

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum



BIOSCIENTIA
HUMANGENETIK

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

Bioscientia
Zentrum für Humangenetik
Prof. Dr. med. Carsten Bergmann
(Ärztliche Leitung)
Prof. Dr. med. Hanno Bolz
(Stellvertretende Ärztliche Leitung)

Konrad-Adenauer-Str. 17
D-55218 Ingelheim
Tel.: 06132-781-411
Fax: 06132-781-194
www.bioscientia-humangenetik.de
e-mail:humangenetik@bioscientia.de

Barcode

Arztstempel und Unterschrift

Rechnungsart

- Privat
 Selbstzahler
 Kasse (Schein Muster 10)

Rechnungsempfänger

- Einsender
 Proband/Patient

Befund

- Eilige Befundübermittlung per Fax

Probenmaterial

- EDTA-Blut
 Chorionzotten
 Fruchtwasser

- DNA
 Andere

Geschlecht des Probanden/Patienten

- weiblich
 männlich

Probengefäße (Anzahl)

Tag der Probennahme

Duplikatbefund an

Klinische Daten und Indikation

Elterliche Blutsverwandschaft ja nein

Proband/Patient ist erkrankt ja nein

Familienangehörige erkrankt ja nein wenn ja, wer _____

Anamnese, Vorbefunde, ggf. Befundkopien _____

Ethnische Herkunft: _____

Allgemeine Hinweise / Versandhinweise

Probenmaterial

EDTA-Blut (Molekulargenetik)
Tumorgewebe
DNA
sonstiges Material nach Rücksprache

Menge, Lagerung

3-5 ml, Raumtemperatur (RT)
Transportmedium
mind. 1-5 µg, RT

Probenversandmaterial und Verpackungsmaterial erhalten Sie vom Bioscientia Zentrum für Humangenetik unter der Service-Nummer 06132 781 - 411.

Bitte beachten Sie, dass für die Anforderungen von zytogenetischen und molekulargenetischen Untersuchungen als kassenärztliche Leistung der **Überweisungs-/Abrechnungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung (Muster 10)** notwendig ist.

Im EBM 2000 plus wurde mit der **Ziffer 32010** eine neue Ausnahmeindikation aufgenommen. Sie gilt für "genetisch bedingte Erkrankungen oder Verdacht auf diese Erkrankungen, sofern Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11310 bis 11312, 11320 bis 11322 sowie der Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4 durchgeführt werden".

Diese Untersuchungen belasten nicht Ihr Budget, sofern die Ausnahmekennziffer auf dem Überweisungsschein vermerkt wurde.

Einwilligungserklärung gemäß GenDG

Mit meiner Unterschrift erteile ich nach am _____ erfolgter Aufklärung durch _____

über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung mein Einverständnis mit folgenden genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Blut-/Gewebeentnahme:

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke oder für Zwecke der Qualitätssicherung genutzt/publiziert werden.

Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchungen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden (damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen).

Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchungen neben meiner einweisenden Ärztin/meinem einweisenden Arzt auch folgenden Personen zur Verfügung gestellt werden:

Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial übereigne ich hiermit gemäß § 950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat.

Ich bin damit einverstanden, dass Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden.

Mir ist bekannt, dass ich alle getätigten Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich widerrufen kann.

-Nichtzutreffendes bitte streichen-

Ort, Datum: _____

Name des/r Patienten/in bzw. des (gesetzlichen) Vertreters:

Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des (gesetzlichen) Vertreters:

Array-CGH (siehe auch spezieller Anforderungsschein „Array-CGH“)

Die Array-CGH-Analyse ist eine hochauflösende diagnostische Untersuchung, die bei nachfolgenden Kriterien indiziert ist:

- Isolierte Intelligenzmindering, die mindestens einem IQ kleiner 70 entspricht (z. B. dokumentiert im Rahmen einer neuropädiatrischen und/oder entwicklungsneurologischen Vordiagnostik klinisch und/oder mit standardisierten Testverfahren) bei einer Person älter als 3 Jahre
- geistige Behinderung in Kombination mit dysomorphen Merkmalen mit Beteiligung von zwei oder mehr Systemen
- tiefgreifende Entwicklungsstörung des Autismus-Formenkreises oder Fehlbildung/ schwere Funktionsstörung des Gehirns ohne bekannte Ursache
- multiple angeborene Fehlbildungen
- mehrere dysmorphe Merkmale, die zytogenetisch nicht erfassbare chromosomale Aberrationen als Ursache implizieren.

Next-Generation Sequencing (in alphabetischer Reihenfolge) (CAP akkreditiert)

Erbgang

- autosomal-dominant
- autosomal-rezessiv

- X-chromosomal

Erkrankung

- Achromatopsie (ACHM)
- Albinismus
- Alport-Syndrom
- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)
- Anophthalmie / Mikrophthalmie
- Arthrogryposis
- Ataxien
- Bardet-Biedl-Syndrom / Alström-Syndrom
- BOR-Syndrom
- CAKUT (Kongenitale Anomalien der Nieren und ableitenden Harnwege)
- CMT (Charcot-Marie-Tooth-) Neuropathie
- Diabetes, neonatal
- Ehlers-Danlos-Syndrom
- Ellis-van-Crefeld-Syndrom
- Familiäre exsudative Vitreoretinopathie (FEVR)
- Fokal-segmentale Glomerulosklerose (FSGS)
- Glaukom
- Gliedergürtelmuskeldystrophien (LGMD)
- Hämolytisch-urämisches Syndrom (aHUS)
- Hereditäre Sensorisch-Autonome Neuropathien (HSAN)
- Heterotaxie-Syndrom
- Hornhautdystrophie
- HMSN (Hereditäre Motorisch-Sensible Neuropathie) Neuropathie
- Hypogonadismus
- Jervell- und Lange-Nielsen-Syndrom, SANDD- Syndrom
- Jeune-Syndrom und andere Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrome
- Joubert-Syndrom
- Kallmann-Syndrom
- Kardiomyopathien
- Kartagener-Syndrom
- Katarakt
- Kleinwuchs
- Larsen-Syndrom
- Leber congenitale Amaurose (LCA)
- Long-QT-Syndrom
- Nachtblindheit, kongenital
- Marfan-Syndrom und verwandte Erkrankungen
- Meckel-Gruber-Syndrom
- Medullär-zystische Nierenerkrankung (MCKD)
- membranoproliferative Glomerulonephritis (MPGN) / DDD
- Mikrozephalie
- MODY-Diabetes
- Muskeldystrophien
- Myopathien, distal
- Nephronophthise (NPHP)
- Nephrotisches Syndrom (SRNS)
- neuronale Ceroid-Lipofuszinosen (NCL)
- Nierenhypo- / dysplasie / -agenesie
- Neurofibromatose (NF)
- Noonan-Syndrom
- Nystagmus
- Optikusatrophie
- Oro-fazio-digitales Syndrom (OFD)
- Osteogenesis imperfecta
- Polyzystische Lebererkrankungen (PCLD)
- Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD / ARPKD)
- Primäre ziliäre Dyskinesie (PCD)
- Renal-tubuläre Dysgenese (RTD)
- Retinitis pigmentosa
- Senior-Loken-Syndrom
- Sensenbrenner-Syndrom
- spastische Paraplegie
- spinale Muskelatrophie (SMA), distale Formen
- Stargardt-Erkrankung
- Taubheit
- Tuberöse Sklerose (TSC)
- Usher-Syndrom
- Von Hippel-Lindau Erkrankung (VHL)
- Zapfen-Stäbchen-Dystrophie /Makuladystrophie
- Zystennieren

Alle durch NGS analysierbaren Gene können auch weiterhin mittels konventioneller Sanger-Sequenzierung untersucht werden.

Für Rückfragen und spezielle Wünsche stehen wir Ihnen gerne unter der 06132 781- 411 zur Verfügung.

Aufgrund aktueller EBM-Bestimmungen sind Next-Generation Sequencing-Untersuchungen derzeit nicht über einen Überweisungsschein berechnungsfähig. Eine Kostenerstattung durch die Krankenkasse ist nur nach Genehmigung im Einzelfall möglich. Wünschen Sie für Ihren Patienten einen Kostenvoranschlag, so nehmen Sie bitte Kontakt mit uns unter Tel.: 06132 781 - 433 auf.

Einzel-Gen-Analyse nach Sanger (in alphabetischer Reihenfolge)

A	Gen(e)				
<input type="checkbox"/> 3M Syndrom	<i>CUL7</i>	<input type="checkbox"/> Apparenter Mineralocorticoid-Überschuss	<i>HSD11B2</i>	<input type="checkbox"/> Biotin-responsive Basalganglien-störung	<i>SLC19A3</i>
<input type="checkbox"/> ABCD-Syndrom ^{1,3}	<i>EDNRB</i>	<input type="checkbox"/> Argininämie*	<i>ARG1</i>	<input type="checkbox"/> Blauzapfenmonochromasie ^{1,3}	<i>OPN1MW, OPN1LW</i>
<input type="checkbox"/> Achondroplasie Typ 1B	<i>FGFR3</i>	<input type="checkbox"/> Argininosuccinat Lyase Defekt*	<i>ASL</i>	<input type="checkbox"/> Blepharophimose	<i>FOXL2</i>
<input type="checkbox"/> Achondrogenese, Typ IB ¹	<i>SLC26A2</i>	<input type="checkbox"/> Aritaless-gene-assoziierte Erkrankungen*	<i>ARX</i>	<input type="checkbox"/> Bloch-Sulzberger-Syndrom (Incontinentia pigmenti; IP2)*	<i>IKBK</i>
<input type="checkbox"/> Achondrogenese, Typ II ^{1,3}	<i>COL2A1</i>	<input type="checkbox"/> ARPKD (Polyzystische Nierenerkrankung) ^{2,3}	<i>PKHD1</i>	<input type="checkbox"/> Bloom-Syndrom*	<i>RECQL3</i>
<input type="checkbox"/> Achondroplasie ¹	<i>FGFR3</i>	<input type="checkbox"/> Arthrogyropose multiplex congenita, distal Typ1*	<i>TPM2</i>	<input type="checkbox"/> Börjeson-Forsman-Lehmann-Syndrom	<i>PHF6</i>
<input type="checkbox"/> Adipositas ^{1,3}	<i>MC4R</i>	<input type="checkbox"/> Arthrogyropose multiplex congenita, distal Typ2B	<i>MYH3</i>	<input type="checkbox"/> Boomerang-Dysplasie ¹	<i>FLNB</i>
<input type="checkbox"/> Adipositas ^{1,3}	<i>LEPR</i>	<input type="checkbox"/> Arthrogyropose multiplex congenita, distal Typ2B*	<i>TNNI2</i>	<input type="checkbox"/> BOR-Syndrom ^{1,3}	<i>EYA1</i>
<input type="checkbox"/> Adipositas ^{1,3}	<i>POMC</i>	<input type="checkbox"/> Arthrogyropose multiplex congenita, distal Typ2B*	<i>TNNT3</i>	<input type="checkbox"/> BOR-Syndrom ^{1,3}	<i>SIX1</i>
<input type="checkbox"/> ADMCKD (Autosomal-dominante medullär-zystische Nierenerkrankung)	<i>UMOD, MUC1</i>	<input type="checkbox"/> Arthrogyropose multiplex congenita, distal Typ2B*	<i>TNNT3</i>	<input type="checkbox"/> BOR-Syndrom ^{1,3}	<i>SIX5</i>
<input type="checkbox"/> ADPKD (Polyzystische Nierenerkrankung) ^{1,2,3}	<i>PKD1, PKD2</i>	<input type="checkbox"/> Arthrogyropose mit Nierenfunktionsstörung und Cholestase (ARC-Syndrom)	<i>VPS33B</i>	<input type="checkbox"/> Brachydactylie Typ A2 ¹	<i>GDF5 (CDMP1)</i>
<input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom	<i>CYP21A2</i>	<input type="checkbox"/> Arylsulfatase A Mangel*	<i>ARSA</i>	<input type="checkbox"/> Brachydactylie Typ C ¹	<i>GDF5 (CDMP1)</i>
<input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom*	<i>CYP17A1</i>	<input type="checkbox"/> Ataxie mit isoliertem Vitamin-E Mangel*	<i>TTPA</i>	<input type="checkbox"/> Bruck-Syndrom 2 ¹	<i>PLOD2</i>
<input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom*	<i>CYP11B1</i>	<input type="checkbox"/> Ataxia teleangiectasia*	<i>ATM</i>	<input type="checkbox"/> Brugada-Syndrom	<i>SCN5A</i>
<input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom*	<i>HSD3B2</i>	<input type="checkbox"/> Atelosteogenesis Typ I ¹ , TypIII ¹	<i>FLNB</i>	<input type="checkbox"/> Brust-/Eierstockkrebs	<i>BRCA1, BRCA2</i>
<input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom*	<i>STAR</i>	<input type="checkbox"/> Atelosteogenesis Typ II ¹	<i>SLC26A2</i>	<input type="checkbox"/> Burkitt-Lymphom	
<input type="checkbox"/> Adrenoleukodystrophie, X-chromosomal ¹	<i>ABCD1</i>	<input type="checkbox"/> Atrophie, dentato-rubro-pallidoluysische	<i>ATN1</i>	<input type="checkbox"/> - (t(8;14) Translokation, c-Myc/IgH gene)	
<input type="checkbox"/> Agammaglobulinämie, X-chromosomal*	<i>BTK</i>	<input type="checkbox"/> Auditorische Neuropathie ^{1,3}	<i>OTOF</i>	<input type="checkbox"/> Butyrylcholinesterase-Mangel*	<i>BCHE</i>
<input type="checkbox"/> Ahornsirupkrankheit*	<i>BCKDHA</i>	<input type="checkbox"/> Auditorische Neuropathie ¹	<i>DFNB59</i>		
<input type="checkbox"/> Ahornsirupkrankheit*	<i>BCKDHB</i>	<input type="checkbox"/> Auditorische Neuropathie ¹	<i>HARS2</i>		
<input type="checkbox"/> Ahornsirupkrankheit*	<i>DBT</i>	<input type="checkbox"/> Auditorische Neuropathie ^{1,3}	<i>DIAPH3</i>		
<input type="checkbox"/> Akrogerie ¹	<i>COL3A1</i>	<input type="checkbox"/> Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom*	<i>FAS</i>		
<input type="checkbox"/> Akromesomale Dysplasie, Typ Grebe ¹	<i>CDMP1</i>	<input type="checkbox"/> Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom*	<i>FASLG</i>		
<input type="checkbox"/> Akromesomale Dysplasie, Typ Hunter-Thompson ¹	<i>CDMP1</i>	<input type="checkbox"/> Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom*	<i>CASP8</i>		
<input type="checkbox"/> Akromesomale Dysplasie, Typ Maroteaux ¹	<i>NPR2</i>	<input type="checkbox"/> Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom*	<i>CASP10</i>		
<input type="checkbox"/> Akute Lymphatische Leukämie (ALL)*		<input type="checkbox"/> Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ I*	<i>AIRE</i>		
<input type="checkbox"/> Akute myeloische Leukämie (AML)*		<input type="checkbox"/> Azoospermie*	<i>USP9Y</i>		
<input type="checkbox"/> Alagille-Syndrom ³	<i>JAG1</i>				
<input type="checkbox"/> Alagille-Syndrom	<i>NOTCH2</i>				
<input type="checkbox"/> Albinismus, okulärer ^{1,3}	<i>GPR143</i>				
<input type="checkbox"/> Albinismus, okulokutaner Typ 1 ^{1,3}	<i>TYR</i>				
<input type="checkbox"/> Albinismus, okulokutaner Typ 2 ^{1,3}	<i>OCA2</i>				
<input type="checkbox"/> Albinismus, okulokutaner Typ 2 ^{1,3}	<i>MC1R</i>				
<input type="checkbox"/> Albinismus, okulokutaner Typ 3 ^{1,3}	<i>TYRP1</i>				
<input type="checkbox"/> Albinismus, okulokutaner Typ 4 ^{1,3}	<i>SLC45A4</i>				
<input type="checkbox"/> Albright-Syndrom*	<i>GNAS</i>				
<input type="checkbox"/> Alexander-Syndrom*	<i>GFAP</i>				
<input type="checkbox"/> Alkaptonurie*	<i>HGD</i>				
<input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	<i>SERPINA1</i>				
<input type="checkbox"/> Alpha-Galaktosidase A-Mangel (Fabry Krankheit)	<i>GLA</i>				
<input type="checkbox"/> Alport-like-Syndrom ³ (Epstein/Fechner)	<i>MYH9</i>				
<input type="checkbox"/> Alport-Syndrom ^{1,3} , autosomal-rezessiv / autosomal-dominant	<i>COL4A3, COL4A4</i>				
<input type="checkbox"/> Alport-Syndrom ^{1,3} , X-chromosomal	<i>COL4A5</i>				
<input type="checkbox"/> Alström-Syndrom ³	<i>ALMS1</i>				
<input type="checkbox"/> Alzheimer Krankheit*					
<input type="checkbox"/> - familiär Typ 1	<i>APP</i>				
<input type="checkbox"/> - familiär Typ 3	<i>PSEN1</i>				
<input type="checkbox"/> - familiär Typ 4	<i>PSEN2</i>				
<input type="checkbox"/> Androgeninsensitivitäts-Syndrom	<i>AR</i>				
<input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom					
<input type="checkbox"/> - Methylierungs-Analyse SNRPN	<i>SNRPN</i>				
<input type="checkbox"/> - Mikrosatelliten-Analyse UPD(15)pat					
<input type="checkbox"/> - Sequenz-Analyse UBE3A	<i>UBE3A</i>				
<input type="checkbox"/> Angiotensin-Converting-Enzym	<i>ACE</i>				
<input type="checkbox"/> Aniridie ^{1,3}	<i>PAX6</i>				
<input type="checkbox"/> Anonychie	<i>RSP04</i>				
<input type="checkbox"/> Anophthalmie ¹	<i>SOX2</i>				
<input type="checkbox"/> Anophthalmie ¹	<i>SIX6</i>				
<input type="checkbox"/> Anophthalmie ¹	<i>VSX2</i>				
<input type="checkbox"/> Antley-Bixler-Syndrom Typ 1 ^{1,3}	<i>FGFR2</i>				
<input type="checkbox"/> Aortenaneurysma, abdominales, familiäre Form ¹	<i>COL3A1</i>				
<input type="checkbox"/> Aortenaneurysma, familiäres thorakales ^{1,3}	<i>FBN1</i>				
<input type="checkbox"/> Aortenaneurysma, familiäres thorakales ¹	<i>TGFBR1</i>				
<input type="checkbox"/> Apert-Syndrom ^{1,3}	<i>FGFR2</i>				
<input type="checkbox"/> Aphakie, Kongenitale primäre	<i>FOXD3</i>				
		<input type="checkbox"/> Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom*	<i>PTEN</i>		
		<input type="checkbox"/> Bardet-Biedl-Syndrom ^{1,2,3}			
		<input type="checkbox"/> - BBS1	<i>BBS1</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS2	<i>BBS2</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS3	<i>ARL6</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS4	<i>BBS4</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS5	<i>BBS5</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS6	<i>MKKS</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS7	<i>BBS7</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS8	<i>TTC8</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS9	<i>BBS9</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS10	<i>BBS10</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS11	<i>TRIM32</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS12	<i>BBS12</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS13	<i>MKS1</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS14	<i>CEP290</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS15	<i>WDPCP</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS16	<i>SDCCAG8</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS17	<i>LZTFL1</i>		
		<input type="checkbox"/> - BBS18	<i>BBIP1</i>		
		<input type="checkbox"/> Bartter-Syndrom			
		<input type="checkbox"/> - antenales Typ 1	<i>SLC12A1</i>		
		<input type="checkbox"/> - antenales Typ 2	<i>KCNJ1</i>		
		<input type="checkbox"/> - Typ 3	<i>CLCNKB</i>		
		<input type="checkbox"/> - Typ 4A	<i>BSND</i>		
		<input type="checkbox"/> - Typ 4B	<i>CLCNA</i>		
		<input type="checkbox"/> - Typ 5	<i>CASR</i>		
		<input type="checkbox"/> BCR/ABL (chronisch myeloische Leukämie) ¹	<i>BCR/ABL</i>		
		<input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann-Syndrom			
		<input type="checkbox"/> - Methylierungs-Analyse KvDMR1 and H19-DMR			
		<input type="checkbox"/> - Mikrosatelliten-Analyse UDP(11)pat			
		<input type="checkbox"/> - Sequenz-Analyse CDKN1C	<i>CDKN1C</i>		
		<input type="checkbox"/> Bernard-Soulier-Syndrom*			
		<input type="checkbox"/> - Typ A1	<i>GP1BA</i>		
		<input type="checkbox"/> - Typ B	<i>GP1BB</i>		
		<input type="checkbox"/> - Typ C	<i>GP9</i>		
		<input type="checkbox"/> Biotinidase-Mangel*	<i>BTD</i>		
				<input type="checkbox"/> CHARGE-Syndrom	<i>CHD7</i>
				<input type="checkbox"/> Chlorid-Diarrhoe, familiär ³	<i>SLC26A3</i>
				<input type="checkbox"/> Cholestase, progressiv familiär intrahepatisch ^{1,3}	
				<input type="checkbox"/> - Typ 1	<i>ATP8B1</i>
				<input type="checkbox"/> - Typ 2	<i>ABCB11</i>
				<input type="checkbox"/> - Typ 3	<i>ABCB4</i>
				<input type="checkbox"/> Chondrodysplasie mit multiplen Dislokationen ¹ (CHST3-assoziierte Skelett-Dysplasie)	<i>CHST3</i>
				<input type="checkbox"/> Chorea Huntington*	<i>HTT</i>
				<input type="checkbox"/> Chorioideremie	<i>CHM</i>
				<input type="checkbox"/> CINCA-Syndrom	<i>CIAS1</i>
				<input type="checkbox"/> Citrullinemia Typ 1*	<i>ASS1</i>
				<input type="checkbox"/> Coach-Syndrom (siehe Joubert Syndrom)	
				<input type="checkbox"/> Coats-Krankheit*	<i>NDP</i>

C Gen(e)

<input type="checkbox"/> CADASIL	<i>NOTCH3</i>
<input type="checkbox"/> Caffey-Syndrom ^{1,3}	<i>COL1A1</i>
<input type="checkbox"/> CAKUT	<i>SOX17</i>
<input type="checkbox"/> Canavan-Syndrom*	<i>ASPA</i>
<input type="checkbox"/> Carbamoyl-Phosphat-Synthetase-Mangel*	<i>CPS1</i>
<input type="checkbox"/> Carnitin-Aufnahme-Mangel, systemisch primär*	<i>SLC22A5</i>
<input type="checkbox"/> Carnitin-Palmitoyl-Transferase I-Mangel*	<i>CPT1</i>
<input type="checkbox"/> Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel*	<i>CPT2</i>
<input type="checkbox"/> Catechol-O-Methyltransferase	<i>COMT</i>
<input type="checkbox"/> CD4-Lymphozytopenie, idiopathische ^{1,3}	<i>UNC119</i>
<input type="checkbox"/> CDG-Syndrom*	<i>PMM2</i>
<input type="checkbox"/> Ceroid-Lipofuszinose, neuronal	
<input type="checkbox"/> - Typ 1	<i>PPT1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2	<i>TPP1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 3*	<i>CLN3</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 6	<i>CLN6</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 7	<i>MFSD8</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 8	<i>CLN8</i>
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Krankheit ^{1,3}	
<input type="checkbox"/> - Typ 1A	<i>PMP22</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 1B	<i>MPZ</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 1D	<i>EGR2</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 1E	<i>PMP22</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2A	<i>MFN2</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2H	<i>GDAP1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2I	<i>MPZ</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2J	<i>MPZ</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2K	<i>GDAP1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 4A	<i>GDAP1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 4E	<i>EGR2</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 4F	<i>PRX</i>
<input type="checkbox"/> - Typ X	<i>Cx32</i>
<input type="checkbox"/> - dominant-intermediär Typ B	<i>DNM2</i>
<input type="checkbox"/> - dominant-intermediär Typ D	<i>MPZ</i>
<input type="checkbox"/> CHARGE-Syndrom	<i>CHD7</i>
<input type="checkbox"/> Chlorid-Diarrhoe, familiär ³	<i>SLC26A3</i>
<input type="checkbox"/> Cholestase, progressiv familiär intrahepatisch ^{1,3}	
<input type="checkbox"/> - Typ 1	<i>ATP8B1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2	<i>ABCB11</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 3	<i>ABCB4</i>
<input type="checkbox"/> Chondrodysplasie mit multiplen Dislokationen ¹ (CHST3-assoziierte Skelett-Dysplasie)	<i>CHST3</i>
<input type="checkbox"/> Chorea Huntington*	<i>HTT</i>
<input type="checkbox"/> Chorioideremie	<i>CHM</i>
<input type="checkbox"/> CINCA-Syndrom	<i>CIAS1</i>
<input type="checkbox"/> Citrullinemia Typ 1*	<i>ASS1</i>
<input type="checkbox"/> Coach-Syndrom (siehe Joubert Syndrom)	
<input type="checkbox"/> Coats-Krankheit*	<i>NDP</i>

<input type="checkbox"/> Cockayne-Syndrom	
<input type="checkbox"/> - Typ A	<i>ERCC8</i>
<input type="checkbox"/> - Typ B	<i>ERCC6</i>
<input type="checkbox"/> -Typ B	<i>ERCC3</i>
<input type="checkbox"/> Cornelia-De-Lange-Syndrom ¹	<i>NIPBL</i>
<input type="checkbox"/> CORS-Syndrom (siehe Joubert Syndrom)	
<input type="checkbox"/> Costello-Syndrom*	<i>HRAS</i>
<input type="checkbox"/> Coumarin Resistenz	<i>VKORC1</i>
<input type="checkbox"/> Cowden-Syndrom*	<i>PTEN</i>
<input type="checkbox"/> Crigler-Najjar-Syndrom	
<input type="checkbox"/> - Typ 1	<i>UGT1A1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2	<i>UGT1A1</i>
<input type="checkbox"/> Crisponi-Syndrom	<i>CRLF1</i>
<input type="checkbox"/> Crouzon-Syndrom ^{1,3}	<i>FGFR2</i>
<input type="checkbox"/> Crouzon-Syndrom - Acanthosis nigricans ¹	<i>FGFR3</i>
<input type="checkbox"/> Cystinose*	<i>CTNS</i>
<input type="checkbox"/> Cystinurie	
<input type="checkbox"/> - Typ 1	<i>SLC3A1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2 und 3	<i>SLC7A9</i>
<input type="checkbox"/> Cystische Fibrose	<i>CFTR</i>
<input type="checkbox"/> Cytochrom P450-Defekte	
<input type="checkbox"/>	<i>CYP1A1</i>
<input type="checkbox"/>	<i>CYP1A2</i>
<input type="checkbox"/>	<i>CYP2C9</i>
<input type="checkbox"/>	<i>CYP2D6*</i>
<input type="checkbox"/>	<i>CYP2C19*</i>

D		Gen(e)
<input type="checkbox"/> Dent-Krankheit		<i>CLCN5</i>
<input type="checkbox"/> Dent-Krankheit		<i>OCRL</i>
<input type="checkbox"/> Dentato-Rubro-Pallido-Luysiane-Atrophie		<i>ATN1</i>
<input type="checkbox"/> Denys-Drash-Syndrom ³		<i>WT1</i>
<input type="checkbox"/> Desbuquois-Dysplasie ¹		<i>CANT1</i>
<input type="checkbox"/> Desminopathie		<i>DES</i>
<input type="checkbox"/> Diabetes insipidus		
<input type="checkbox"/> - nephrogen, X-chromosomal	<i>AVPR2/V2R</i>	
<input type="checkbox"/> - nephrogen, autosomal	<i>AQP2</i>	
<input type="checkbox"/> - zentralis	<i>AVP</i>	
<input type="checkbox"/> Diabetes mellitus, permanent neonatal		<i>INS</i>
<input type="checkbox"/> Diabetes mellitus, permanent neonatal		<i>ABCC8</i>
<input type="checkbox"/> Diabetes mellitus, permanent neonatal		<i>KCNJ11</i>
<input type="checkbox"/> Diamond-Blackfan-Anämie*		<i>RPS19</i>
<input type="checkbox"/> Dihydropteridin-Reduktase-Mangel*		<i>QDPR</i>
<input type="checkbox"/> Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel		<i>DPYD</i>
<input type="checkbox"/> Diastrophischer Kleinwuchs ¹		<i>SLC26A2</i>
<input type="checkbox"/> Donnai-Barrow-Syndrom ¹		<i>LRP2</i>
<input type="checkbox"/> Dravet-Syndrom		<i>SCN1A</i>
<input type="checkbox"/> Duane-Syndrom*		<i>CHN1, HOXA1, ROBO3</i>
<input type="checkbox"/> Dubin-Johnson-Syndrom		<i>ABCC2</i>
<input type="checkbox"/> Dysautonomie, familiär (Riley-Day Syndrom)		<i>IKBKAP</i>
<input type="checkbox"/> Dyschromatosis		<i>ADAR</i>
<input type="checkbox"/> Dyserythropoietische Anämie mit Trombozytopenie*		<i>GATA1</i>
<input type="checkbox"/> Dysfibrinogenämie		<i>FGA, FGB, FGG</i>
<input type="checkbox"/> Dysplasie, akromikrische ^{1,3}		<i>FBN1</i>
<input type="checkbox"/> Dysplasie, diastrophische ¹		<i>SLC26A2</i>
<input type="checkbox"/> Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-rezessive*		<i>EDARADD</i>
<input type="checkbox"/> Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-rezessive*		<i>EDAR</i>
<input type="checkbox"/> Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, X-chromosomal*		<i>EDA</i>
<input type="checkbox"/> Dysplasie, kampomele ¹		<i>SOX9</i>
<input type="checkbox"/> Dysplasie, multiple epiphysäre Typ 4 ¹		<i>SLC26A2</i>
<input type="checkbox"/> Dysplasie, okulodentodigitale*		<i>GJA1</i>
<input type="checkbox"/> Dysplasie, spondyloepiphysäre kongenitaler Typ ^{1,3}		<i>COL2A1</i>
<input type="checkbox"/> Dysostose, kleidokraniale ^{1,3}		<i>RUNX2</i>
<input type="checkbox"/> Dystonie, Dopa responsive		<i>GCH1</i>
<input type="checkbox"/> Dystonie, Dopa responsive		<i>TH</i>

E		Gen(e)
<input type="checkbox"/> Ectopia lentis Syndrom ^{1,3}		<i>FBN1</i>

<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom ¹	
<input type="checkbox"/> - Typ I	<i>COL1A1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ I	<i>COL5A1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ I	<i>COL5A2</i>
<input type="checkbox"/> - Typ II	<i>COL5A1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ II	<i>COL5A2</i>
<input type="checkbox"/> - Typ IV	<i>COL3A1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ VI	<i>PLOD1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ VIIA	<i>COL1A1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ VIIIB	<i>COL2A1</i>
<input type="checkbox"/> - Dermatospraxis Typ	<i>ADAMTS2</i>
<input type="checkbox"/> - hypermobiler Typ	<i>TNXB</i>
<input type="checkbox"/> Ektopie - Mikrosphärenphakie - steife Gelenke - Kleinwuchs ^{1,3}	<i>FBN1</i>
<input type="checkbox"/> Elis-van-Creveld-Syndrom ^{1,3}	<i>EVC, EVC2</i>
<input type="checkbox"/> Enzephalopathie ^{1,3}	<i>SLC25A22</i>
<input type="checkbox"/> Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt	<i>SLC2A1</i>
<input type="checkbox"/> epidermaler Wachstumsfaktor-Rezeptor ^{1,3}	<i>EGFR</i>
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa, atrophische benigna generalisierte ^{1,3}	<i>LAMB3</i>
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa dystrophica*	<i>COL7A1</i>
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa, junktionale ^{1,3}	<i>LAMA3</i>
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa, junktionale ^{1,3}	<i>ITGB4</i>
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa, junktionale Herlitz Typ ^{1,3}	<i>LAMB3</i>
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa simplex ¹	<i>KRT5</i>
<input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa simplex ¹	<i>KRT14</i>
<input type="checkbox"/> Epilepsie des Kindesalters, schwere myoklonische	<i>SCN1A</i>
<input type="checkbox"/> Epilepsie des Kindesalters, schwere myoklonische	<i>SCN1B</i>
<input type="checkbox"/> Epilepsie, Pyridoxin-abhängige*	<i>ALDH7A1</i>
<input type="checkbox"/> Episodische Ataxie Typ 1	<i>KCNA1</i>
<input type="checkbox"/> Episodische Ataxie Typ 2	<i>CACNA1A</i>
<input type="checkbox"/> Ewing-Sarkom, t(11;22) Translokation*	<i>EWS</i>
<input type="checkbox"/> Extraokuläre Muskelfibrose	<i>KIF21A</i>
<input type="checkbox"/> Extraokuläre Muskelfibrose	<i>PHOX2A</i>

F		Gen(e)
<input type="checkbox"/> Fabry Krankheit		<i>GLA</i>
<input type="checkbox"/> Faktor II-Mangel		<i>FI1</i>
<input type="checkbox"/> Faktor V-Leiden Mutation		<i>FV</i>
<input type="checkbox"/> Faktor X*		<i>FX</i>
<input type="checkbox"/> Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)		<i>MEFV</i>
<input type="checkbox"/> Fanconi Anämie*		
<input type="checkbox"/> Fanconi-Bickel-Syndrom		<i>SLC2A2</i>
<input type="checkbox"/> Feingold-Syndrom		<i>MYCN</i>
<input type="checkbox"/> Fettsäure-Oxidationsstörung (Acylcarnitin-Profil)*		<i>CDMP1</i>
<input type="checkbox"/> Fibula-Aplasie - komplexe Brachydaktylie ¹		
<input type="checkbox"/> Fragiles-X-Syndrom		<i>FMR1</i>
<input type="checkbox"/> Fraser-Syndrom*		<i>FREM2</i>
<input type="checkbox"/> Fraser-Syndrom*		<i>FRAS1</i>
<input type="checkbox"/> Frasier-Syndrom ³		<i>WT1</i>
<input type="checkbox"/> Freeman-Sheldon-Syndrom		<i>MYH3</i>
<input type="checkbox"/> Friedreich-Ataxie*		<i>FXN</i>
<input type="checkbox"/> Frühgeborenen-Retinopathie ¹		<i>LRP5</i>
<input type="checkbox"/> Fruktoseintoleranz (hereditär)		<i>ALDOB</i>
<input type="checkbox"/> Fruktose-1,6-bisphosphatase-Mangel*		<i>FBP1</i>

G		Gen(e)
<input type="checkbox"/> Galaktosämie*		<i>GALT</i>
<input type="checkbox"/> Gaucher-Krankheit*		<i>GBA</i>
<input type="checkbox"/> Geschlechtsdifferenzierung		<i>SRY</i>
<input type="checkbox"/> Gitelman-Syndrom		<i>SLC12A3</i>
<input type="checkbox"/> Glomerulosklerose, fokale segmentale ^{1,3}		
<input type="checkbox"/> - FSGS1		<i>ACTN4</i>
<input type="checkbox"/> - FSGS2		<i>TRPC6</i>
<input type="checkbox"/> - FSGS3		<i>CD2AP</i>
<input type="checkbox"/> - FSGS4		<i>APOL1</i>
<input type="checkbox"/> - FSGS5		<i>INF2</i>
<input type="checkbox"/> - FSGS6		<i>MYO1E</i>
<input type="checkbox"/> Glukokortikoid-Mangel		
<input type="checkbox"/> - Typ 1; FGD1		<i>MC2R</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2; FGD2		<i>MRAP</i>
<input type="checkbox"/> Glukose-6-phosphat-Dehydrogenase-Mangel		<i>G6PD</i>
<input type="checkbox"/> Glukose-Transport-Defekt		<i>SLC2A1</i>

<input type="checkbox"/> Glutarazidurie Typ I*	<i>GCDH</i>
<input type="checkbox"/> Glutathion-S-Transferase-Defekt*	<i>GSTT1, GSTM1, GSTP1</i>
<input type="checkbox"/> Glycerol-Kinase-Mangel*	<i>GK</i>
<input type="checkbox"/> Glycin-Enzephalopathie*	<i>AMT</i>
<input type="checkbox"/> Glycin-Enzephalopathie*	<i>GCSH</i>
<input type="checkbox"/> Glycin-Enzephalopathie*	<i>GLDC</i>
<input type="checkbox"/> Glykogen-Speicherkrankheiten*	
<input type="checkbox"/> - Typ 0	<i>GYS2</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 1a	<i>G6PC3</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 1b	<i>G6PT1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2	<i>GAA</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 3b	<i>AGL</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 4	<i>GBE1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 5	<i>PYGM</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 6	<i>PYGL</i>
<input type="checkbox"/> Granulomatose (chronisch)*	
<input type="checkbox"/> Greig-Syndrom ³	<i>GLI3</i>
<input type="checkbox"/> Gricelli Syndrom Typ 2	<i>RAB27A</i>
<input type="checkbox"/> Gusher-Syndrom ¹	<i>POU3F4</i>

H		Gen(e)
<input type="checkbox"/> Hämochromatose		<i>HFE</i>
<input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 2A*		<i>HJV</i>
<input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 3*		<i>TFR2</i>
<input type="checkbox"/> Hämolytisch-urämisches Syndrom ^{1,3}		
<input type="checkbox"/>		<i>C3</i>
<input type="checkbox"/>		<i>C7</i>
<input type="checkbox"/>		<i>C8A</i>
<input type="checkbox"/>		<i>C8B</i>
<input type="checkbox"/>		<i>C9</i>
<input type="checkbox"/>		<i>CFB</i>
<input type="checkbox"/>		<i>CFD</i>
<input type="checkbox"/>		<i>CFH</i>
<input type="checkbox"/>		<i>CFHR1</i>
<input type="checkbox"/>		<i>CFHR2</i>
<input type="checkbox"/>		<i>CFHR5</i>
<input type="checkbox"/>		<i>CFI</i>
<input type="checkbox"/>		<i>CPB2</i>
<input type="checkbox"/>		<i>CR2</i>
<input type="checkbox"/>		<i>DGKE</i>
<input type="checkbox"/>		<i>MCP</i>
<input type="checkbox"/>		<i>THBD</i>
<input type="checkbox"/>		<i>vWF</i>
<input type="checkbox"/>		<i>FVIII</i>
<input type="checkbox"/>		<i>FX</i>
<input type="checkbox"/> Hämophilie A*		
<input type="checkbox"/> Hämophilie B*		
<input type="checkbox"/> Hallervorden-Spatz-Krankheit		<i>PANK2</i>
<input type="checkbox"/> HDR-Syndrom		<i>GATA3</i>
<input type="checkbox"/> Hepatitis C-Infektion, Prognosemarker		<i>IL-28B</i>
<input type="checkbox"/> Hirschsprung-Krankheit ^{1,3}		<i>EDN3</i>
<input type="checkbox"/> Hirschsprung-Krankheit ^{1,3}		<i>EDNRB</i>
<input type="checkbox"/> HNF1-β-assozierte Erkrankung (siehe RCAD)		<i>TCF2/HNF1β</i>
<input type="checkbox"/> Holoprosenzephalie*		
<input type="checkbox"/> - Typ 2		<i>SIX3</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 3		<i>SHH</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 4		<i>TGIF</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 5		<i>ZIC2</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 7		<i>PTCH1</i>
<input type="checkbox"/> Holt-Oram-Syndrom ^{1,3}		<i>TBX5</i>
<input type="checkbox"/> Homocystinurie*		<i>CBS</i>
<input type="checkbox"/> Hornhaut Dystrophie ¹		<i>DCN</i>
<input type="checkbox"/> Hornhaut Dystrophie*		<i>VSX1</i>
<input type="checkbox"/> Hornhaut Dystrophie*		<i>ZEB1</i>
<input type="checkbox"/> Hutchinson-Gilford-Syndrom*		<i>LMNA</i>
<input type="checkbox"/> Hydrolethalus-Syndrom		<i>HYLS1</i>
<input type="checkbox"/> Hydroxymethylbilan-Synthase*		<i>HMBS</i>
<input type="checkbox"/> Hyperaldosteronismus, familiärer		<i>CYP11B2</i>
<input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie ¹		
<input type="checkbox"/> - familiär		<i>APOB</i>
<input type="checkbox"/> - familiär		<i>APOE</i>
<input type="checkbox"/> - familiär		<i>LDLR</i>
<input type="checkbox"/> - familiär		<i>LDLRAP1</i>
<input type="checkbox"/> - familiär		<i>PCSK9</i>
<input type="checkbox"/> Hyperglycinämie, nicht-ketotische*		<i>AMT</i>
<input type="checkbox"/> Hyperglycinämie, nicht-ketotische*		<i>GCSH</i>
<input type="checkbox"/> Hyperglycinämie, nicht-ketotische*		<i>GLDC</i>
<input type="checkbox"/> Hyper-IgD-Syndrom		<i>MVK</i>
<input type="checkbox"/> Hyper IgE-Syndrom*		<i>STAT3</i>
<input type="checkbox"/> Hyper-IgM-Syndrom*, X-chromosomal		<i>CD40LG</i>

<input type="checkbox"/> Hypereosinophilie-Syndrom*	<i>FIP1L1-PDGFR</i>
<input type="checkbox"/> Hyperekplexie, hereditäre*	<i>GLRA1</i>
<input type="checkbox"/> Hyperekplexie, hereditäre*	<i>GLRB</i>
<input type="checkbox"/> Hyperekplexie, hereditäre*	<i>SLC6A5</i>
<input type="checkbox"/> Hyperinsulinismus, kongenital ^{1,3}	<i>ABCC8</i>
<input type="checkbox"/> Hyperinsulinismus, kongenital ^{1,3}	<i>KCNJ11</i>
<input type="checkbox"/> Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom	<i>GLUD1</i>
<input type="checkbox"/> Hyperkalemische periodische Paralyse	<i>SCN4A</i>
<input type="checkbox"/> Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische	<i>CASR</i>
<input type="checkbox"/> Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische	<i>GNA11</i>
<input type="checkbox"/> Hyperlipoproteinämie Typ 1*	<i>LDL</i>
<input type="checkbox"/> Hyperlipoproteinämie Typ 1*	<i>GPIIIBP1</i>
<input type="checkbox"/> Hyperlipoproteinämie Typ 3	<i>APOE</i>
<input type="checkbox"/> Hyperostosis corticalis generalisata ¹	<i>LRP5</i>
<input type="checkbox"/> Hyperoxalurie ^{1,3}	
<input type="checkbox"/> - Typ 1	<i>AGXT</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2	<i>GRHPR</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 3	<i>HOGA1</i>
<input type="checkbox"/> Hyperprolinämie Typ 2*	<i>ALDH4A1</i>
<input type="checkbox"/> Hypoaldosteronismus, familiäre	<i>CYP11B2</i>
<input type="checkbox"/> Hypochondrogenese ^{1,3}	<i>COL2A1</i>
<input type="checkbox"/> Hypochondroplasie ¹	<i>FGFR3</i>
<input type="checkbox"/> Hypokalämische periodische Paralyse	<i>SCN4A</i>
<input type="checkbox"/> Hypokalämische periodische Paralyse	<i>CACNA1S</i>
<input type="checkbox"/> Hypokalzämie	<i>CASR</i>
<input type="checkbox"/> Hypophosphatämie	
<input type="checkbox"/> - autosomal-dominant	<i>FGF23</i>
<input type="checkbox"/> - X-chromosomal	<i>PHEX</i>
<input type="checkbox"/> Hypophosphatasie (infantil)*	<i>ALPL</i>
<input type="checkbox"/> Hypophysenhormon-Defizienz	
<input type="checkbox"/> - Typ 1 ¹	<i>POU1F1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2	<i>PROP1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 3	<i>LHX3</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 4	<i>LHX4</i>
<input type="checkbox"/> Hypoplasie, pontozebelläre	
<input type="checkbox"/> - Typ 1	<i>VRK1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 4	<i>TSEN</i>
<input type="checkbox"/> Hypourikämie, hereditäre renale	<i>SLC22A12</i>

	Gen(e)
<input type="checkbox"/> Ichthyosis congenita, Harlekinotyp*	<i>ABCA12</i>
<input type="checkbox"/> Idiopathischer Kleinwuchs ³	<i>SHOX</i>
<input type="checkbox"/> IMAGE-Syndrom	<i>CDKN1C</i>
<input type="checkbox"/> Immundefekt, kombinierter schwerer*	<i>ZAP70</i>
<input type="checkbox"/> Insulin-ähnlicher Wachstumsfaktor-1-Mangel (IGF-1-Mangel)	<i>IGF1</i>
<input type="checkbox"/> IPEX-Syndrom	<i>FOXP3</i>
<input type="checkbox"/> Irinotecan-Therapie	<i>UGT1A1</i>

J	Gen(e)
<input type="checkbox"/> Jackson-Weiss-Syndrom ^{1,3}	<i>FGFR1, FGFR2</i>
<input type="checkbox"/> Jeune-Syndrom ^{1,2,3}	<i>IFT80</i>
<input type="checkbox"/> Jeune-Syndrom ^{1,2,3}	<i>DYNC2H1</i>
<input type="checkbox"/> Jeune-Syndrom ^{1,2,3}	<i>NEK1</i>
<input type="checkbox"/> Jeune-Syndrom ^{1,2,3}	<i>TTC21B</i>
<input type="checkbox"/> Jeune-Syndrom ^{1,2,3}	<i>WDR19</i>
<input type="checkbox"/> Jeune-Syndrom ^{1,2,3}	<i>WDR35</i>
<input type="checkbox"/> Jeune-Syndrom ^{1,2,3}	<i>KCNQ1</i>
<input type="checkbox"/> Jervell-und Lange-Nielsen-Syndrom 1	
<input type="checkbox"/> Jervell-und Lange-Nielsen-Syndrom 2	<i>KCNE1</i>
<input type="checkbox"/> Joubert-Syndrom ^{1,2,3}	
<input type="checkbox"/> - JBTS1	<i>INPP5E</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS2	<i>TMEM216</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS3	<i>AHI1</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS4	<i>NPHP1</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS5	<i>CEP290</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS6	<i>TMEM67</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS7	<i>RPGRIP1L</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS8	<i>ARL13B</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS9	<i>CC2D2A</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS10	<i>OFD1</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS11	<i>TTC21B</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS12	<i>KIF7</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS13	<i>TCTN1</i>

<input type="checkbox"/> - JBTS14	<i>TMEM237</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS15	<i>CEP41</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS16	<i>TMEM138</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS17	<i>C5ORF42</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS18	<i>TCTN3</i>
<input type="checkbox"/> - JBTS20	<i>TMEM231</i>
<input type="checkbox"/> - TCTN2-verwandtes Joubert-Syndrom	<i>TCTN2</i>

K	Gen(e)
<input type="checkbox"/> Kabucki-Syndrom	<i>MLL2</i>
<input type="checkbox"/> Kallmann Syndrom ^{1,3}	
<input type="checkbox"/> - Typ 1	<i>KAL1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2	<i>FGFR1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 3	<i>PROKR2</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 4	<i>PROKR2</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 5	<i>CHD7</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 6	<i>FGF8</i>
<input type="checkbox"/> -	<i>SEMA3A</i>
<input type="checkbox"/> -	<i>HS6ST1</i>
<input type="checkbox"/> -	<i>KISS1</i>
<input type="checkbox"/> -	<i>KISS1R</i>
<input type="checkbox"/> -	<i>NELF</i>
<input type="checkbox"/> -	<i>TACR3</i>
<input type="checkbox"/> -	<i>BRAF</i>
<input type="checkbox"/> Kardio-fazio-kutanes Syndrom*	<i>KRAS</i>
<input type="checkbox"/> Kardio-fazio-kutanes Syndrom*	<i>MEK1</i>
<input type="checkbox"/> Kardio-fazio-kutanes Syndrom*	<i>MEK2</i>
<input type="checkbox"/> Kardio-fazio-kutanes Syndrom*	<i>LMNA</i>
<input type="checkbox"/> Kardiomyopathie, dilatative	
<input type="checkbox"/> Kardiomyopathie, hypertrophe ^{1,3}	
<input type="checkbox"/> - Typ 1	<i>MYH7</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2	<i>TNNT2</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 4	<i>MYBPC3</i>
<input type="checkbox"/> Katarakt ^{1,3}	<i>CHMP4B</i>
<input type="checkbox"/> Katarakt ^{1,3}	<i>CRYAA</i>
<input type="checkbox"/> Katarakt ^{1,3}	<i>CRYBB1</i>
<input type="checkbox"/> Kartagener-Syndrom (siehe Zilien-Dyskinesie, primär)	
<input type="checkbox"/> Kearns-Sayre-Syndrom*	<i>MTTL2</i>
<input type="checkbox"/> Kennedy-Syndrom	<i>AR</i>
<input type="checkbox"/> Kleinwuchs, gelehophysischer ^{1,3}	<i>FBN1</i>
<input type="checkbox"/> Kniest Dysplasie ^{1,3}	<i>COL2A1</i>
<input type="checkbox"/> Kolombom ^{1,3}	<i>PAX6</i>
<input type="checkbox"/> Kolonkarzinom ^{1,3}	
<input type="checkbox"/> - Nicht-Polyposis-assoziiert, familiär (HNPCC)	<i>MLH1</i>
<input type="checkbox"/> - Nicht-Polyposis-assoziiert, familiär (HNPCC)	<i>MSH2</i>
<input type="checkbox"/> - Nicht-Polyposis-assoziiert, familiär (HNPCC)	<i>MSH6</i>
<input type="checkbox"/> Kraniosynostosen ^{1,3}	
<input type="checkbox"/> -	<i>FGFR1, FGFR2, FGFR3</i>

L	Gen(e)
<input type="checkbox"/> Lafora-Syndrom	<i>EPM2A</i>
<input type="checkbox"/> Lafora-Syndrom	<i>EPM2B</i>
<input type="checkbox"/> Laktoseintoleranz, kongenital	<i>LCT</i>
<input type="checkbox"/> Langer, mesomele Dysplasie	<i>SHOX</i>
<input type="checkbox"/> Langer-Giedion Syndrom*	<i>LRRK2, TRPS1</i>
<input type="checkbox"/> Laron-Syndrom	<i>GHR</i>
<input type="checkbox"/> Larsen-Syndrom ¹	<i>FLNB</i>
<input type="checkbox"/> Lathosterolose*	<i>SC5DL</i>
<input type="checkbox"/> Lebersche congenitale Amaurose ^{1,2,3} (LCA)	
<input type="checkbox"/> - LCA1	<i>GUCY2D</i>
<input type="checkbox"/> - LCA2	<i>RPE65</i>
<input type="checkbox"/> - LCA3	<i>SPATA7</i>
<input type="checkbox"/> - LCA4	<i>AIPL1</i>
<input type="checkbox"/> - LCA5	<i>LCA5</i>
<input type="checkbox"/> - LCA6	<i>RPGRIP1</i>
<input type="checkbox"/> - LCA7	<i>CRX</i>
<input type="checkbox"/> - LCA8	<i>CRB1</i>
<input type="checkbox"/> - LCA9	<i>NMNAT1</i>
<input type="checkbox"/> - LCA10	<i>CEP290</i>
<input type="checkbox"/> - LCA11	<i>IMPDH1</i>
<input type="checkbox"/> - LCA12	<i>RD3</i>
<input type="checkbox"/> - LCA13	<i>RDH12</i>
<input type="checkbox"/> - LCA14	<i>LRAT</i>
<input type="checkbox"/> - LCA15	<i>TULP1</i>
<input type="checkbox"/> Lebersche hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON)	<i>mtDNA</i>
<input type="checkbox"/> Leigh-Syndrom*, mitochondrial	
<input type="checkbox"/> Leigh-Syndrom, mit Cytochrom-Oxidase COX Defizienz*	<i>SURF1</i>

<input type="checkbox"/> Leigh-Syndrom, mit nephrotischem Syndrom*	<i>BCS1L</i>
<input type="checkbox"/> LEOPARD-Syndrom ³	<i>PTPN11</i>
<input type="checkbox"/> Leri-Weill-Syndrom ³	<i>SHOX</i>
<input type="checkbox"/> Lesch-Nyhan-Syndrom	<i>HPRT1</i>
<input type="checkbox"/> Leukodystrophie*, metachromatische	<i>ARSA, PSAP</i>
<input type="checkbox"/> Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung*	<i>DARS2</i>
<input type="checkbox"/> Leukozytenadhäsionsdefekt	
<input type="checkbox"/> - Typ I*	<i>ITGB2</i>
<input type="checkbox"/> - Typ II ¹	<i>SLC35C1</i>
<input type="checkbox"/> Liddle-Syndrom	<i>SCNN1B</i>
<input type="checkbox"/> Liddle-Syndrom	<i>SCNN1G</i>
<input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-Syndrom*	<i>TP53</i>
<input type="checkbox"/> Loews-Dietz-Syndrom Typ1 ¹	<i>TGFBR1</i>
<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom ^{1,3}	<i>KCNQ1</i>
<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom ^{2,3}	<i>KCNH2</i>
<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom ^{3,1,3}	<i>SCN5A</i>
<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom ^{5,1,3}	<i>KCNE1</i>
<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom ^{6,1,3}	<i>KCNE2</i>
<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom ^{7,1,3}	<i>KCNJ2</i>
<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom ^{9,1,3}	<i>CAV3</i>
<input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom ^{10,1,3}	<i>SCN4B</i>
<input type="checkbox"/> Lowe-Syndrom	<i>OCRL</i>
<input type="checkbox"/> Lymphödem, kongenital	<i>FLT4</i>
<input type="checkbox"/> Lymphohistiozytose*	
<input type="checkbox"/> - hämophagozytische (familiär) Typ 2	<i>PRF1</i>
<input type="checkbox"/> - hämophagozytische (familiär) Typ 3	<i>UNC13D</i>
<input type="checkbox"/> - hämophagozytische (familiär) Typ 5	<i>STXBP2</i>
<input type="checkbox"/> Lymphom*, follikulär, t(14;18) Translokation	<i>BCL2</i>
<input type="checkbox"/> Lymphoproliferatives Syndrom*	<i>XIAP</i>
<input type="checkbox"/> Lynch Syndrom	<i>MSH 1, MSH 2</i>

M	Gen(e)
<input type="checkbox"/> Mainzer-Saldino-Syndrom	<i>IFT140</i>
<input type="checkbox"/> Makulardystrophie, vitelliforme	<i>BEST1</i>
<input type="checkbox"/> MALT-Lymphom (t(11;18) Translokation)	<i>BIRC3 (11q22.2), MALT1</i>
<input type="checkbox"/> Mantelzell-Lymphom*	<i>CCND1</i>
<input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom	
<input type="checkbox"/> - Typ 1 ^{1,3}	<i>FBN1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2 ^{1,3}	<i>TGFBR1, TGFBR2</i>
<input type="checkbox"/> Marinesco-Sjögren-Syndrom	<i>SIL1</i>
<input type="checkbox"/> Meckel-Gruber-Syndrom ^{1,2,3}	
<input type="checkbox"/> - MKS1	<i>MKS1</i>
<input type="checkbox"/> - MKS2	<i>TMEM216</i>
<input type="checkbox"/> - MKS3	<i>TMEM67</i>
<input type="checkbox"/> - MKS4	<i>CEP290</i>
<input type="checkbox"/> - MKS5	<i>RPGRIP1L</i>
<input type="checkbox"/> - MKS6	<i>CC2D2A</i>
<input type="checkbox"/> - MKS7	<i>NPHP3</i>
<input type="checkbox"/> - MKS8	<i>TCTN2</i>
<input type="checkbox"/> - MKS9	<i>B9D1</i>
<input type="checkbox"/> - MKS10	<i>B9D2</i>
<input type="checkbox"/> MELAS*	<i>MTTL1</i>
<input type="checkbox"/> Menkes-Syndrom*	<i>ATP7A</i>
<input type="checkbox"/> Mentale Retardierung, autosomal-rezessiv 13 ^{1,3}	<i>TRAPPC9</i>
<input type="checkbox"/> MERRF-Syndrom*	<i>MTTK</i>
<input type="checkbox"/> Metaphysäre Chondrodysplasie (Schmid-Typ) ^{1,3}	<i>COL10A1</i>
<input type="checkbox"/> Methylmalonat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel*	<i>ALDH6A1</i>
<input type="checkbox"/> Methylmalonyl-CoA-Mutase-Mangel*	<i>MUT</i>
<input type="checkbox"/> Methylentetrahydrofolat-Reduktase-Mangel	<i>MTHFR</i>
<input type="checkbox"/> Meulengracht-Syndrom	<i>UGT1A1</i>
<input type="checkbox"/> Migräne, familiär hemiplegisch, 1	<i>ATP1A2</i>
<input type="checkbox"/> Migräne, familiär hemiplegisch, 1	<i>CACNA1A</i>
<input type="checkbox"/> Migräne, familiär hemiplegisch, 3	<i>SCN1A</i>
<input type="checkbox"/> Mikrodeletionssyndrom	<i>TSC2, PKD1</i>
<input type="checkbox"/> Mikrophthalmie - Gliedmaßen-anomalien ¹	<i>SMOC</i>
<input type="checkbox"/> Mikrozephalie ^{1,3}	
<input type="checkbox"/> - Typ 1, primär, autosomal-rezessiv	<i>MCPH1</i>
<input type="checkbox"/> - Typ 2, primär, autosomal-rezessiv	<i>WDR62</i>

