



## Humangenetische Diagnostik

**Humangenetische Leistungen berühren das Laborbudget nicht.**  
(ggf. Ausnahmekennung Ziffer EBM 32010)

### Patientendaten (ggf. Aufkleber)

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Straße: \_\_\_\_\_

PLZ/Ort: \_\_\_\_\_

Geb.-Datum: \_\_\_\_\_

Geschlecht:  M  W

Patient:  ambulant  stationär

Blutentnahmedatum: \_\_\_\_\_

Art der Probe:

- EDTA-Blut (min. 5ml)
- Heparin-Blut (min. 2ml)
- Fibroblasten
- Chorionzotten
- Fruchtwasser(20ml)/Zellen
- \_\_\_\_\_

### Einsendender Arzt (Praxis/Klinikstempel)

Name der Ärztin/  
des Arztes: \_\_\_\_\_

Klinik: \_\_\_\_\_

Straße: \_\_\_\_\_

PLZ/Ort: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

Fax: \_\_\_\_\_

Rechnung an:  Patient  
 Klinik  
(Kostenübernahmeerklärung beilegen)

GKV (Überweisung beilegen)

Kopie als Fax:  ja  nein

### Hinweise

Sofern nicht anders ausgewiesen, bitte für **Molekulargenetische Untersuchungen** generell (5-10ml) EDTA-Blut einsenden – die Probe muss nicht gekühlt werden. Für **Zyto- und Molekularzytogenetische Untersuchungen** (Chromosomenanalyse) immer 5-10ml HEPARIN-Blut einsenden. Muß bei RT gelagert und transportiert werden! **Pränataldiagnostik** (bitte 1-2 Tage vorher unter (040) – 30955 - 551/920 anmelden): Fruchtwasser(20ml)/Zellen oder Chorionzotten. Material darf nicht gekühlt werden.

### Anamnestische Angaben

#### Klinische Symptomatik:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

#### Stammbaum:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### Inhalt:

<b>1. Zytogenetik</b>			
<b>1.A. Karyotypisierung pränatal</b>		Seite 2	
<b>1.B. Karyotypisierung postnatal</b>		Seite 2	
<b>1.C. Karyotypisierung Leukämie</b>		Seite 2	
<b>2. Molekulargenetik</b>			
<b>2.A Stoffwechseldefekte</b>		Seite 2-3	
<b>2.B Neurologische Erkrankungen</b>		Seite 3	
<b>2.B.1</b> Hereditäre Spastische Paraparesen		Seite 3	
<b>2.B.2</b> Hereditäre Polyneuropathien (HMSN)		Seite 3	
<b>2.B.3</b> Vaskuläre Erkrankungen		Seite 3	
<b>2.B.4</b> Nicht-ataktische Bewegungsstörungen		Seite 3-4	
<b>2.B.5</b> Ataxien und Trinukleotid-Erkrankungen		Seite 4	
<b>2.B.6</b> Leukodystrophien und sonstige Hirnerkrankungen		Seite 4	
<b>2.B.7</b> Muskelerkrankungen und familiäre ALS-Formen		Seite 4-5	
<b>2.B.8</b> Demenzerkrankungen		Seite 5	
<b>2.C Ophthalmologische Erkrankungen</b>		Seite 5	
<b>2.D Hals-Nasen-Ohren-Erkrankungen</b>		Seite 5-6	
<b>2.E Knochen- und Hauterkrankungen</b>		Seite 6	
<b>2.F Kardiologische Erkrankungen</b>		Seite 6	
<b>2.G Nephrologische Erkrankungen</b>		Seite 6	
<b>2.H Onkologische Erkrankungen</b>		Seite 6	
<b>2.I Pharmakogenetik</b>		Seite 6-7	
<b>2.J Immungenetik</b>		Seite 7	
<b>2.K Fertilitätsstörungen</b>		Seite 7	
<b>2.L Abstammungsdiagnostik, Sonstige</b>		Seite 7	

## 1. Zytogenetik

### Karyotypisierung pränatal

#### FISH/Molekularzytogenetik pränatal

Trisomien 13, 18, 21; Gonosomenabberationen X/Y  
(siehe unter 2.K Sonstige Aneuploidietestung)

### Karyotypisierung postnatal

#### FISH/Molekularzytogenetik postnatal

- X/Y Gonadendysgenese
- Subtelomer-FISH-Analyse
- Cri du Chat Syndrom
- Smith-Magenis Syndrom
- Steroidsulfatase-mangel
- Prader-Willi- / Angelman-Syndrom
- SHOX-Deletion (X-chromosomaler Kleinwuchs)
- Williams-Beuren Syndrom
- Wolf-Hirschhorn Syndrom
- Miller-Dieker Syndrom/Lissencephalie
- Kallmann Syndrom
- DiGeorge Syndrom
- weitere Analytik auf Anfrage

### Karyotypisierung Leukämie

TYP: .....

#### FISH/Molekularzytogenetik bestimmter hämatol. Tumore

- ALL  
+8; bcr/abl ((9;22)(q34;q11); MYC (8q24); ATM (11q23), IGH (14q32); IGH/BCL2 ((t(14;18)); i(17q)-7; 7q-; +8; 11q22, PML/RARA (15;17); ETO/AML1 (8;21); inv16 (16); i(17q); EGR1/D5S23.D5S721 (5q); bcr/abl (9;22)(q34;q11) ATM (11q22); CEP12 (12cen); RB1, D13S319 (13q14); IGH (14q); p53 (17p13)
- AML
- CLL
- CML  
bcr/abl (9;22)
- MALT Lymphom  
IGH/BCL2 ((t(14;18)); MALT1 (18q21)-7; 7q-; +8; EGR1/D5S23.D5S721 (5q); bcr/abl (9;22)(q34;q11); D13S319 (13q14); inv16 (16); i(17q); D20S108 (20q); CEPX-Y (X;Y)
- MDS
- weitere Analytik auf Anfrage

## 2. Molekulargenetik

### 2.A Stoffwechselfekte

- 2,4 Dienoyl-CoA Reductase-Defizienz DECR1
- 3-Hydroxy-3-Methyl-Glutarazidurie (HMG) HMGCL
- 3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz HADH
- 3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase-Defizienz (3-MMC) MCCC1
- Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz (MADD) ETFA
- Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz (MCAD) ACADM
- Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz (SCAD) ACADS
- Acyl-CoA-Sehr-langkettige-Dehydrogenase-Defizienz VLCAD, ACADVL
- Adrenogenitales Syndrom CYP21A2, CYP11B1, HSB3B2
- Alpha-1-Antitrypsin-Defizienz SERPINA 1
- Alpha-Mannosidose  $\alpha$ -Mannosidase Def. - MAN2B1
- Andersen-Krankheit (Glykogenose Typ IV; GSD IV) GBE1
- Apolipoprotein-E-Defizienz APOE
- Arginin:Glycin-Amidotransferase-Defizienz AGAT
- Beta-Mannosidose  $\beta$ -Mannosidase Def. - MANBA
- Biotinidase-Defizienz BTBD
- Bloom-Syndrom BLM, RECQL3
- Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Defizienz, Typ II CPT2
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 1 (NCL1) TPP1
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 2 (NCL2) CLN2
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 3 (NCL3) CLN3
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 5 (NCL5) CLN5
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 6 (NCL6) CLN6
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 7 (NCL7) MFSD8
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 8 (NCL8) CLN8
- Ceroid-Lipofuszinosen, neuronal, Typ 10 (NCL10) CLN10
- CoA-3-methylcrotonyl-CoA-Carboxylase-Defizienz 3MCC, MCCC2
- Cori-Krankheit /Glykogenose Typ3; GSD3) AGL
- Crigler-Najjar-, Gilbert-Syndrom (Mb. Meulengracht) UGT1A1 (TnTAA-Motiv)
- Crohn/Colitis ulcerosa NOD2 NOD2
- Cystinose CTNS
- Cystische Fibrose (Mukoviszidose) CFTR
- Diabetes insipidus, nephrogen, X-chromosomal AVPR2
- Diabetes insipidus, nephrogen, autosomal AQP2
- Dorfmann-Chanarin-Krankheit (CDS) ABHD5
- Epilepsie, Pyridoxin-abhängig (EPD) ALDH7A1
- Fabry, Morbus  $\alpha$ -Galactosidase A Def. - GLA  
FANCA, FANCB, FANCC, FANCCD1, FANCCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCI (BRIP1), FANCL, FANCM, FANCM
- Fanconi-Anämie

- Farber, Morbus Saure Ceramidase Def. - ASAH
- Forbes-Krankheit (Glykogenose Typ3; GSD3) AGL
- Fukosidose  $\alpha$ -L-Fukosidase Def. - FUCA1
- Galaktokinase-Defizienz GALK1
- Galaktosämie GALT
- Galaktose Epimerase-Defizienz GALE
- Gallensäuresynthesedefekt CYP7B1
- Gaucher, Morbus GBA
- Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Defizienz mit nicht-sphärozytischer Anämie G6PD
- Glutaryl-Coenzym A (CoA)-Dehydrogenase-Defizienz (GDD) GCDH
- GlykogenoseTyp 1A (von-Gierke-Krankheit) G6PC
- GlykogenoseTyp 1B (von-Gierke-Krankheit) G6PT1
- GlykogenoseTyp 1C (von-Gierke-Krankheit) G6PT1
- GlykogenoseTyp 2 (Pompe, Morbus) GAA
- GlykogenoseTyp 3 (Cori- oder Forbes-Krankheit) AGL
- GlykogenoseTyp 4 (Andersen-Krankheit) GBE1
- GlykogenoseTyp 5 (McArdle, Morbus) PYGM
- GlykogenoseTyp 6 LDHA
- GlykogenoseTyp 6A, auf Grund von Phosphorylase-Kinase Defizienz PHKA2
- GlykogenoseTyp 6B, auf Grund von hepatischer Phosphorylase-Defizienz PYGL
- GlykogenoseTyp 7 (Tarui-Krankheit) PFKM
- GlykogenoseTyp 8 ENO3
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1A (CDG1A) PMM2
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1B (CDG1B) MPI
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1C (CDG1C) ALG6
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1D (CDG1D) ALG3
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1E (CDG1E) DPM1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1F (CDG1F) MPDU1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1G (CDG1G) ALG12
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1H (CDG1H) ALG8
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1I (CDG1I) ALG2
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1J (CDG1J) DPAGT1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1K (CDG1K) ALG1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1L (CDG1L) ALG9
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1M (CDG1M) TMEM15
- Glykosylierungsdefekt, Typ 1N (CDG1N) RFT1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2A (CDG2A) MGAT2
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2C (CDG2C) SLC35C1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2D (CDG2D) B4GALT1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2E (CDG2E) COG7
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2F (CDG2F) SLC35A1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2G (CDG2G) COG1
- Glykosylierungsdefekt, Typ 2H (CDG2H) COG8
- GM1-Gangliosidose GLB1
- GM2-Gangliosidose, Mb Tay Sachs HEXA
- GM2-Gangliosidose, Mb Sandhoff HEXB
- Guanidinoacetat Methyltransferase Defizienz GAMT
- Hämochromatose HFE
- Hämochromatose, juvenile, Typ 2A (AR, HFE2A) HJV
- Hämochromatose, juvenile, Typ 2B (AR, HFE2B) HAMP
- Hämochromatose, Typ 3 (AR, HFE3) TFR2
- Hämochromatose, Typ 4 (AD, HFE4) SLC40A1
- Hartnup-Syndrom SLC6A19
- Hurler-Scheie-Syndrom IDUA
- Hurler-Syndrom IDUA
- Hydroxy-3-Methyl-3-Glutarazidurie HMG, HMGCL
- Hypercholesterinämie, familiär, auf Grund eines Defektes im LDL-Rezeptor LDL-R
- Hypercholesterinämie, AD, Typ 3 (HCHOLA3) PCSK9
- Hypercholesterinämie, AD, Typ B APOB
- Hypercholesterinämie, AR ARH
- Hyperoxalurie Typ 1 AGXT
- Hyperoxalurie Typ 2 GRHPR
- Isovalerialanazidämie (IVA) IVD
- Kardiomyopathie - Belastungsintoleranz durch Glykogenmangel am Muskel GYS1
- Ketoazidose durch beta-Ketothiolase-Defizienz ACAT1
- Krabbe, Morbus Galaktocerebrosidase Def. - GALC
- Kreatin-Transporter-Defekt SLC6A8
- Lactoseintoleranz, hereditär LCT Polymorph.
- Lipodystropie, kongenital generalisiert, Typ 1 (Berardinelli-Seip; CGL1) AGPAT2
- Lipodystropie, kongenital generalisiert, Typ 2 (Berardinelli-Seip; CGL2) BSCL2
- Mannose-Binding Protein Defizienz MBL2
- Mannosidose-alpha MAN2B1
- Mannosidose-beta MANBA
- McArdle, Morbus, Glykogenose Typ V PYGM
- Metachromatische Leukodystrophie (MLD) Arylsulphatase A Def. - ARSA
- Methyl-Acetoacetyl-CoA Thiolase-Mangel ACAT1
- Methylmalonazidämie, Vitamin-B12-sensible Form, Typ cbl A MMAA
- Methylmalonazidurie -Homocystinurie, Typ cbl C MMACHC
- Methylmalonazidurie -Homocystinurie, Typ cbl D C2ORF25

<input type="checkbox"/>	Methylmalonazidurie, auf Grund von Methylmalonyl-CoA-Mutase-Defizienz	MUT
<input type="checkbox"/>	Mukopolidose Typ 2, I-Zellkrankheit	GNPTAB
<input type="checkbox"/>	Mukopolidose Typ 3, Alpha/Beta	GNPTAB
<input type="checkbox"/>	Mukopolidose Typ 4	MCOLN1
<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 1 (MPS I, Hurler/Scheie-Krankheit)	$\alpha$ -L-Iduronidase Def. - IDUA
<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 2 (MPS II, Hunter-Krankheit)	Iduronate 2-Sulphatase Def. - ID
<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 3a (MPS IIIa, Sanfilippo SyndromA)	N-Sulphoglukosamine Sulphohydrolase Def. - SGSH
<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 3b (MPS IIIb, Sanfilippo SyndromB)	$\alpha$ -N-Acetylglucosaminidase Def. - NAGLU
<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 3c (MPS IIIc, Sanfilippo SyndromC)	Heparan- $\alpha$ -Glucosaminide-N-Acetyltransferase Def. - HGSNAT
<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 3d (MPS III d, Sanfilippo SyndromD)	N-Acetylglucosamine-6-Sulphatase Def. - GNA
<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 4a (MPS IVa, Morquio SyndromA)	Galaktosamine-6-Sulphate Sulphatase Def. - GALNS
<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 4b (MPS IVb, Morquio SyndromB)	$\beta$ -Galaktosidase-Def. - GLB1
<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 6 (MPS VI, Maroteaux-Lamy Syndrom)	Arylsulphatase B Def. - ARSB
<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 7 (MPS VII, Sly Syndrom)	$\beta$ -Glukuronidase Def. - GUSB
<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 9 (MPS IX)	HYAL1
<input type="checkbox"/>	Multiple-Sulphatase-Defizienz (MSD)	SUMF1
<input type="checkbox"/>	Niemann-Pick Typ A/B	Sphingomyelinase Def. - SMPD1
<input type="checkbox"/>	Niemann-Pick Typ C1	NPC1
<input type="checkbox"/>	Niemann-Pick Typ C2	NPC2
<input type="checkbox"/>	Osteoporoserisiko, Vitamin-D Rezeptor	VDR
<input type="checkbox"/>	Pankreatitis, hereditär	ISPINK1, PRSS1
<input type="checkbox"/>	Pompe, Morbus, Glykogenose Typ II	$\alpha$ -Glukosidase Def. - GAA
<input type="checkbox"/>	Porphyrrie, akut intermittierend (AIP)	HMB5
<input type="checkbox"/>	Propionazidämie (PA)	PCCA, PCCB
<input type="checkbox"/>	Prosaposin-Defekt	PSAP
<input type="checkbox"/>	Pyruvatkinase-Defizienz mit hämolytischer Anämie	PKLR
<input type="checkbox"/>	Rachitis, Vitamin D-resistent, AR	DMP1
<input type="checkbox"/>	Refsum Syndrom	PEX7, PHYH
<input type="checkbox"/>	Sandhoff, Morbus, GM2-Gangliosidose	Hexosaminidase-A+B-Def. - HEXB
<input type="checkbox"/>	Scheie Syndrom (Mukopolysaccharidose Typ IS)	IDUA
<input type="checkbox"/>	Schindler, Morbus	$\alpha$ -N-Acetylgalaktosaminidase Def. - NAGA
<input type="checkbox"/>	Sehr-langkettige-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz (VLCAD)	ACADVL
<input type="checkbox"/>	Tarui-Krankheit (Glykogenose Typ7; GSG7)	PFKM
<input type="checkbox"/>	Tay-Sachs, Morbus, AB Variante	GM2A
<input type="checkbox"/>	Tay-Sachs, Morbus, GM2-Gangliosidose	Hexosaminidase-A-Def. - HEXA
<input type="checkbox"/>	Tyrosinämie	FAH
<input type="checkbox"/>	von-Gierke-Krankheit (Glykogenose Typ1; GSD1)	G6PC, G6PT1
<input type="checkbox"/>	Wilson, Morbus	ATP7B
<input type="checkbox"/>	Wolman, Morbus	LIPA

## 2.B Neurologische Erkrankungen

<input type="checkbox"/>	Angelman-Syndrom	Methylierungstest am AS/ PWS lokus; UBE3A
<input type="checkbox"/>	Leigh-Syndrom	SURF1
<input type="checkbox"/>	Martin-Bell-Syndrom_fra(X)	FMR1
<input type="checkbox"/>	Prader Willi Syndrom	Methylierungstest am AS/ PWS locus SNRPN
<input type="checkbox"/>	Rett-Syndrom	MECP2

### 2.B.1 Hereditäre Spastische Paraparesen

<input type="checkbox"/>	X-chromosomale SPG's	
<input type="checkbox"/>	SPG1 (MASA-Syndrom / X-Chrom.)	L1CAM
<input type="checkbox"/>	SPG2 (X-Chrom.)	PLP1

#### Autosomal dominante SPG's

<input type="checkbox"/>	SPG3A (AD)	Atlastin SPG3A
<input type="checkbox"/>	SPG4 (AD)	Spastin
<input type="checkbox"/>	SPG6 (AD)	NIPA1
<input type="checkbox"/>	SPG8 (AD)	KIAA0196
<input type="checkbox"/>	SPG10 (AD)	KIF5A
<input type="checkbox"/>	SPG13 (AD)	HSPD1
<input type="checkbox"/>	SPG17 (AD)	BSCL2
<input type="checkbox"/>	SPG31 (AD)	REEP1
<input type="checkbox"/>	SPG33 (AD)	ZFYVE27
<input type="checkbox"/>	SPG42 (AD)	SLC33A1

#### Autosomal rezessive SPG's

<input type="checkbox"/>	SPG5A	CYP7B1
<input type="checkbox"/>	SPG7 (AR)	Paraplegin SPG7
<input type="checkbox"/>	SPG11 (AR)	KIAA1840
<input type="checkbox"/>	SPG15 (AR)	ZFYVE26
<input type="checkbox"/>	SPG20 (AR)	Spartin SPG20
<input type="checkbox"/>	SPG21 (MAST Syndrom / AR)	ACP33

### 2.B.2 Hereditäre Polyneuropathien (HMSN)

<input type="checkbox"/>	CMT1A	PMP22
<input type="checkbox"/>	CMT1B	MPZ
<input type="checkbox"/>	CMT1C	LITAF
<input type="checkbox"/>	CMT1D	EGR2
<input type="checkbox"/>	CMT1F	NEFL

<input type="checkbox"/>	HNPP	PMP22
<input type="checkbox"/>	CMT2	AARS
<input type="checkbox"/>	CMT2A1	KIF1B
<input type="checkbox"/>	CMT2A2	MFN2
<input type="checkbox"/>	CMT2B	RAB7
<input type="checkbox"/>	CMT2B1	LMNA
<input type="checkbox"/>	CMT2D	GARS
<input type="checkbox"/>	CMT2E	NEFL
<input type="checkbox"/>	CMT2F	HSPB1
<input type="checkbox"/>	CMT2I / CMT2J	MPZ
<input type="checkbox"/>	CMT2K	GDAP1
<input type="checkbox"/>	CMT2L	HSPB8

#### CMT4

<input type="checkbox"/>	CMT4A	GDAP1
<input type="checkbox"/>	CMT4B1	MTMR2
<input type="checkbox"/>	CMT4B2	SBF2
<input type="checkbox"/>	CMT4C	SH3TC2
<input type="checkbox"/>	CMT4C1	LMNA
<input type="checkbox"/>	CMT4D	NDRG1
<input type="checkbox"/>	CMT4E	EGR2
<input type="checkbox"/>	CMT4F	PRX
<input type="checkbox"/>	CMT4H	FGD4
<input type="checkbox"/>	CMT4J	FIG4
<input type="checkbox"/>	Dejerine-Sottas-Syndrom(DSS)	CMT3/CMT4F: MPZ, PMP22, PRX, EGR2, GJB1

#### Autonome Neuropathien

<input type="checkbox"/>	HSAN1	SPTLC1
<input type="checkbox"/>	HSAN2	HSN2
<input type="checkbox"/>	HSAN3	IKBKAP
<input type="checkbox"/>	HSAN4	NTRK1
<input type="checkbox"/>	HSAN5	NGFB; NTRK1
<input type="checkbox"/>	Minifaszikuläre Neuropathie mit 46, XY partieller Gonadendysgenese	DHH

#### Rein motorische Neuropathien

<input type="checkbox"/>	Neuropathie, distal kongenital (AR, DSMA4)	PLEKHG5
<input type="checkbox"/>	Neuropathie, distal betont, rein motorisch, Typ 2A (AD, HMN2A)	HSPB8
<input type="checkbox"/>	Neuropathie, distal betont, rein motorisch, Typ 2B (HMN2B)	HSPB1
<input type="checkbox"/>	Neuropathie, distal betont, rein motorisch, Typ 5 (HMN5)	GARS
<input type="checkbox"/>	Neuropathie, distal betont, rein motorisch, Typ 6 (HMN6)	IGHMBP2
<input type="checkbox"/>	Neuropathie, distal betont, rein motorisch, Typ 7B (HMN7B)	DCTN1

#### Sonstiges

<input type="checkbox"/>	Amyloid-Neuropathie	TTR
<input type="checkbox"/>	Andermann Syndrom (ACCPN)	SLC12A6
<input type="checkbox"/>	Ataxie, spinocerebelläre mit axonaler Neuropathie Typ1	TDP1
<input type="checkbox"/>	CMTX1	GJB1
<input type="checkbox"/>	CMTX5	PRPS1
<input type="checkbox"/>	DI-CMT	MPZ
<input type="checkbox"/>	DI-CMTB	DNM2
<input type="checkbox"/>	DI-CMTC	YARS
<input type="checkbox"/>	Giant Axonal Neuropathie	GAN
<input type="checkbox"/>	Hereditäre neuralgische Amyotrophie (HNA)	SEPT9
<input type="checkbox"/>	Katarakte, kongenitale - faziale Dysmorphien - Neuropathie (CCFDN)	CTDP1
<input type="checkbox"/>	Neuropathie, sensorisch-ataktische-Dysarthrie-Ophthalmoplegie	C100RF2, POLG
<input type="checkbox"/>	Refsum Syndrom	PEX7, PHYH
<input type="checkbox"/>	Slowed Nerve Conduction Velocity (slow NCV; AD)	ARHGEF10

### 2.B.3 Vasculäre Erkrankungen

<input type="checkbox"/>	Antithrombin-Defizienz, kongenital	AT3
<input type="checkbox"/>	CADASIL	NOTCH3
<input type="checkbox"/>	CARASIL	HTRA1
<input type="checkbox"/>	Fabry, Morbus (Genetik)	$\alpha$ -Galactosidase A Def. GLA
<input type="checkbox"/>	Faktor II-Defizienz, kongenital	F2
<input type="checkbox"/>	Faktor V-Defizienz [R506Q]	F5
<input type="checkbox"/>	Familiäres Thorakales Aortenaneurysma	ACTA2
<input type="checkbox"/>	Glykoprotein 1A-Defizienz	ITGA2
<input type="checkbox"/>	Homocystinurie	B12-resp Homocystinurie, cbl G, MTR Cystathionine beta-Synthase, CBS
<input type="checkbox"/>	Homocystinurie	
<input type="checkbox"/>	Homocystinurie durch Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Defizienz	MTHFR
<input type="checkbox"/>	Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose (MELAS)	MTIRNA, MTND
<input type="checkbox"/>	Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1-Defizienz, kongenital	PAI1
<input type="checkbox"/>	Protein-C-Defizienz, kongenital	PROC
<input type="checkbox"/>	Protein-S-Defizienz, kongenital	PROS1

### 2.B.4 Nicht-ataktische Bewegungsstörungen Dystonien

<input type="checkbox"/>	DYT1 - Torsionsdystonie (AD)	TOR1A
<input type="checkbox"/>	DYT3 - Dystonie, X-chromosomal	TAF1
<input type="checkbox"/>	DYT5A - DOPA-responsive Dystonie (DRD, AD)	GCH1
<input type="checkbox"/>	DYT5B - DOPA-responsive Dystonie (DRD, AR)	TH
<input type="checkbox"/>	DYT6 - Dystonie, primäre	THAP1
<input type="checkbox"/>	DYT8 - Dystonie 8	MR1
<input type="checkbox"/>	DYT11 - Myoklonus-Dystonie	SGCE

<input type="checkbox"/>	DYT12 - Dystonie 12	ATP1A3
<input type="checkbox"/>	DYT16 - Dystonie 16	PRKRA
<input type="checkbox"/>	DYT18 - Dystonie 18	SLC2A1
<b>Parkinson</b>		
<input type="checkbox"/>	Frontotemporale Demenz	GRN/MAPT
<input type="checkbox"/>	Parkinson PARK1 (AD)	SNCA
<input type="checkbox"/>	Parkinson PARK2 (AR)	PARKIN
<input type="checkbox"/>	Parkinson PARK4	SNCA
<input type="checkbox"/>	Parkinson PARK6 (AR)	PINK1
<input type="checkbox"/>	Parkinson PARK7 (AR)	DJ1
<input type="checkbox"/>	Parkinson PARK8 (AD)	LRRK2
<input type="checkbox"/>	Parkinson PARK9 (AR)	ATP13A2
<input type="checkbox"/>	Parkinson PARK13	HTRA2
<input type="checkbox"/>	Parkinson PARK14 (AR)	PLA2G6
<input type="checkbox"/>	Parkinson PARK15	FBX07

<b>Sonstiges</b>		
<input type="checkbox"/>	Autosomal-Dominante Striatale Degeneration (ADSD)	PDE8B
<input type="checkbox"/>	GLUT1 Defizienz Syndrom	SLC2A1
<input type="checkbox"/>	Hallervorden-Spatz-Krankheit (PKAN)	PANK2
<input type="checkbox"/>	Tourette-Syndrom	SLITRK1
<input type="checkbox"/>	Wilson, Morbus	ATP7B

### 2.B.5 Ataxien und Trinukleotid-Erkrankungen

<input type="checkbox"/>	Arts-Syndrom	PRPS1
<input type="checkbox"/>	Ataxie, infantile spinocerebelläre	C100RF2
<input type="checkbox"/>	Ataxie mit Isolierter Vitamin E Defizienz	TPPA
<input type="checkbox"/>	Ataxie mit okulomotorischer Apraxie 1 (AOA1)	APTX
<input type="checkbox"/>	Ataxie mit okulomotorischer Apraxie 2 (AOA2)	SETX
<input type="checkbox"/>	Ataxia-Teleangiectasia	ATM
<input type="checkbox"/>	Charlevoix-Saguenay Spastische Ataxie	SACS
<input type="checkbox"/>	Chorea Huntington	HD
<input type="checkbox"/>	Chorea Huntington like-1	PRNP
<input type="checkbox"/>	Chorea Huntington like-2	JPH3
<input type="checkbox"/>	Chorea Huntington like-4	HDL4, TBP
<input type="checkbox"/>	Denato-rubro-pallido-luysiale Atrophie (DRPLA)	ATN1
<input type="checkbox"/>	Episodische Ataxie 1 (EA1)	KCNA1
<input type="checkbox"/>	Episodische Ataxie 2 (EA2)	CACNA1A
<input type="checkbox"/>	Fragiles X-Syndrom	FMR1
<input type="checkbox"/>	Friedreich'sche Ataxie (FRDA) (U)	FXN
<input type="checkbox"/>	Kennedy, Morbus (SBMA)	AR
<input type="checkbox"/>	Myotone Dystrophie 1 (DM1)	DMPK
<input type="checkbox"/>	Myotone Dystrophie 2 (PROMM/ DM2) (U)	ZNF9
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 1 (SCA1)	ATXN1
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 2 (SCA2)	ATXN2
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 3 (SCA3)	ATXN3
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 4 (SCA4)	PLEKHG4
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 5 (SCA5)	SPTBN2
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 6 (SCA6)	CACNA1A
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 7 (SCA7)	ATXN7
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 8 (SCA8)	SCA8
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 10 (SCA10)	ATXN10
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 11 (SCA11)	TTBK2
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 12 (SCA12)	PPP2R2B
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 13 (SCA13)	KCNC3
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 14 (SCA14)	PRKCG
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 15 (SCA15+29)	ITPR1
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 17 (SCA17)	TBP
<input type="checkbox"/>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 27 (SCA27)	FGF14

### 2.B.6 Leukodystrophien und sonstige Hirnerkrankungen

<input type="checkbox"/>	Acyl-CoA-Oxydase-Defizienz	ACOX1
<input type="checkbox"/>	Adrenoleukodystrophie (X-ALD/-AMNJ)	ABCD1
<input type="checkbox"/>	Aicardi-Goutière-Syndrom 1 (AGS1)	TREX1
<input type="checkbox"/>	Aicardi-Goutière-Syndrom 2 (AGS2)	RNASEH2B
<input type="checkbox"/>	Aicardi-Goutière-Syndrom 3 (AGS3)	RNASEH2C
<input type="checkbox"/>	Aicardi-Goutière-Syndrom 4 (AGS4)	RNASEH2A
<input type="checkbox"/>	Aicardi-Goutière-Syndrom 5 (AGS5)	TREX1
<input type="checkbox"/>	Alexander, Morbus	GFAP
<input type="checkbox"/>	Allan-Herndon-Dudley Syndrom	SLC16A2
<input type="checkbox"/>	Budd-Chiari-Syndrom	F5, JAK2
<input type="checkbox"/>	CADASIL	NOTCH3
<input type="checkbox"/>	CARASIL	HTRA1
<input type="checkbox"/>	Canavan, Morbus	ASP
<input type="checkbox"/>	COACH Syndrom	MKS3, CC2D2A, RPGRIP1L
<input type="checkbox"/>	Externe progressive Ophthalmoplegie 1	POLG
<input type="checkbox"/>	Externe progressive Ophthalmoplegie 2	SLC25A4
<input type="checkbox"/>	Externe progressive Ophthalmoplegie 3	C100RF2
<input type="checkbox"/>	Externe progressive Ophthalmoplegie 4	POLG2
<input type="checkbox"/>	Externe progressive Ophthalmoplegie 5	RRM2B
<input type="checkbox"/>	Externe progressive Ophthalmoplegie, AR	POLG
<input type="checkbox"/>	Fukosidose	α-L-Fukosidase Def. - FUCA1
<input type="checkbox"/>	Giant Axonal Neuropathie	GAN
<input type="checkbox"/>	GM1-Gangliosidose	β-Galaktosidase Def. - GLB1
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1A (CDG1A)	PMM2
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1B (CDG1B)	MPI
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1C (CDG1C)	ALG6
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1D (CDG1D)	ALG3
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1E (CDG1E)	DPM1
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1F (CDG1F)	MPDU1

<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1G (CDG1G)	ALG12
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1H (CDG1H)	ALG8
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1I (CDG1I)	ALG2
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1J (CDG1J)	DPAGT1
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1K (CDG1K)	ALG1
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1L (CDG1L)	ALG9
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1M (CDG1M)	TMEM15
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 1N (CDG1N)	RFT1
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 2A (CDG2A)	MGAT2
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 2C (CDG2C)	SLC35C1
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 2D (CDG2D)	B4GALT1
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 2E (CDG2E)	COG7
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 2F (CDG2F)	SLC35A1
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 2G (CDG2G)	COG1
<input type="checkbox"/>	Glykosylierungsdefekt, Typ 2H (CDG2H)	COG8
<input type="checkbox"/>	Joubert-Syndrom 1	INPP5E
<input type="checkbox"/>	Joubert-Syndrom 2	TMEM216
<input type="checkbox"/>	Joubert-Syndrom 3	AHI1
<input type="checkbox"/>	Joubert-Syndrom 4	NPHP1
<input type="checkbox"/>	Joubert-Syndrom 5	CEP290
<input type="checkbox"/>	Joubert-Syndrom 6	TMEM67
<input type="checkbox"/>	Joubert-Syndrom 7	RPGRIP1L
<input type="checkbox"/>	Joubert-Syndrom 8	ARL13B
<input type="checkbox"/>	Joubert-Syndrom 9	CC2D2A
<input type="checkbox"/>	Joubert-Syndrom 10	CXORF5
<input type="checkbox"/>	Krabbe, Morbus (Genetik)	GALC
<input type="checkbox"/>	Leigh-Syndrom	MTND3
<input type="checkbox"/>	Leukoencephalopathie mit Beteiligung von Hirnstamm/Rückenmark und Laktaterhöhung (LBSL)	DARS2
<input type="checkbox"/>	Leukoencephalopathie Vanishing White Matter (VWM)	EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5
<input type="checkbox"/>	Megalencephale zystische Leukoencephalopathie	MLC1
<input type="checkbox"/>	MERRF	Mitochondrial, MTTK, MTTL1, MTTH, MTTT1, MTTT2, MTTT
<input type="checkbox"/>	Metachromatische Leukodystrophie (MLD)	Arylsulphatase A Def. - ARSA
<input type="checkbox"/>	Metachromatische Leukodystrophie, Saposin B Defizienz	PSAP
<input type="checkbox"/>	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom	SUCLA2, RRM2B, C100RF2, TK2
<input type="checkbox"/>	Myoneurogastrointestinales Enzephalopathie-Syndrom	POLG
<input type="checkbox"/>	Niemann-Pick Typ C1	NPC1
<input type="checkbox"/>	Osteodysplasie, lipomembranöse polyzystische sklerosierende Leukoencephalopathie (PLOS)	TYROBP; TREM2
<input type="checkbox"/>	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit (PMD)	PLP1
<input type="checkbox"/>	Pelizaeus-Merzbacher-like-Krankheit (PMLD1)	GJA12
<input type="checkbox"/>	Phosphoglycerate Dehydrogenase Defizienz	PHGDH
<input type="checkbox"/>	Pontozebelläre Hypoplasie Typ 1	VRK1
<input type="checkbox"/>	Progressive Myoklonus-Epilepsie	EPM2A, NHLRC1
<input type="checkbox"/>	Sialinsäure-Speicherkrankheit	SLC17A5
<input type="checkbox"/>	Sjogren-Larsson Syndrom (SLS)	ALDH3A2
<input type="checkbox"/>	Sulfatase-Defizienz	SUMF1
<input type="checkbox"/>	Tuberöse Hirnsklerose	TSC1, TSC2
<input type="checkbox"/>	Waardenburg Syndrom / Hirschsprung Krankheit (PCWH)	SOX10
<input type="checkbox"/>	Zellweger Syndrom (ZS)	PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX12, PEX14, PEX26
<input type="checkbox"/>	Zerebrotendinöse Xanthomatose	CYP27A1

### 2.B.7 Muskelerkrankungen und familiäre ALS-Formen

<input type="checkbox"/>	Alpha-B Crystallinopathie	CRYAB
<input type="checkbox"/>	Amyotrophe Lateralsklerose 2 (ALS2)	Alsin
<input type="checkbox"/>	Amyotrophe Lateralsklerose 4 (ALS4)	SETX
<input type="checkbox"/>	Amyotrophe Lateralsklerose 8 (ALS8)	VAPB
<input type="checkbox"/>	Amyotrophe Lateralsklerose 9 (ALS9)	ANG
<input type="checkbox"/>	Amyotrophe Lateralsklerose 10 (ALS10)	TARDBP
<input type="checkbox"/>	Amyotrophe Lateralsklerose 11 (ALS11)	FIG4
<input type="checkbox"/>	Amyotrophe Lateralsklerose, Risikofaktor	CHGB
<input type="checkbox"/>	ophie, scapulo-peroneale	DES
<input type="checkbox"/>	Bethlem Myopathie	COL6A1, COL6A2, COL6A3
<input type="checkbox"/>	Brody Myopathie	ATP2A
<input type="checkbox"/>	Central Core Erkrankung	RYR1
<input type="checkbox"/>	Desminopathie	DES
<input type="checkbox"/>	Desmin-related Myopathie mit Mallory Körperchen	SEPN1
<input type="checkbox"/>	Distale Myopathie 1	MYH7
<input type="checkbox"/>	Distale Myopathie 2	MATR3
<input type="checkbox"/>	Distale Myopathie mit Nebulin Defekt	NEB
<input type="checkbox"/>	Distale Myopathie mit vermindertem Caveolin	CAV3
<input type="checkbox"/>	Ditale Myopathie mit vorderer tibialer onset	DYSF
<input type="checkbox"/>	Dysplasie, dyssegmentale, Typ Silverman-Handmaker	HSPG2
<input type="checkbox"/>	Einschlusskörperchenmyopathie	GNE
<input type="checkbox"/>	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie 1	EMD
<input type="checkbox"/>	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie 2	LMNA
<input type="checkbox"/>	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie 4	SYNE1
<input type="checkbox"/>	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie 5	SYNE2
<input type="checkbox"/>	Epidermolysis bullosa simplex	PLEC1
<input type="checkbox"/>	Fibrodysplasia ossificans progressiva	ACVR1
<input type="checkbox"/>	Filaminopathie	FLNC

<input type="checkbox"/>	Früh beginnende Myopathie	TTN
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AD, Typ 1A (LGMD1A)	Titin Immunoglobulin Domain Protein, TITD
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AD, Typ 1B (LGMD1B)	Lamin A/C, LMNA
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AD, Typ 1C (LGMD1C)	Caveolin 3, CAV3
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2A (LGMD2A)	Calpain 3, CAPN3
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2B (LGMD2B)	Dysferlin, DYSF
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2C (LGMD2C)	Sarcoglycan, Gamma, SGCG
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2D (LGMD2D)	Sarcoglycan, Alpha, SGCA
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2E (LGMD2E)	Sarcoglycan, Beta, SGCB
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2F (LGMD2F)	Sarcoglycan, Delta, SGCD
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2G (LGMD2G)	Titin-Cap, TCAP
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2H (LGMD2H)	Tripartite Motif-Containing Protein 32, TRIM32
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2I (LGMD2I)	Fukutin-Related Protein, FKRP
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2J (LGMD2J)	Titin, TTN
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2K (LGMD2K)	Protein O-Mannosyltransferase 1, POMT1
<input type="checkbox"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, AR, Typ 2N	TOMT2
<input type="checkbox"/>	Hyper-Kreatin-Phosphokinase-Level	CAV3
<input type="checkbox"/>	Lipidose mit Triglyzerid-Speicherkrankheit	PNPLA2
<input type="checkbox"/>	Maligne Hyperthermie	CACNA1S, RYR1
<input type="checkbox"/>	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom	SUCLA2, RRM2B, C100F2, TK2
<input type="checkbox"/>	Miyoshi Myopathie	DYSF
<input type="checkbox"/>	Multiminicore-Krankheit	RYR1
<input type="checkbox"/>	Muskelatrophie, proximal spinal, Typ 1, II, III, IV [SMA I, II, III, IV]	SMN1
<input type="checkbox"/>	Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humeral (FSHD1A) (U)	FRG1
<input type="checkbox"/>	Muskeldystrophie, kongenital 1A	LAMA2
<input type="checkbox"/>	Muskeldystrophie, kongenital 1C	FKRP
<input type="checkbox"/>	Muskeldystrophie, kongenital 1D	LARGE
<input type="checkbox"/>	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Ullrich	UCMD
<input type="checkbox"/>	Muskeldystrophie, okulopharyngeal	PABPN1
<input type="checkbox"/>	Muskeldystrophie, tibiale	TTN
<input type="checkbox"/>	Muskeldystrophie, kongenital, merosin-positiv	FKRP
<input type="checkbox"/>	Muskeldystrophie, okulopharyngeal (OPMD)	PABPN1
<input type="checkbox"/>	Muskelatrophie, proximal, spinal, Typ 1, 2, 3, 4 (SMA I, II, III, IV)	Werdnig-Hofmann SMN1, BIRC1 [NAIP]
<input type="checkbox"/>	Muskeldystrophie, Typ Fukuyama (FCMD)	FKTN
<input type="checkbox"/>	Muskelhypertrophie	MSTN
<input type="checkbox"/>	Myasthenisches Syndrom durch SCN4A-Mutation	SCN4A
<input type="checkbox"/>	Myo!brilläre Myopathie, ZASP-assoziiert	LDB3
<input type="checkbox"/>	Myopathie durch Integrin 7A-Defizienz, kongenital	ITGA7
<input type="checkbox"/>	Myopathie mit frühem respiratorischem Versagen	TTN
<input type="checkbox"/>	Myopathie, distale, Typ Nonaka	GNE
<input type="checkbox"/>	Myopathie, Fasertyp-Disproportion	ACTA1, SEPN1
<input type="checkbox"/>	Myosin-Myopathie	MYH7
<input type="checkbox"/>	Myosklerose, AR	COL6A2
<input type="checkbox"/>	Myotilinopathie	MYOT
<input type="checkbox"/>	Myotonia Congenita	CLCN1
<input type="checkbox"/>	Myotonia, Kalium-verstärkte	SCN4A
<input type="checkbox"/>	Myotubuläre Myopathie	MTM1
<input type="checkbox"/>	Nemaline Myopathie 1	TPM3
<input type="checkbox"/>	Nemaline Myopathie 2	NEB
<input type="checkbox"/>	Nemaline Myopathie 3	ACTA1
<input type="checkbox"/>	Nemaline Myopathie 4	TPM2
<input type="checkbox"/>	Nemaline Myopathie 5	TNNT1
<input type="checkbox"/>	Nemaline Myopathie 7	CFL2
<input type="checkbox"/>	Paralyse, hyperkalämische periodische	SCNA4
<input type="checkbox"/>	Paralyse, hypokalämische periodische	CACNA1S, KCNE3, SCN4A
<input type="checkbox"/>	Paramyotonia congenita des Typs von Eulenburg	SCN4A
<input type="checkbox"/>	Pompe, Morbus, Glykogenose Typ II	GAA
<input type="checkbox"/>	Rippling-muscle-Krankheit	CAV3
<input type="checkbox"/>	Schwartz-Jampel-Syndrom	HSPG2
<input type="checkbox"/>	Walker-Warburg Syndrom	FKRP, FKTN, LARGE, POMT1, POMT2
<input type="checkbox"/>	Zentronukleäre Myopathie	DNM2, BIN1
<b>2.B.8 Demenzerkrankungen</b>		
<input type="checkbox"/>	Alzheimer-Krankheit, familiäre (FAD1)	APP
<input type="checkbox"/>	Alzheimer-Krankheit, familiäre (FAD3)	PSEN1
<input type="checkbox"/>	Alzheimer-Krankheit, familiäre (FAD4)	PSEN2
<input type="checkbox"/>	Angelman-Syndrom	UBE3A
<input type="checkbox"/>	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit (CJD)	PRNP
<input type="checkbox"/>	Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom(GSD)	PRNP
<input type="checkbox"/>	Fatale familiäre Insomnie (FFI)	PRNP
<input type="checkbox"/>	Frontotemporale Demenz	GRN/MAPT
<input type="checkbox"/>	Prader-Willi-Syndrom/Angelman-Syndrom (Chr.region15q11-q13, Methylierungstest)	UBE3A
<b>2.C Ophthalmologische Erkrankungen</b>		
<input type="checkbox"/>	Aland Island Eye Erkrankung	CACNA1F
<input type="checkbox"/>	Alström-Syndrom	ALMS1

<input type="checkbox"/>	Aniridie, Typ 2 (AN2)	PAX6
<input type="checkbox"/>	Anophthalmie - Mikrophthalmie, isoliert 3	RAX
<input type="checkbox"/>	Best-Krankheit (VMD)	BEST1
<input type="checkbox"/>	Fundus albipunctatus	PRPH2
<input type="checkbox"/>	Fundus flavimaculatus (FFM)	ABCA4, PRPH2
<input type="checkbox"/>	Glaukom 1A	MYOC
<input type="checkbox"/>	Glaukom 1E	OPTN
<input type="checkbox"/>	Glaukom 1G	WDR38
<input type="checkbox"/>	Glaukom 3D	LTBP2
<input type="checkbox"/>	Glaukom, hereditäres	CYP1B1
<input type="checkbox"/>	Hornhautdystrophie, Avellino Typ (CDA)	TGFB1
<input type="checkbox"/>	Hornhautdystrophie, Bowman Layer, Typ 1 (CDB1)	TGFB1
<input type="checkbox"/>	Katarakt, posteriore polare	CRYAB
<input type="checkbox"/>	Lowe Syndrom	OCRL
<input type="checkbox"/>	Makuladegeneration, vitelliforme	BEST1, PRPH2
<input type="checkbox"/>	Mikrophthalmie, syndromal, Typ 3 (MCOPS3)	SOX2
<input type="checkbox"/>	Musterdystrophien des retinalen Pigmentepithels	PRPH2
<input type="checkbox"/>	Netzhautdystrophie Typ Bothnia	RLBP1
<input type="checkbox"/>	Netzhautdystrophie Typ Bothnia-1A (GLC1A)	MYOC
<input type="checkbox"/>	Netzhautdystrophie Typ Bothnia-1E (GLC1E)	OPTN
<input type="checkbox"/>	Netzhautdystrophie Typ Bothnia-1G (GLC1G)	WDR36
<input type="checkbox"/>	Night blindness, coniental stationary, type2, AD	PDE6B
<input type="checkbox"/>	Oguchi Erkrankung	GRK1, SAG
<input type="checkbox"/>	Optikus-Neuropathie Typ Leber (LOHN)	Mitochondrial, MTND4, MTND1, MTND, MTCO3, MTND5,MTND2, MTCOI, MTATP6
<input type="checkbox"/>	Optische Atrophie	TMEM126A
<input type="checkbox"/>	Peters-Anomalie	CYP1B1
<input type="checkbox"/>	Retinale Dystrophie (AD) – Screening	WDR36
<input type="checkbox"/>	Retinale Dystrophie (AR) – Screening	OPTN
<input type="checkbox"/>	Revesz-Debuse-Syndrom	TINF2
<input type="checkbox"/>	Rieger-Syndrom	MYOC
<input type="checkbox"/>	Stargardt-Krankheit 1 (STGD1)	ABCA4; CNGB3
<input type="checkbox"/>	Stargardt-Krankheit 3 (STGD3)	ELOVL4
<input type="checkbox"/>	Stargardt-Krankheit	ABCA4, CNGB3, ELOVL4
<input type="checkbox"/>	Stationäre Kongenitale Nachtblindheit, Typ 1, AD	RHO
<input type="checkbox"/>	Stationäre Kongenitale Nachtblindheit, Typ 1A, X-linked	NYX
<input type="checkbox"/>	Stationäre Kongenitale Nachtblindheit, Typ 1B, AR	GRM6
<input type="checkbox"/>	Stationäre Kongenitale Nachtblindheit, Typ 2A, X-linked	CACNA1F
<input type="checkbox"/>	Stationäre Kongenitale Nachtblindheit, Typ 2B, AR	CABP4
<input type="checkbox"/>	Stationäre Kongenitale Nachtblindheit, Typ 3, AD	GNAT1
<input type="checkbox"/>	Stickler-Syndrom, AR	COL9A1
<input type="checkbox"/>	Stickler-Syndrom 1 (STL1)	COL2A1
<input type="checkbox"/>	Stickler-Syndrom 2 (STL2)	COL11A1
<input type="checkbox"/>	Stickler-Syndrom 3 (STL3)	COL11A2
<input type="checkbox"/>	Vitreoretinochoroidopathie	BEST1
<input type="checkbox"/>	Wagner-Krankheit (WGN1)	CSPG2
<input type="checkbox"/>	Weill-Marchesani-Syndrom, AD	FBN1
<input type="checkbox"/>	Weill-Marchesani-Syndrom, AR	ADAMTS10
<input type="checkbox"/>	Wolfram-Syndrom	WFS1,ZCD2
<input type="checkbox"/>	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	ABCA4

## 2.D Hals-Nasen-Ohren-Erkrankungen

<input type="checkbox"/>	Alport-Syndrom, AR	COL4A3, COL4A4
<input type="checkbox"/>	Alport-Syndrom, X-chromosomal	COL4A5
<input type="checkbox"/>	Taubheit - Dystonie - Optikusatrophie	TIMM8A
<input type="checkbox"/>	Wolfram-Syndrom	WFS1, ZCD2

### Nicht-syndromale, autosomal rezessive Schwerhörigkeit (AR)

<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 1A (DFNB1A)	GJB2
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 1B (DFNB1B)	GJB6
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 2 (DFNB2)	MYO7A
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 3 (DFNB3)	MYO15A
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 6 (DFNB6)	TMIE
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 7 (DFNB7, DFNB11)	TMC1
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 9 (DFNB9)	OTOF
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 16 (DFNB16)	STRC
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 18 (DFNB18)	USH1C
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 28 (DFNB28)	TRIOBP
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 30 (DFNB30)	MYO3A
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 39 (DFNB39)	HGF
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, AR (DFNB)	GJB3

### Nicht-syndromale, autosomal dominante Schwerhörigkeit (AD)

<input type="checkbox"/>	Keratitis-Ichthyose-Taubheit/Hystrix-ähnliche	GJB2
<input type="checkbox"/>	Keratoderma mutilans	GJB2
<input type="checkbox"/>	Knuckle-Pads - Leukonychie - sensorineurale Schwerhörigkeit	GJB2
<input type="checkbox"/>	Palmoplantarkeratose - Schwerhörigkeit	GJB2
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 1 (DFNA1)	DIAPH1
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 2A (DFNA2A)	KCNQ4
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 2B (DFNA2B)	GJB3
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 3 (DFNA3)	GJB2, GJB6
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 4 (DFNA4)	MYH14
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 5 (DFNA5)	DFNA5
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 52 (DFNA52)	POU4F3
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 6 (DFNA6, DFNA14, DFNA38)	WFS1
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 9 (DFNA9)	COCH

<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 10 (DFNA10)	EYA4
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 11 (DFNA11)	MYO7A
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 12 (DFNA12, DFNA8)	TECTA
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 13 (DFNA13)	COL11A2
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 15 (DFNA15)	POU4F3
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 17 (DFNA17)	MYH9
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 22 (DFNA22)	MYO6
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 23 (DFNA23)	SIX1
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 36 (DFNA36)	TMC1
<input type="checkbox"/>	Schwerhörigkeit, Typ 44 (DFNA44)	CCDC50

<b>Nicht-syndromale, X-chromosomale Schwerhörigkeit (AD)</b>		
<input type="checkbox"/>	DFN2	PRPS1

## 2.E Knochen- und Hauterkrankungen

<input type="checkbox"/>	Arthrogrypose, distal, Typ 1	TPM2
<input type="checkbox"/>	Arthrogrypose, distal, Typ 2A	MYH3
<input type="checkbox"/>	Arthrogrypose, distal, Typ 2B	TNNT3, TNNI2, MYH3
<input type="checkbox"/>	Brugada Syndrom 1	SCN5A
<input type="checkbox"/>	Brugada Syndrom 3	CACNA1C
<input type="checkbox"/>	Brugada Syndrom 6	KCNE3
<input type="checkbox"/>	Dyskeratosis congenita	TERC, TERT, TINF2
<input type="checkbox"/>	Kleinwuchs, hereditär (X-chromosomal)	SHOX
<input type="checkbox"/>	Marfan Syndrom	FBN1, T6FR1, T6FR2
<input type="checkbox"/>	McKusick-Kaufmann Syndrom	MKKS
<input type="checkbox"/>	MPS-Screening	IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNA, GALNS, GLB1, ARSB, GUSB, HYAL1

<input type="checkbox"/>	Mukopolysaccharidose Typ 4a (MPS IVa, Morquio Syndrom A)	GALNS
<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta, Typ 1	COL1A1
<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta, Typ 2 A	COL1A2

## 2.F Kardiologische Erkrankungen

<input type="checkbox"/>	Cardiofaciokutanes Syndrom	(KRAS, BRAF, MAP2K1, MAP2K2)
<input type="checkbox"/>	Danon-Krankheit, X-chromosomal Kardiomyopathie und Myopathie	LAMP2
<input type="checkbox"/>	Herzblock, familiärer progressiver	SCN5A
<input type="checkbox"/>	Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom [JLNS]	KCNQ1, KCNE1
<input type="checkbox"/>	Hypertonie	ACE I/D Polymorphismus
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ (CMD)	MYBPC3
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1A (CMD1A)	LMNA
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1C [CMD1C]	LDB3
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1D (CMD1D)	TNNT2
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1E [CMD1E]	SCN5A
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1G (CMD1G)	TTN
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1I [CMD1I]	DES
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1J [CMD1J]	AYA4
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1L [CMD1L]	SGCD
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1M [CMD1M]	CSRP3
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1N [CMD1N]	TCAP
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1O [CMD1O]	AVCC9
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1P [CMD1P]	PLN
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1R (CMD1R)	ACTC1
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1S (CMD1S)	MYH7
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1T [CMD1T]	TMPO
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1U [CMD1U]	PSEN1
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1V [CMD1V]	PSEN2
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1W [CMD1W]	VCL
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1X [CMD1X]	FKTN
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1Y [CMD1Y]	TPM1
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1Z [CMD1Z]	TNNC1
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 1Y (CMD1Y)	TPM1
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, dilatativ, 2A (CMD2A) (AR)	TNNI3
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph (TNNC1)	CAV3
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 1 (CMH1)	MYH7
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 2 (CMH2)	TNNT2
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 3 (CMH3)	TPM1
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 4 (CMH4)	MYBPC3
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 7 (CMH7)	TNNI3
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 8 (CMH8)	MYL3
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 9 (CMH9)	TTN
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 10 (CMH10)	MYL2
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, restriktive, familiäre oder idiopathische	CMD2A
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 1 [LQT1]	KCNQ1
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 2 [LQT2]	KCNH2
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 3 [LQT3]	SCN5A
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 4 [LQT4]	ANK2
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 5 [LQT5]	KCNE1
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 6 [LQT6]	KCNE2
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 7 [LQT7]	KCNJ2
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 8 [LQT8]	CACNA1C
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 9 [LQT9]	CAV3
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 10 [LQT10]	SCN4B
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 11 [LQT11]	AKAP9
<input type="checkbox"/>	Long-QT-Syndrom 12 [LQT12]	SNTA
<input type="checkbox"/>	McKusick-Kaufman Syndrom	MKKS
<input type="checkbox"/>	Paroxysmal Familial Ventricular Fibrillation	SCN5A
<input type="checkbox"/>	Short-QT-Syndrom 1 [SQT1]	KCNH2

<input type="checkbox"/>	Short-QT-Syndrom 2 [SQT2]	KCNQ1
<input type="checkbox"/>	Short-QT-Syndrom 3 [SQT3]	KCNJ2
<input type="checkbox"/>	Vorhoffimmern, familiäres	KCNQ1, KCNE2
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 11 (CMH11)	ACTC1
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph, 12 (CMH12)	CSRP3
<input type="checkbox"/>	Kardiomyopathie, familiär hypertroph (AD)	PRKAG2, 6 (CMH6)
<input type="checkbox"/>	Supravalvuläre Aortenstenose (SVAS)/Williams-Beuren-Syndrom	ELN

## 2.G Nephrologische Erkrankungen

<input type="checkbox"/>	Alport Syndrom, AR	COL4A3, COL4A4
<input type="checkbox"/>	Alport Syndrom X-chromosomal	COL4A5
<input type="checkbox"/>	Bardet-Biedl-Syndrom	BBS1, MKKS
<input type="checkbox"/>	Cystinose	CTNS
<input type="checkbox"/>	Diabetes insipidus, nephrogen, X-chromosomal	AVPR2
<input type="checkbox"/>	Diabetes insipidus, nephrogen, autosomal	AQP2
<input type="checkbox"/>	Epstein-Syndrom	MYH9
<input type="checkbox"/>	Fokal-segmentale Glomerulosklerose 5 [FSGS5]	INF2
<input type="checkbox"/>	Gitelman-Syndrom	SLC12A3
<input type="checkbox"/>	Hypogonadotroper isolierter Hypogonadismus	KISS1R
<input type="checkbox"/>	Kallmann-Syndrom Typ1 (X.-chrom.) [Kal1]	KAL1
<input type="checkbox"/>	Kallmann-Syndrom Typ2 (X.-chrom.) [Kal2]	FGFR1
<input type="checkbox"/>	Kallmann-Syndrom Typ3 (X.-chrom.) [Kal3]	PROKR2
<input type="checkbox"/>	Kallmann-Syndrom Typ4 (X.-chrom.) [Kal4]	PROK2
<input type="checkbox"/>	Kallmann-Syndrom Typ5 (X.-chrom.) [Kal5]	CHD7
<input type="checkbox"/>	Kallmann-Syndrom Typ6 (X.-chrom.) [Kal6]	FGF8
<input type="checkbox"/>	Liddle Syndrom	SCNN1B, SCNN1G
<input type="checkbox"/>	Lowe Syndrom	OCRL
<input type="checkbox"/>	McKusick-Kaufman Syndrom	MKKS
<input type="checkbox"/>	Meckel-Syndrom Typ 1	MKS1
<input type="checkbox"/>	Meckel-Syndrom Typ 3	TMEM67
<input type="checkbox"/>	Meckel-Syndrom Typ 4	CEP290
<input type="checkbox"/>	Nephronophthase, AD	UMOD
<input type="checkbox"/>	Nephronophthase, AR, Typ 1	NPHP1
<input type="checkbox"/>	Nephronophthase, AR, Typ 2	INVS
<input type="checkbox"/>	Nephronophthase 3 [NPHP3]	NPHP3
<input type="checkbox"/>	Nephronophthase 4 [NPHP4]	NPHP4
<input type="checkbox"/>	Nephronophthase 7 [NPHP7]	GLIS2
<input type="checkbox"/>	Nephrotisches Syndrom	NPHS1, NPHS2
<input type="checkbox"/>	Nephrotisches Syndrom, familiär, idiopathisch, steroid-resistent, AD	ACTN4
<input type="checkbox"/>	Nephrotisches Syndrom, kongenital, finnischer Typ	NPHS1
<input type="checkbox"/>	Nephrotisches Syndrom, familiär, idiopathisch, steroid-resistent, AD	NPHS2
<input type="checkbox"/>	Nierenkrankheit, medulläre zystische, autosomal-dominante, mit oder ohne Hyperurikämie	UMOD
<input type="checkbox"/>	Nierenkrankheit, polyzystisch, AD	PKD1, PKD2
<input type="checkbox"/>	Nierenkrankheit, polyzystisch, AR	PKDH1
<input type="checkbox"/>	Nierenzellkarzinom, familiär papillär	MET
<input type="checkbox"/>	Pseudohypoadosteronismus, generalisierter	SCNN1B, SCNN1G
<input type="checkbox"/>	Rachitis, Vitamin D-resistent, AD	FGF23
<input type="checkbox"/>	Rachitis, Vitamin D-resistent, AR	DMP1
<input type="checkbox"/>	Rachitis, Vitamin D-resistent, X-chromosomal	PHEX
<input type="checkbox"/>	Syndrom der inadäquaten Sekretion von antidiuretischem Hormon	AVPR2
<input type="checkbox"/>	Vesikoureterale Refl ux 2	ROBO
<input type="checkbox"/>	Zystinurie	SLC3A1, SLC7A9

## 2.H Onkologische Erkrankungen

<input type="checkbox"/>	Alagille-Syndrom 1	JAG1
<input type="checkbox"/>	Alagille-Syndrom 2	NOTCH2
<input type="checkbox"/>	Alpha-1-Antitrypsin-Defizienz	SERPINA 1
<input type="checkbox"/>	APC-assoziierte Polyposis (FAP)	APC
<input type="checkbox"/>	Beckwith-Wiedemann-Syndrom	CDKN1C, NSD1
<input type="checkbox"/>	Brustkrebs, familiär	BRCA1, BRCA2
<input type="checkbox"/>	Chronisch myeloische Leukämie (qualitativ ATP-ABL sequenzierung)	ATP-Region ABL-Gen
<input type="checkbox"/>	Chronisch myeloische Leukämie (quantitativ bcr/abl)	bcr/abl-Transkripte
<input type="checkbox"/>	Ki-RAS Gen Sequenzierung	KRAS
<input type="checkbox"/>	Kolonkarzinom, hereditär, nicht-polypös / Mikrosatellitenanalyse (HNPCC)	MSI
<input type="checkbox"/>	Kolonkarzinom, Typ 1, hereditär, nicht-polypös (HNPCC1)	MSH2
<input type="checkbox"/>	Kolonkarzinom, Typ 2, hereditär, nicht-polypös (HNPCC2)	MLH1
<input type="checkbox"/>	Kolonkarzinom, Typ 3, hereditär, nicht-polypös (HNPCC3)	PMS1
<input type="checkbox"/>	Kolonkarzinom, Typ 4, hereditär, nicht-polypös (HNPCC4)	PMS2
<input type="checkbox"/>	Kolonkarzinom, Typ 5, hereditär, nicht-polypös (HNPCC5)	MSH6
<input type="checkbox"/>	Lymphoproliferative Erkrankung, X-chromosomal	SH2D1A
<input type="checkbox"/>	Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2	RET
<input type="checkbox"/>	Myeloische Erkrankung: PV, ET, OMF	JAK2 (V617F)
<input type="checkbox"/>	Pankreatitis, chronisch [HCP]	PRSS1, SPINK1, CFTR, CTRC
<input type="checkbox"/>	Peutz-Jeghers Syndrom [PJS]	STK11
<input type="checkbox"/>	Prostatakrebs [HPC]	ELAC2, RNASEL, BRCA2, SRD5A2
<input type="checkbox"/>	Shwachman-Diamond-Syndrom [SDS]	SBDS
<input type="checkbox"/>	Sotos-Syndrom	NSD1

## 2.I Pharmakogenetik

<input type="checkbox"/>	5 FU-Unverträglichkeit, ST14 Polymorphismus am DPD-Gen	DPYD
<input type="checkbox"/>	Catechol-O-Methyltransferase-Defekt	COMT
<input type="checkbox"/>	Maligne Hyperthermie	RYR1
<input type="checkbox"/>	Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-1A1	CYP1A1
<input type="checkbox"/>	Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-1A2	CYP1A2
<input type="checkbox"/>	Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2C18	CYP2C18
<input type="checkbox"/>	Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2C19	CYP2C19
<input type="checkbox"/>	Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2C8	CYP2C8
<input type="checkbox"/>	Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2C9	CYP2C9
<input type="checkbox"/>	Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2B6	CYP2B6
<input type="checkbox"/>	Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-2D6	CYP2D6
<input type="checkbox"/>	Phase I Detoxifikation Cytochrom P450-3A5	CYP3A5
<input type="checkbox"/>	Phase II Detoxifikation Glutathion-S-Transferase M1/T1	GSTM1/T1
<input type="checkbox"/>	Phase II Detoxifikation Glutathion-S-Transferase P1	GSTP1
<input type="checkbox"/>	Phase II Detoxifikation N-Acetyl-Transferase 2	NAT2
<input type="checkbox"/>	Phase II Detoxifikation Superoxid-Dismutase 2	SOD2
<input type="checkbox"/>	Thiopurin-S-Methyltransferase	TPMT
<input type="checkbox"/>	UDP Glucuronosyltransferase 2, Polypeptid B7	UGT2B7

## 2.J Immungenetik

<input type="checkbox"/>	Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom (CAPS)	NLRP3
<input type="checkbox"/>	HLA-B27 Genotypisierung	HLA-B27
<input type="checkbox"/>	HLA-B5701 Genotypisierung	HLA-B57
<input type="checkbox"/>	HyperIGD-Syndrom (HIDS)	MVK
<input type="checkbox"/>	Mittelmeerfieber, familiär	MEFV
<input type="checkbox"/>	Tumornekrosefaktor-Rezeptor-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS)	TNSFR1a

## 2.K Fertilitätsstörungen

<input type="checkbox"/>	Azoospermiefaktor/AZF-Y-Chr. Deletionsdiagnostik	sy84, sy143, sy254, sy255, sy157, y6HP35
<input type="checkbox"/>	Sub-/ Infertilität ♂	DEFB126
<input type="checkbox"/>	Ovarial Insuffizienz (OI)	FMR1 Prämutation

## 2.L Sonstiges

<input type="checkbox"/>	Fingerprint/mat. Kontamination pränatal, molekulargenetisch	15 STRs + Amelogenin
<input type="checkbox"/>	Aneuploidietestung molekulargenetisch (MLPA, 36 loci)	Chr. 13, 18, 21, X, Y