



Gene Krankheiten / Dispositionen

A	<u>ABCB11</u>	Cholestase, intrahepatische familiäre
	<u>ACADM</u>	Medium-Chain-Acyl CoA-Defizienz
	<u>ACE</u>	Arteriosklerose-Disposition Myokardinfarkt-Disposition Thrombophilie-Disposition
	<u>ADAMTS13</u>	Thrombotische, thrombozytopenische Purpura
	<u>AGXT</u>	Hyperoxalurie Typ 11
	<u>ALAD</u>	Porphyrie (Doss-Porphyrie)
	<u>ALAS2</u>	Sideroblastische Anämie
	<u>ALDOB</u>	Fruktoseintoleranz, hereditäre
	<u>ALK1</u>	Morbus Osler Typ 2
	<u>α1-Globin</u>	Hämoglobinopathien, Thalassämien
	<u>α2-Globin</u>	Hämoglobinopathien, Thalassämien siehe auch <u>Hämoglobin-Genanalysen</u>
	<u>AMPD1</u>	Adenosin-Monophosphat-Deaminase Mangel
	<u>ANK1</u>	Sphärozytose, hereditäre
	<u>APC</u>	Adenomatöse Polyposis coli Polyposis coli, familiäre adenomatöse
	<u>APOA5</u>	Hyperlipoproteinämie, familiäre
	<u>APOB</u>	Hypercholesterolemie-Disposition
	<u>APOC2</u>	Hyperlipoproteinämie, familiäre
	<u>APOE</u>	Hypercholesterolemie-Disposition Alzheimer Erkrankung, Spätform, Disposition Hyperlipoproteinämie, familiäre
	<u>AR</u>	Androgen-Resistenz Muskelatrophie, spinobulbäre (Typ Kennedy)
	<u>ASPA</u>	Canavan-Syndrom
	<u>ATL1</u>	Spastische Paraplegie Typ 3
	<u>ATP1A3</u>	Dystonie-Parkinson-Syndrom
	<u>ATP7A</u>	Menkes-Syndrom
	<u>ATP7B</u>	Morbus Wilson
	<u>ATP8B1</u>	Cholestase, intrahepatische familiäre Morbus Byler
	<u>ATX1</u>	Ataxie, spinocerebelläre Typ 1 Spinocerebelläre Ataxie Typ 1
	<u>ATX2</u>	Ataxie, spinocerebelläre Typ 2 Spinocerebelläre Ataxie Typ 2
	<u>ATX3</u>	Ataxie, spinocerebelläre Typ 2 Spinocerebelläre Ataxie Typ 3



Gene Krankheiten / Dispositionen

	<u>ATXN7</u>	Spinocerebelläre Ataxie Typ 7 Ataxie spinocerebelläre Typ 7
	<u>AZF1</u>	Azoospermie
B	<u>BCHE</u>	Butyryl-(Pseudo)-Cholinesterasemangel Pseudocholinesterasemangel
	<u>BCR-ABL-Genfusion</u>	Philadelphia-Chromosom
	<u>BEST1</u>	Morbus Best Makuladystrophie, vitelliforme
	<u>β-Globin</u>	Hämoglobinopathien , Thalassämien siehe auch <u>Hämoglobin-Genanalysen</u>
	<u>BMPR1A</u>	Polyposis coli, juvenile
	<u>BRCA1-Gen</u>	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs
	<u>BRCA2-Gen</u>	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs
	<u>BTK</u>	Agammaglobulinämie (Morbus Bruton) Morbus Bruton (Agammaglobulinämie)
C	<u>CACNA1A</u>	Ataxie, episodische Typ 2 Spinocerebelläre Ataxie Typ 6
	<u>CACNA1S</u>	Hypokaliämische periodische Paralyse
	<u>CALR-Gen</u>	Myeloproliferatives Syndrom
	<u>CASR</u>	Hyperkalzämie, hypokalzurische familiäre Hyperparathyreoidismus, neonataler Hypoparathyreoidismus, hypokalzämischer
	<u>CDH1</u>	Magenkarzinom, familiäres
	<u>CDKN2A</u>	Melanom, malignes
	<u>CFH</u>	Makuladegeneration
	<u>CFTR</u>	Congenitale uni- oder bilaterale Aplasie des Vas deferens Cystische Fibrose Mukoviszidose
	<u>CIAS1</u>	Kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom Muckle-Wells Syndrom
	<u>CLCN1</u>	Myotonie, congenitale Thomsen Myotonie, congenitale Becker
	<u>COL1A1</u>	Osteoporose-Risiko
	<u>CPO</u>	Harderoporphyria (Koproporphyrinurie, hereditäre) Koproporphyrinurie, hereditäre (Harderoporphyria)
	<u>CPT2</u>	Carnitin-Palmitoyltransferase 2-Mangel
	<u>CTRC</u>	Pankreatitis, chronische hereditäre
	<u>CYB5R3</u>	Methämoglobinämie
	<u>CYBB</u>	Granulomatose, chronische



Gene Krankheiten / Dispositionen

	<u>CYP2C9</u>	Warfarin-Sensitivität
	<u>CYP11B2</u>	Hyperaldosteronismus
	<u>CYP21A2</u>	Adrenogenitales Syndrom bei 21-Hydroxylase-Mangel
D	<u>Deletion 4p</u>	Wolf-Hirschhorn-Syndrom
	<u>Deletion 5p</u>	Cri-du-chat Syndrom
	<u>δ-Globin</u>	Hämoglobinopathien, Thalassämien siehe auch <u>Hämoglobin-Genanalysen</u> δ -Thalassämie
	<u>DHCR7</u>	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
	<u>DMPK</u>	Myotone Dystrophie Typ 1
	<u>DPYD</u>	Dihydropyrimidin-Dehydrogenase Defekt 5-Fluorouracil-Toxizität bei Dihydropyrimidin- Dehydrogenase Defekt
	<u>DRPLA</u>	Dentatorubropallidolusyan Atrophie
	<u>Dystrophin</u>	Muskeldystrophie Duchenne-Becker
	<u>DYT1</u>	Torsionsdystonie, generalisierte
E	<u>EGLN1</u>	Erythrozytose, familiäre Typ 3
	<u>ENG</u>	Morbus Osler Typ 1
	<u>EPAS1</u>	Erythrozytose, familiäre Typ 4
	<u>EPOR</u>	Erythrozytose, familiäre Typ 1
	<u>ESR1</u>	Östrogenresistenz
F	<u>F13A1</u>	Faktor XIII-Mangel
	<u>Faktor V (Leiden-Mutation)</u>	Thrombophilie-Disposition
	<u>Faktor V (Liverpool-Mutation)</u>	Thrombophilie-Disposition
	<u>Faktor V (Cambridge-Mutation)</u>	Thrombophilie-Disposition
	<u>Faktor V (Hong Kong-Mutation)</u>	Thrombophilie-Disposition
	<u>Faktor V (HR2 Haplotyp, Ferrara-Mutation)</u>	Thrombophilie-Disposition
	<u>FBN1</u>	Marfan-Syndrom
	<u>FECH</u>	Protoporphyrinurie, erythropoetische
	<u>Ferroportin 1</u>	Hämochromatose, HFE Typ 4 siehe auch <u>SLC40A1</u>
	<u>FGA</u>	Dysfibrinogenämie



Gene Krankheiten / Dispositionen

	<u>FGB</u>	Dysfibrinogenämie
	<i>FGFR1-Rearrangement (8p11)</i>	Hypereosinophilie
	<u>FGFR1</u>	Craniosynostose Kallmann Syndrom Typ 2
	<u>FGFR2</u>	Craniosynostose
	<u>FGFR3</u>	Achondroplasie (Parrot-Syndrom) Hypochondroplasie Parrot-Syndrom (Achondroplasie)
	<i>Fibrinogen-Rezeptor</i>	Myokardinfarkt-Disposition Thrombophilie-Disposition
	<i>FIP1L1-PDGFR Genfusion</i>	Hypereosinophilie
	<u>FGG</u>	Dysfibrinogenämie
	<u>FMR1</u>	Fragiles-X-Syndrom
	<u>FRDA</u>	Friedreich'sche Ataxie
	<u>FTL</u>	Hyperferritin-Katarakt-Syndrom
G	<u>G6PD</u>	Glukose-6-Phosphat Dehydrogenase Mangel
	<u>GAA</u>	Morbus Pompe
	<u>GALT</u>	Galaktosämie
	<u>Aγ-Globin</u>	Hämoglobinopathien, Thalassämien siehe auch Hämoglobin-Genanalysen
	<u>Gγ-Globin</u>	Hämoglobinopathien, Thalassämien siehe auch Hämoglobin-Genanalysen
	<u>GARS</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2d Neuropathie Typ 2d, hereditäre motorisch sensible
	<u>GATA3</u>	HDR-Syndrom (Hypoparathyreoidismus, Schwerhörigkeit, Nierenfehlbildungen)
	<u>GATA3</u>	Hypoparathyreoidismus
	<u>GBA</u>	Morbus Gaucher
	<u>GCK</u>	MODY Typ 2
	<u>GFAP</u>	Morbus Alexander
	<u>GJB1</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom, X-linked
	<u>GJB2</u>	Schwerhörigkeit, hereditäre
	<u>GJB6</u>	Schwerhörigkeit, hereditäre
	<u>GLA</u>	Morbus Fabry
	<u>GNAS</u>	Albright'sche hereditäre Osteodystrophie McCune-Albright Syndrom Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1a Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1b



Gene Krankheiten / Dispositionen

H	<u>HAMP</u>	Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2 b siehe auch <u>Hepcidin</u>
	<u>HD</u>	Chorea Huntington Morbus Huntington
	<u>HEXA</u>	Morbus Tay-Sachs
	<u>HEXB</u>	Morbus Sandhoff
	<u>Hemojuvelin</u>	Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2a siehe auch <u>HJV</u>
	<u>Hepcidin</u>	Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2 b siehe auch <u>HAMP</u>
	<u>HFE</u>	Hämochromatose
	<u>HJV</u>	Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2a siehe auch <u>Hemojuvelin</u>
	<u>HLA</u>	Hämochromatose
	<u>HNF4A</u>	MODY Typ 1
	<u>HSPB8</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2 I Neuropathie 2 I, hereditäre motorisch sensible
I	<u>IGHM</u>	Agammaglobulinämie (non Bruton)
	<u>IGLL1</u>	Agammaglobulinämie (non Bruton)
	<u>IL6</u>	Osteoporose-Risiko
	<u>IL28B</u>	HCV, Prognoseparameter
	<u>INS</u>	Familiäre Hyperinsulinämie Hyperinsulinämie, familiäre
	<u>IPF1</u>	Diabetes mellitus Typ 2 MODY Typ 4
J	<u>JAK2</u>	Polycythaemia vera
K	<u>KAL1</u>	Kallmann Syndrom Typ 1 (Olfacto-genitales Syndrom)
	<u>KCNA1</u>	Ataxie, episodische Typ 1
	<u>KCNE1</u>	Long QT-Syndrom Typ 5
	<u>KCNE2</u>	Long QT-Syndrom Typ 6
	<u>KCNH2</u>	Long-QT-Syndrom Typ 2
	<u>KCNQ1</u>	Long-QT-Syndrom Typ 1
	<u>KCNJ1</u>	Bartter-Syndrom Typ 2
	<u>KCNJ11</u>	Hyperinsulinämie
	<u>KIF1B</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2a Neuropathie Typ 2a, hereditäre motorisch sensible



Gene Krankheiten / Dispositionen

	<u>KIT</u>	Mastozytose
L	<u>LICAM</u>	Spastische Paraplegie Typ 1
	<u>LCT</u>	Laktoseintoleranz
	<u>LDHA</u>	Laktat Dehydrogenase Mangel
	<u>LDHB</u>	Laktat Dehydrogenase Mangel
	<u>LDLRAP1</u>	Hypercholesterolämie, familiäre
	<u>LDLR</u>	Familiäre Hypercholesterolämie Arteriosklerose-Disposition Hypercholesterolämie, familiäre
	<u>LITAF</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1c
	<u>LMNA</u>	Progerie Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2b1
	<u>LPL</u>	Hyperlipoproteinämie, familiäre Lipoprotein-Lipase Mangel (Hyperlipoproteinämie)
M	<u>MECP2</u>	RETT-Syndrom
	<u>MEFV</u>	Familiäres Mittelmeerfieber Mittelmeerfieber, familiäres
	<u>MEN1</u>	MEN I, multiple endokrine Neoplasien Multiple endokrine Neoplasien, MEN I
	<u>MFN2</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2a
	<u>Mikrodeletion 7q11.23</u>	Williams-Beuren-Syndrom
	<u>Mikrodeletion 15q11-q13</u>	Angelman-Syndrom Prader-Willi-Syndrom
	<u>Mikrodeletion 17p13.3</u>	Miller-Dieker-Syndrom
	<u>Mikrodeletion 17p11.2</u>	Smith-Magenis-Syndrom
	<u>Mikrodeletion 22q11.2</u>	DiGeorge-Syndrom
	<u>MLH1</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
	<u>MPL</u>	Thrombozytopenie, congenitale
	<u>MPZ</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1b Neuropathie 1b, hereditäre motorisch sensible
	<u>MSH2</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
	<u>MSH3</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
	<u>MSH6</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
	<u>MTCYB</u>	Leber'sche hereditäre Opticusneuropathie
	<u>MTHFR</u> (C677T-Mutation)	Homocystinämie Methylentetrahydrofolat Reduktase-Defekt
	<u>MTHFR</u>	Neuralrohrdefekt



Gene Krankheiten / Dispositionen

	(A1298C-Mutation)	
	<u>MTND1, 4, 6</u>	Leber'sche hereditäre Opticusneuropathie
	<u>MTK</u>	MERRF-Syndrom
	<u>MTL1</u>	MELAS Syndrom
	<u>MUTYH</u>	Adenomatöse Polyposis coli
	<u>MVK</u>	Hyper-IgD-Syndrom
N	<u>NeuroD1</u>	MODY Typ 6
	<u>NOD2</u>	Morbus Crohn
	<u>NOTCH3</u>	CADASIL (cerebrale autosomal dominante Arteriopathie (mit) subkortikalen Infarkten (und) Leukoenzephalopathie)
O	<u>OPA1</u>	Optikusatrophie, hereditäre
P	<u>PABPN1</u>	Muskeldystrophie, okulopharyngeale
	<u>PAI</u>	Thrombophilie-Disposition Myokardinfarkt-Disposition
	<u>PBGD</u>	Porphyrie, akute intermittierende
	<u>PCSK9</u>	Hypercholesterolämie, familiäre
	<u>PDGFRB-Rearrangement</u>	Hypereosinophilie
	<u>PIGA</u>	Paroxysmale nächtliche Hämaturie
	<u>PKLR</u>	Pyruvatkinase Defizienz
	<u>Plasminogen-Aktivator-Inhibitor 1</u>	Thrombophilie-Disposition Myokardinfarkt-Disposition
	<u>PLP</u>	Spastische Paraplegie Typ 2
	<u>PMP22</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1a Neuropathie Typ 1a, hereditäre motorisch sensible
	<u>PMS1</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
	<u>PMS2</u>	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös
	<u>PPOX</u>	Porphyria variegata
	<u>PROC</u>	Thrombophilie-Disposition
	<u>PROS</u>	Thrombophilie-Disposition
	<u>Prothrombin</u>	Thrombophilie-Disposition
	<u>PRSS1</u>	Pankreatitis, hereditäre
	<u>PSEN1</u>	Alzheimer Erkrankung, Frühform, familiär
	<u>PSEN2</u>	Alzheimer Erkrankung, Frühform, familiär



Gene Krankheiten / Dispositionen

	<u>PTEN</u>	Cowden Syndrom
	<u>PTPN11</u>	Noonan-Syndrom
R	<u>RABZ</u>	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2b
	<u>RET-Protoonkogen</u>	Familiäres medulläres Schilddrüsenkarzinom, MEN II MEN II, multiple endokrine Neoplasien Multiple endokrine Neoplasien, MEN II Schilddrüsenkarzinom, medulläres, familiäres (MEN II)
	<u>RYR1</u>	Hyperthermie, maligne Maligne Hyperthermie
S	<u>SBMA</u>	Muskelatrophie, spinobulbäre (Typ Kennedy)
	<u>SCN1A</u>	Dravet-Syndrom Epilepsie, myoklonische infantile Epilepsie, generalisierte
	<u>SCN4A</u>	Hyperkaliämische periodische Paralyse Hypokaliämische periodische Paralyse Paramyotonia congenita
	<u>SCN5A</u>	Brugada Syndrom Long-QT Syndrom Typ 3
	<u>SDHB</u>	Paragangliom hereditäres Typ 4
	<u>SDHD</u>	Paragangliom hereditäres Typ 1
	<u>SERPINA1</u> (S-, Z-Allel)	α 1-Antitrypsin-Mangel
	<u>SERPINC1</u>	Antithrombin III-Mangel Thrombophilie, hereditäre
	<u>SFTPB</u>	Alveoläre Proteinose, congenitale Congenitale alveoläre Proteinose Proteinose, alveoläre congenitale Pulmonale alveoläre Proteinose Surfactant-Protein B-Mangel
	<u>SHOX</u>	Kleinwuchs, idiopathischer, familiärer
	<u>SLC26A4</u>	Pendred-Syndrom
	<u>SLC40A1</u>	Hämochromatose, HFE Typ 4 siehe auch <u>Ferroportin 1</u>
	<u>SLC11A2</u>	Mikrozytäre Anämie, congenitale
	<u>SLC12A1</u>	Bartter-Syndrom Typ 1
	<u>SMN1</u>	Spinale Muskelatrophie
	<u>SNRPN</u>	Prader-Willi-Syndrom
	<u>SOD1</u>	Amyotrophe Lateralsklerose
	<u>SOS1</u>	Noonan-Syndrom
	<u>SPAST</u>	Spastische Paraplegie Typ 4



Gene Krankheiten / Dispositionen

	<u>SPINK1</u>	Pankreatitis, chronische hereditäre
	<u>SRY</u>	Swyer-Syndrom XX male Syndrom XY female Syndrom
	<u>STAT3</u>	Hyper IgE-Syndrom
	<u>STK11</u>	Peutz-Jeghers Syndrom
T	<u>TF</u>	Atransferrinämie, congenitale
	<u>TCF1</u>	MODY Typ 3
	<u>TCF2</u>	MODY Typ 5
	<u>TFR2</u>	Transferrinrezeptor 2 Hämochromatose, hereditäre, HFE Typ 3
	<u>TITF1</u>	Chorea hereditäre benigne
	<u>TMPRSS6</u>	IRIDA (iron-refractory iron deficiency anaemia)
	<u>TNFRSF1A</u>	Periodisches Fieber, familiäres Familiäres periodisches Fieber
	<u>TNFRSF11B</u>	Osteodystrophia deformans, Morbus Paget
	<u>TP53</u>	Li-Fraumeni-Syndrom
	<u>TPMT</u>	Thiopurinsensitivität
	<u>Trisomie 13</u>	Patau-Syndrom
	<u>Trisomie 18</u>	Edwards-Syndrom
	<u>Trisomie 21</u>	Down-Syndrom
	<u>TSC1</u>	Bourneville-Pringle-Syndrom Tuberöse Sklerose
	<u>TSC2</u>	Bourneville-Pringle-Syndrom Tuberöse Sklerose
	<u>TTR</u>	Amyloidose, hereditäre
U	<u>UBE3A</u>	Angelman-Syndrom
	<u>UGT1</u>	Crigler-Najjar-Syndrom CTP-11/Irinotecan-Toxizität Gilbert-Meulengracht-Syndrom Morbus Meulengracht
	<u>UROD</u>	Porphyria cutanea tarda Porphyrie, chronische hepatische
	<u>UROS</u>	Porphyrie, congenitale erythropoetische
V	<u>VDR</u>	Osteoporose-Risiko
	<u>VHL</u>	von Hippel-Lindau-Syndrom



Gene Krankheiten / Dispositionen

	<u>VKORC1</u>	Warfarin-Sensitivität
	<u>VPREB1</u>	Agammaglobulinämie (non Bruton)
W	<u>WAS</u>	Wiskott-Aldrich Syndrom
	<u>WISP3</u>	Progressive pseudorheumatische Dysplasie Spondyloepiphysiale Dysplasie und Arthropathie
X	<u>X-Chromosom,</u> numerische Aberration	Klinefelter-Syndrom Triple-X-Syndrom Turner-Syndrom
Y	<u>Y-Chromosom,</u> numerische Aberration	YY-Syndrom
Z	<u>ZNF9</u>	Myotone Dystrophie Typ 2 Proximale myotone Myopathie (PROMM)