndrom [182290](#) (del17p11.2, *RAI1* [607642](#))
- Subtelomerscreening (Analyse aller Subtelomerregionen mittels MLPA)
- WAGR-Syndrom [194072](#) (Wilms-Tumor, Aniridie, Genitalfehlbildungen, mentale Retardierung; del11p13, *WT1* [607102](#), *PAX6* [607108](#))
- Williams-Beuren-Syndrom [194050](#) (del7q11.23)

## Fiebersyndrome

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

## Pharmakogenetik

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

## Mitochondriale Gene

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



### Interpretation:

Der Abgleich bereits beschriebener Sequenzveränderungen erfolgt mit der **Human Gene Mutation Database®** Professional 2019.1 (HGMD, <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>, Vollzugriff [PMID 12754702]) sowie den jeweiligen lokusspezifischen Datenbanken (z. B. Breast Cancer Information Core, InSight, MMR Genes Variant Database, LOVD, Universal Mutation Database usw.), soweit verfügbar. Die Beurteilung der klinischen Relevanz bisher nicht beschriebener Sequenzveränderungen richtet sich nach den Empfehlungen des American College of Medical Genetics (ACMG [PMID 18414213]).

### Computermodelle zur Charakterisierung unklassifizierter Varianten:

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

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

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

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

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

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

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

#### Nomenklatur:

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

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

#### Literatur:

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

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

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

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

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

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

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

**Alphabetische Liste der untersuchten Gene (gebräuchliche Synonyme in Klammern)**

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

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



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

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

HSD3B2  
HSPB1  
HSPB8  
HTR1A  
HTRA1 (PRSS11, CARASIL)  
HTT (IT15, HD)  
ICOS  
IDUA  
IHH (Indian Hedgehog)  
IRF6 (VWS)  
ITPR1 (IP3R1)  
JPH3 (Junctophilin 3)  
KCNA1  
KCNE1  
KCNE2  
KCNE3  
KCNH2  
KCNJ11 (Kir6.2)  
KCNJ2  
KCNJ18  
KCNQ1  
KCNV2  
KIAA0196 (SPG8, Strumpellin)  
KIF5A  
KIF11  
KIF21A  
KISS1R  
KLF1  
KRAS  
L1CAM  
LCT  
LDLR  
LDLRAP1  
LEP  
LEPR  
LITAF  
LMNA (Lamin-A/C)  
LMNB2  
LMX1B (NPS1)  
LRP6  
LRRK2  
LYST (CHS1)  
MAPT (Tau, FTDP17, nur Exons 1, 9 - 13)  
MAT1A  
MAX  
MC4R  
MECP2  
MEFV (FMF)  
MEN1 (Menin)  
MEOX1  
MET

MFAP5  
MFN2 (MARF, Mitofusin 2)  
MITF  
MLH1  
MNX1  
MOG  
MPZ (CMT1B, P0, Myelin Protein Zero)  
MSH2  
MSH3  
MSH6  
MSX1  
MT-ATP6 (NARP)  
MTHFR  
MTHFR (Komplettsequenzierung)  
MTM1  
MTMR2  
MT-ND1  
MT-ND4  
MT-ND4L  
MT-ND5  
MT-ND6  
MTTP [MTP]  
MT-TE  
MT-TH  
MT-TK (MERRF)  
MT-TL1 (TRNL1)  
MT-TL2  
MT-TS2  
MUTYH (MYH)  
MVK  
MYBPC3  
MYH7  
MYH11  
MYL2  
MYL3  
MYLK  
NAGLU  
NAGS (N-Acetylglutamat-Synthetase)  
NEFL (NF68)  
NF1  
NF2  
NFXL1  
NIPA1  
NIPBL  
NKX2-1  
NLRP3  
NOTCH3 (CADASIL)  
NPC1  
NPC2  
NR5A1  
NRAS



NSD1  
NTHL1  
OCA2 (P gene, Pink-Eyed Dilution)  
OCRL  
OFD1  
OPA1  
OTC  
PABPN1  
PAFAH1B1 (LIS1)  
PAH  
PALB2 (FANCN)  
PALLD  
PANK2  
PARK2  
PARK7  
PAX3  
PAX5  
PAX6  
PAX9  
PCDH19  
PCSK9  
PDE4D  
PDE6H  
PDGFB  
PDGFRB  
PDX1 (IPF1)  
PDYN  
PGM3  
PHF6  
PHOX2A  
PIGV  
PINK1 (PARK6)  
PIK3CA  
PITX2  
PKD1  
PKD2  
PKLR  
PLA2G6  
PLIN1  
PMP22 (HNPP, HMSN)  
PMS2  
PNPLA6  
POLD1  
POLE  
POLG (POLG1, POLGA)  
POLG2  
POLR1C  
POLR1D  
POMC  
PORCN  
POU3F4

PPARG  
PPP2R2B  
PPT1  
PRKAR1A  
PRKCSH  
PRNP  
PROC (Protein C)  
PRODH  
PRKG1  
PROS1 (Protein S)  
PRPH2  
PRPS1  
PRRT2  
PRSS1 (TRY1)  
PSEN1 (Presenilin 1)  
PSEN2 (Presenilin 2)  
PSTPIP1 (PAPA)  
PTCH1 (Gorlin-Goltz)  
PTCH2  
PTEN (PTEN1)  
PTH1R  
PTHLH  
PTPN11  
PYGM  
RAB7A (RAB7)  
RAD51C (BRCA3, FANCO)  
RAD51D  
RAF1  
RAI1 (main Smith-Magenis-Syndrom-Gene)  
RB1  
REEP1  
RET  
RNF135  
RNF43  
RPS6KA3  
RRM2B  
RS1  
RUNX2  
SACS (ARSACS, Sacsin)  
SALL1  
SALL4  
SAMHD1  
SATB2  
SCN1A (SNC1, SMEI)  
SCN1B  
SCN3B  
SCN4A  
SCN5A  
SCN9A  
SDHAF2 (SDH5)  
SDHA

SDHB (SDH1)  
SDHC  
SDHD  
SEC63  
SEPT9  
SERPINA1 (AAT)  
SERPINC1 (AT3)  
SERPING1 (C1NH)  
SETX (AOA2, Senataxin)  
SGCE  
SH3BP2  
SH3PXD2B  
SHOC2  
SHOX (LWD)  
SIL1  
SIM1  
SKI  
SLC1A3  
SLC2A1 (GLUT1)  
SLC6A19  
SLC20A2  
SLC24A5  
SLC25A4 (ANT1)  
SLC25A13  
SLC25A15  
SLC25A38  
SLC45A2 (MATP)  
SMAD3  
SMAD4 (MADH4)  
SMN1  
SMN2  
SMPD1  
SNAI2  
SNCA (MSA, PARK1)  
SNCB  
SOD1 (ALS1)  
SOS1  
SOX2  
SOX9  
SOX10  
SPAST (SPG4)  
SPG7  
SPG11 (KIAA1840, Spatacsin)  
SPG20 (KIAA0610, Spartin)  
SPINK1  
SPR  
SPRED1  
SPTLC1 (HSN1)  
SQSTM1  
SRCAP (nur Exons 30 - 34)  
SRY

STAT3  
STK11  
SUCLA2  
SUCLG1  
SUFU  
TARDBP (TDP43)  
TBP  
TBX5  
TCN2  
TCOF1  
TECTA  
TGFB1  
TGFB2  
TGFB3  
TGFB1 (TGFB1)  
TGFB2 (TGFB2)  
TH (DYT5B)  
THAP1  
THRB  
TMEM127  
TMPRSS6  
TNFRSF1A  
TNFRSF13B (TACI)  
TNNI3  
TNNT2  
TOR1A  
TP53 (p53)  
TP63 (p63, TP73L)  
TPM1  
TPM2  
TPO  
TPP1  
TRA (TRA@, TCRA)  
TRAPPC2 (SEDT)  
TREX1  
TRPS1  
TRPV4  
TSC1 (Hamartin)  
TSC2 (Tuberin)  
TSEN2 (SEN2L)  
TSEN34  
TSEN54  
TSHR  
TTBK2  
TTR  
TUBA1A  
TUBB3  
TUBGCP6  
TWIST1  
TYK2 (nur Exon 4)  
TYMP



TYR (Tyrosinase)  
TYRP1  
UCHL1  
UMOD  
UROD (Uroporphyrinogen-Decarboxylase)  
VAPB  
VCP  
VHL (VHL1)  
VLDLR  
VPS13A  
VPS13B  
WDR45  
WNT5A  
WNT10A  
WRN (RECQL2)  
XK  
XPR1  
ZFYVE26 (SPG15, KIAA0321, Spastizin)