



Krankheiten / Dispositionen

Gene

A	Aceruloplasminämie	<u>CP</u> -Gen
	Achondroplasie (Parrot-Syndrom)	<u>FGFR3</u> -Gen
	Adenomatöse Polyposis coli	<u>APC</u> -Gen <u>MUTYH</u> -Gen
	Adenosin-Monophosphat-Deaminase Mangel	<u>AMPD1</u> -Gen
	Adipositas, familiäre	<u>MC4R</u> -Gen <u>PPARG</u> -Gen
	Adrenogenitales Syndrom bei 21-Hydroxylase-Mangel	<u>CYP21A2</u> -Gen
	Agammaglobulinämie (Morbus Bruton)	<u>BTK</u> -Gen
	Agammaglobulinämie (non Bruton)	<u>IGHM</u> -Gen <u>IGLL1</u> -Gen <u>VPREB1</u> -Gen
	Albright'sche hereditäre Osteodystrophie	<u>GNAS</u> -Gen
	α 1-Antitrypsin-Mangel	<u>SERPINA1</u> -Gen (S-, Z-Allel)
	Alport-Syndrom	<u>COL4A5</u> -Gen
	Alveoläre Proteinose, congenitale	<u>SFTPB</u> -Gen
	Alzheimer Erkrankung, Frühform, familiär	<u>PSEN1</u> -Gen <u>PSEN2</u> -Gen
	Alzheimer Erkrankung, Spätform, Disposition	<u>APOE</u> -Gen
	Amyloidose, hereditäre	<u>TTR</u> -Gen
	Amyotrophe Lateralsklerose	<u>SOD1</u> -Gen
	Anämie, megaloblastäre	<u>CUBN</u> -Gen
	Androgen-Resistenz	<u>AR</u> -Gen
	Angelman-Syndrom	Mikrodeletion 15q11-q13 <u>UBE3A</u> -Gen
	Antithrombin III-Mangel	<u>SERPINC1</u> -Gen
	Arteriosklerose-Disposition	<u>ACE</u> -Gen <u>AGT</u> -Gen <u>AGTR1</u> -Gen <u>CETP</u> -Gen <u>LDLR</u> -Gen <u>LIPC</u> -Gen <u>Selektin E</u> -Gen
	Ataxie, episodische Typ 1	<u>KCNA1</u> -Gen
	Ataxie, episodische Typ 2	<u>CACNA1A</u> -Gen
	Ataxie, Friedreich'sche	<u>FRDA</u> -Gen
	Ataxie, spinocerebelläre Typ 1	<u>ATX1</u> -Gen
	Ataxie, spinocerebelläre Typ 2	<u>ATX2</u> -Gen
	Ataxie, spinocerebelläre Typ 3	<u>ATX3</u> -Gen



Krankheiten / Dispositionen

Gene

	Ataxie, spinocerebelläre Typ 6	<u>CACNA1A</u> -Gen
	Ataxie, spinocerebelläre Typ 7	<u>ATXN7</u> -Gen
	Atransferrinämie, congenitale	<u>TF</u> -Gen
	Azoospermie	<u>AZF1</u> -Gen
B	Bartter-Syndrom Typ 1	<u>SLC12A1</u> -Gen
	Bartter-Syndrom Typ 2	<u>KCNJ1</u> -Gen
	Bourneville-Pringle-Syndrom	<u>TSC1</u> -Gen <u>TSC2</u> -Gen
	Brugada Syndrom	<u>SCN5A</u> -Gen
	Brust- und Eierstockkrebs, familial	<u>BRCA1</u> -Gen <u>BRCA2</u> -Gen
	Butyryl-(Pseudo)-Cholinesterasemangel	<u>BCHE</u> -Gen
C	CADASIL (cerebrale autosomal dominante Arteriopathie (mit) subkortikalen Infarkten (und) Leukoenzephalopathie)	<u>NOTCH3</u> -Gen
	Canavan-Syndrom	<u>ASPA</u> -Gen
	Carnitin-Palmitoyltransferase 2-Mangel	<u>CPT2</u> -Gen
	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1a	<u>PMP22</u> -Gen
	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1b	<u>MPZ</u> -Gen
	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1c	<u>LITAF</u> -Gen
	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2a	<u>KIF1B</u> -Gen <u>MFN2</u> -Gen
	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2b	<u>RAB7</u> -Gen
	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2b1	<u>LMNA</u> -Gen
	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2d	<u>GARS</u> -Gen
	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 2l	<u>HSPB8</u> -Gen
	Charcot-Marie-Tooth-Syndrom, X-linked	<u>GJB1</u> -Gen
	Cholestase, intrahepatische familiäre	<u>ABCB11</u> -Gen <u>ATP8B1</u> -Gen
	Chorea hereditäre benigne	<u>TITF1</u> -Gen
	Chorea Huntington	<u>HD</u> -Gen
	Congenitale alveoläre Proteinose	<u>SFTPB</u> -Gen
	Congenitale uni- oder bilaterale Aplasie des Vas deferens	<u>CFTR</u> -Gen
	Cowden Syndrom	<u>PTEN</u> -Gen *
	Craniosynostose	<u>FGFR1</u> -Gen



Krankheiten / Dispositionen

Gene

		<u>FGFR2</u> -Gen
	Cri-du-chat Syndrom	<u>Deletion 5p</u>
	Crigler-Najjar-Syndrom	<u>UGT1</u> -Gen
	CTP-11/Irinotecan-Toxizität	<u>UGT1</u> -Gen
	Cystische Fibrose	<u>CFTR</u> -Gen
D	Dentatorubropallidolusian Atrophie	<u>DRPLA</u> -Gen
	Diabetes insipidus, nephrogener Typ 1	<u>AVPR2</u> -Gen
	Diabetes insipidus, nephrogener Typ 2	<u>AQP2</u> -Gen
	Diabetes mellitus Typ II, siehe auch MODY	<u>IPF1</u> -Gen <u>ABCC8</u> -Gen
	DiGeorge-Syndrom	<u>Mikrodeletion 22q11.2</u>
	Dihydropyrimidin-Dehydrogenase Defekt	<u>DPYD</u> -Gen
	Down-Syndrom	<u>Trisomie 21</u>
	Dravet-Syndrom	<u>SCN1A</u> -Gen
	Dysfibrinogenämie	<u>FGA</u> -Gen <u>FGB</u> -Gen <u>FGG</u> -Gen
	Dystonie-Parkinson-Syndrom	<u>ATP1A3</u> -Gen
E	Edwards-Syndrom	<u>Trisomie 18</u>
	Epilepsie, generalisierte	<u>SCN1A</u> -Gen
	Epilepsie, myoklonische infantile	<u>SCN1A</u> -Gen
	Erythrozytose, familiäre Typ 1	<u>EPOR</u> -Gen
	Erythrozytose, familiäre Typ 3	<u>EGLN1</u> -Gen
	Erythrozytose, familiäre Typ 4	<u>EPAS1</u> -Gen
F	Faktor XIII-Mangel	<u>F13A1</u> -Gen
	Familiäre Hypercholesterolämie siehe Hypercholesterolämie, familäre	<u>LDLR</u> -Gen
	Familiäre Hyperinsulinämie siehe Hyperinsulinämie, familiäre	<u>INS</u> -Gen
	Familiäre Hyperlipoproteinämie siehe Hyperlipoproteinämie, familiäre	<u>APOE</u> -Gen
	Familiäre hypertrophe Kardiomyopathie siehe Kardiomyopathie, hypertrophe	<u>TNNT2</u> -Gen
	Familiäres medulläres Schilddrüsenkarzinom, siehe MEN II	<u>RET</u> -Protoonkogen



Krankheiten / Dispositionen

Gene

	Familiäres Mittelmeerfieber, siehe Mittelmeerfieber, familiäres	<u>MEFV</u> -Gen
	Familiäres periodisches Fieber siehe Periodisches Fieber, familiäres	<u>TNFRSF1A</u> -Gen
	5-Fluorouracil-Toxizität bei Dihydropyrimidin-Dehydrogenase Defekt	<u>DPYD</u> -Gen
	Fragiles-X-Syndrom	<u>FMR1</u> -Gen
	Friedreich'sche Ataxie	<u>FRDA</u> -Gen
	Fruktoseintoleranz, hereditäre	<u>ALDOB</u> -Gen
G	Galaktosämie	<u>GALT</u> -Gen
	Gilbert-Meulengracht-Syndrom	<u>UGT1</u> -Gen
	Glukose-6-Phosphat Dehydrogenase Mangel	<u>G6PD</u> -Gen
	Granulomatose, chronische	<u>CYBB</u> -Gen
H	Hämochromatose, HFE Typ 4	<u>SLC40A1</u> -Gen, <u>Ferroportin 1</u> -Gen
	Hämochromatose, hereditäre, Transferrinrezeptor 2-vermittelt, HFE Typ 3	<u>TFR2</u> -Gen
	Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2a	<u>HJV</u> -Gen, <u>Hemojuvelin</u> -Gen
	Hämochromatose, juvenile hereditäre, HFE Typ 2b	<u>HAMP</u> -Gen, <u>Hepcidin</u> -Gen
	Hämochromatose	<u>HFE</u> -Gen <u>HLAH</u> -Gen
	Hämoglobinopathien , Thalassämien siehe auch Hämoglobin-Genanalysen	<u>α1-Globin</u> -Gen <u>α2-Globin</u> -Gen <u>β-Globin</u> -Gen <u>Αγ-Globin</u> -Gen <u>ϐγ-Globin</u> -Gen <u>δ-Globin</u> -Gen
	Harderoporphyria (Koproporphyrinurie, hereditäre)	<u>CPO</u> -Gen
	HCV Prognoseparameter	<u>IL28B</u> -Gen
	HDR-Syndrom (Hypoparathyreoidismus, Schwerhörigkeit, Nierenfehlbildungen)	<u>GATA3</u> -Gen
	Hepatitis C-Resistenz, Disposition	<u>CCR5</u> -Gen
	HIV-Resistenz, Disposition	<u>CCR5</u> -Gen
	Homocystinämie	<u>MTHFR</u> -Gen (C677T-Mutation)
	Hyper-IgD-Syndrom	<u>MVK</u> -Gen
	Hyper IgE-Syndrom	<u>STAT3</u> -Gen
	Hyperaldosteronismus	<u>CYP11B2</u> -Gen
	Hypercholesterolemie, familiäre	<u>LDLRAP1</u> -Gen <u>LDLR</u> -Gen



Krankheiten / Dispositionen

Gene

		<u>PCSK9</u> -Gen
	Hypercholesterolämie-Disposition	<u>APOB</u> -Gen <u>APOE</u> -Gen
	Hypereosinophilie	<u>FIP1L1 - PDGFR</u> -Genfusion <u>PDGFRB</u> Rearrangement <u>FGFR1</u> Rearrangement
	Hyperferritin-Katarakt-Syndrom	<u>FTL</u> -Gen
	Hyperinsulinämie	<u>ABCC8</u> -Gen <u>KCNJ11</u> -Gen
	Hyperinsulinämie, familiäre	<u>INS</u> -Gen
	Hyperkaliämische periodische Paralyse	<u>SCN4A</u> -Gen
	Hyperkalzämie, hypokalzurische familiäre	<u>CASR</u> -Gen
	Hyperlipoproteinämie, familiäre	<u>APOA5</u> -Gen <u>APOC2</u> -Gen <u>APOE</u> -Gen <u>CETP</u> -Gen <u>LPL</u> -Gen
	Hyperoxalurie Typ 1	<u>AGXT</u> -Gen
	Hyperparathyreoidismus, neonataler	<u>CASR</u> -Gen
	Hypertension, familiäre	<u>AGT</u> -Gen <u>AGTR1</u> -Gen <u>GNB3</u> -Gen
	Hyperthermie, maligne	<u>RYR1</u> -Gen
	Hypochondroplasie	<u>FGFR3</u> -Gen
	Hypokaliämische periodische Paralyse	<u>CACNA1S</u> -Gen <u>SCN4A</u> -Gen
	Hypoparathyreoidismus	<u>GATA3</u> -Gen
	Hypoparathyreoidismus, hypokalzämischer	<u>CASR</u> -Gen
	Hypospadie, pseudovaginale perineoscrotale	<u>SRD5A2</u> -Gen
I	IRIDA (iron-refractory iron deficiency anaemia)	<u>TMPRSS6</u> -Gen
K	Kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom	<u>CIAS1</u> -Gen
	Kallmann Syndrom Typ 1 (Olfacto-genitales Syndrom)	<u>KAL1</u> -Gen
	Kallmann Syndrom Typ 2	<u>FGFR1</u> -Gen
	Karotisstenose	<u>HABP2</u> -Gen
	Kardiomyopathie, hypertrophe, familiäre	<u>TNNT2</u> -Gen
	Kleinwuchs, idiopathischer, familiärer	<u>SHOX</u> -Gen



Krankheiten / Dispositionen

Gene

	Klinefelter-Syndrom	<u>X-Chromosom</u> , numerische Aberration
	Kolonkarzinom hereditär, nicht polypös	<u>MLH1</u> -Gen <u>MSH2</u> -Gen <u>MSH3</u> -Gen <u>MSH6</u> -Gen <u>PMS1</u> -Gen <u>PMS2</u> -Gen
	Koproporphyrinurie, hereditäre (Häferoporphyrinurie)	<u>CPO</u> -Gen
L	Laktat Dehydrogenase Mangel	<u>LDHA</u> -Gen <u>LDHB</u> -Gen
	Laktoseintoleranz	<u>LCT</u> -Gen
	Laron-Zwergwuchs	<u>GHR</u> -Gen
	Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie	<u>MTCYB</u> -Gen <u>MTND1, 4, 6</u> -Gen
	Li-Fraumeni-Syndrom	<u>TP53</u> -Gen
	Lipoprotein-Lipase Mangel (Hyperlipoproteinämie)	<u>LPL</u> -Gen
	Long-QT Syndrom Typ 1	<u>KCNQ1</u> -Gen
	Long-QT Syndrom Typ 2	<u>KCNH2</u> -Gen
	Long-QT Syndrom Typ 3	<u>SCN5A</u> -Gen
	Long-QT-Syndrom Typ 5	<u>KCNE1</u> -Gen
	Long-QT-Syndrom Typ 6	<u>KCNE2</u> -Gen
	Lymphoproliferatives Syndrom, X-linked	<u>SH2D1A</u> -Gen
M	Magenkarzinom, familiäres	<u>CDH1</u> -Gen
	Makuladegeneration	<u>CFH</u> -Gen
	Makuladystrophie, vitelliforme	<u>BEST1</u> -Gen
	Malaria, cerebrale Disposition	<u>TNF</u> -Gen
	Maligne Hyperthermie	<u>RYR1</u> -Gen
	Mamma- und Ovariakarzinom, familiär	<u>BRCA1</u> -Gen <u>BRCA2</u> -Gen
	Marfan-Syndrom	<u>FBN1</u> -Gen
	Mastozytose	<u>KIT</u> -Gen
	McCune-Albright Syndrom	<u>GNAS</u> -Gen
	Maturity-onset diabetes of the Young, siehe MODY McLeod Syndrom	<u>XK</u> -Gen
	Medium-Chain-Acyl CoA-Defizienz	<u>ACADM</u> -Gen
	Megaloblastäre Anämie	<u>CUBN</u> -Gen



Krankheiten / Dispositionen

Gene

Melanom, malignes	<u>CDKN2A</u> -Gen
MELAS Syndrom	<u>MTTL1</u> -Gen
MEN I, Multiple endokrine Neoplasien	<u>MEN1</u> -Gen
MEN II, Multiple endokrine Neoplasien	<u>RET</u> -Protoonkogen
Menkes-Syndrom	<u>MNK</u> -Gen
MERRF-Syndrom	<u>MTTK</u> -Gen
Methämoglobinämie	<u>CYB5R3</u> -Gen
Methylentetrahydrofolat Reduktase-Defekt	<u>MTHFR</u> -Gen (C677T-Mutation)
Mikrozytäre Anämie, congenitale	<u>SLC11A2</u> -Gen
Miller-Dieker-Syndrom	<u>Mikrodeletion 17p13.3</u>
Mittelmeerfieber, familiäres	<u>MEFV</u> -Gen
MODY Typ 1	<u>HNF4A</u> -Gen
MODY Typ 2	<u>GCK</u> -Gen
MODY Typ 3	<u>TCF1</u> -Gen
MODY Typ 4	<u>IPF1</u> -Gen
MODY Typ 5	<u>TCF2</u> -Gen
MODY Typ 6	<u>NeuroD1</u> -Gen
Morbus Alexander	<u>GFAP</u> -Gen
Morbus Best	<u>BEST1</u> -Gen
Morbus Bruton (Agammaglobulinämie)	<u>BTK</u> -Gen
Morbus Byler	<u>ATP8B1</u> -Gen
Morbus Crohn	<u>NOD2</u> -Gen
Morbus Fabry	<u>GLA</u> -Gen
Morbus Gaucher	<u>GBA</u> -Gen
Morbus Huntington	<u>HD</u> -Gen
Morbus Meulengracht	<u>UGT1</u> -Gen
Morbus Osler Typ 1	<u>ENG</u> -Gen
Morbus Osler Typ 2	<u>ALK1</u> -Gen
Morbus Paget	<u>TNFRSF11B</u> -Gen
Morbus Pompe	<u>GAA</u> -Gen
Morbus Sandhoff	<u>HEXB</u> -Gen
Morbus Tay-Sachs	<u>HEXA</u> -Gen
Morbus Wilson	<u>ATP7B</u> -Gen
Muckle-Wells Syndrom	<u>CIAS1</u> -Gen



Krankheiten / Dispositionen

Gene

	Mukoviszidose	<u>CFTR</u> -Gen
	Multiple endokrine Neoplasien, MEN I	<u>MEN1</u> -Gen
	Multiple endokrine Neoplasien, MEN II	<u>RET</u> -Protoonkogen
	Muskelatrophie, spinobulbäre (Typ Kennedy)	<u>AR</u> -Gen <u>SBMA</u> -Gen
	Muskeldystrophie Duchenne-Becker	<u>Dystrophin</u> -Gen
	Muskeldystrophie, okulopharyngeale	<u>PABPN1</u> -Gen
	Myeloproliferatives Syndrom	<u>CALR</u> -Gen
	Myokardinfarkt-Disposition	<u>ACE</u> -Gen <u>Fibrinogen-Rezeptor</u> -Gen <u>Integrin $\alpha 2$</u> -Gen <u>Plasminogen-Aktivator-Inhibitor 1</u> -Gen (PAI)
	Myotone Dystrophie Typ 1	<u>DMPK</u> -Gen
	Myotone Dystrophie Typ 2	<u>ZNF9</u> -Gen
	Myotonie, congenitale Becker	<u>CLCN1</u> -Gen
	Myotonie, congenitale Thomsen	<u>CLCN1</u> -Gen
N	Neuralrohrdefekt	<u>MTHFR</u> -Gen (A1298C-Mutation)
	Neuropathie Typ 1a, hereditäre motorisch sensible	<u>PMP22</u> -Gen
	Neuropathie Typ 1b, hereditäre motorisch sensible	<u>MPZ</u> -Gen
	Neuropathie Typ 2a, hereditäre motorisch sensible	<u>KIF1B</u> -Gen
	Neuropathie Typ 2b, hereditäre motorisch sensible	<u>GARS</u> -Gen
	Neuropathie Typ 2l, hereditäre motorisch sensible	<u>HSPB8</u> -Gen
	Noonan-Syndrom	<u>PTPN11</u> -Gen <u>SOS1</u> -Gen
O	Olfacto-genitales Syndrom	<u>KAL1</u> -Gen
	Optikusatrophie, hereditäre	<u>OPA1</u> -Gen
	Osteodystrophia deformans	<u>TNFRSF11B</u> -Gen
	Osteoporose-Risiko	<u>CALCR</u> -Gen <u>COL1A1</u> -Gen <u>ESR1</u> -Gen <u>IL6</u> -Gen <u>VDR</u> -Gen
	Östrogenresistenz	<u>ESR1</u> -Gen
P	Patau-Syndrom	<u>Trisomie 13</u>



Krankheiten / Dispositionen

Gene

Pankreatitis, chronische hereditäre	<u>CTRC</u> -Gen <u>SPINK1</u> -Gen
Pankreatitis, hereditäre	<u>PRSS1</u> -Gen
Paragangliom hereditäres Typ 1	<u>SDHD</u> -Gen
Paragangliom hereditäres Typ 4	<u>SDHB</u> -Gen
Paramyotonia congenita	<u>SCN4A</u> -Gen
Parodontitis-Disposition	<u>IL1A</u> -Gen <u>IL1B</u> -Gen
Paroxysmale nächtliche Hämaturie	<u>PIGA</u> -Gen
Parrot-Syndrom (Achondroplasie)	<u>FGFR3</u> -Gen
Pendred-Syndrom	<u>SLC26A4</u> -Gen
Periodisches Fieber, familiäres	<u>TNFRSF1A</u> -Gen
Peutz-Jeghers Syndrom	<u>STK11</u> -Gen
Phenylketonurie	<u>PAH</u> -Gen
Philadelphia-Chromosom	<u>BCR-ABL</u> -Genfusion
Polycythaemia vera	<u>JAK2</u> -Gen
Polyposis coli, familiäre adenomatöse	<u>APC</u> -Gen
Polyposis coli, juvenile	<u>BMPRI1A</u> -Gen
Porphyria cutanea tarda	<u>UROD</u> -Gen
Porphyria variegata	<u>PPOX</u> -Gen
Porphyrie (Doss-Porphyrie)	<u>ALAD</u> -Gen
Porphyrie, akute intermittierende	<u>PBGD</u> -Gen
Porphyrie, chronische hepatische	<u>UROD</u> -Gen
Porphyrie, congenitale erythropoetische	<u>UROS</u> -Gen
Prader-Willi-Syndrom	<u>Mikrodeletion 15q11-q13</u> <u>SNRPN</u> -Gen
Progerie	<u>LMNA</u> -Gen
Progressive pseudorheumatische Dysplasie	<u>WISP3</u> -Gen
Proteinose, alveoläre congenitale	<u>SFTPB</u> -Gen
Protoporphyrinurie, erythropoetische	<u>FECH</u> -Gen
Proximale myotone Myopathie (PROMM)	<u>ZNF9</u> -Gen
Pseudocholinesterasemangel	<u>BCHE</u> -Gen
Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1a	<u>GNAS</u> -Gen
Pseudohypoparathyreoidismus Typ 2b	<u>GNAS</u> -Gen
Pseudoxanthoma elasticum	<u>ABCC6</u> -Gen
Pulmonale alveoläre Proteinose	<u>SFTPB</u> -Gen



Krankheiten / Dispositionen

Gene

	Pyruvatkinase Defizienz	<u>PKLR</u> -Gen
R	RETT-Syndrom	<u>MECP2</u> -Gen
S	Schilddrüsenkarzinom, medulläres, familiäres (MEN II)	<u>RET</u> -Protoonkogen
	Schwerhörigkeit, hereditäre	<u>GJB2</u> -Gen
	Schwerhörigkeit, hereditäre	<u>GJB6</u> -Gen
	Sideroblastische Anämie	<u>ALAS2</u> -Gen
	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	<u>DHCR7</u> -Gen
	Smith-Magenis-Syndrom	<u>Mikrodeletion 17p11.2</u>
	Spastische Paraplegie Typ 1	<u>LICAM</u> -Gen
	Spastische Paraplegie Typ 2	<u>PLP</u> -Gen
	Spastische Paraplegie Typ 3	<u>ATL1</u> -Gen
	Spastische Paraplegie Typ 4	<u>SPAST</u> -Gen
	Sphärozytose, hereditäre	<u>ANK1</u> -Gen
	Spinale Muskelatrophie	<u>SMN1</u> -Gen
	Spinocerebelläre Ataxie Typ 1	<u>SCA1</u> -Gen
	Spinocerebelläre Ataxie Typ 2	<u>SCA2</u> -Gen
	Spinocerebelläre Ataxie Typ 3	<u>SCA3</u> -Gen
	Spinocerebelläre Ataxie Typ 6	<u>SCA6</u> -Gen
	Spinocerebelläre Ataxie Typ 7	<u>ATXN7</u> -Gen
	Spondyloepiphysiale Dysplasie und Arthropathie	<u>WISP3</u> -Gen
	Surfactant-Protein B-Mangel	<u>SFTPB</u> -Gen
	Swyer-Syndrom	<u>SRY</u> -Gen
T	α -Thalassämie	<u>$\alpha 1$-Globin</u> -Gen <u>$\alpha 2$-Globin</u> -Gen
	β -Thalassämie	<u>β-Globin</u> -Gen
	δ -Thalassämie	<u>δ-Globin</u> -Gen
	γ -Thalassämie	<u>γ-Globin</u> -Gen <u>ϵ-Globin</u> -Gen
	Thiopurinsensitivität	<u>TPMT</u> -Gen
	Thrombophilie-Disposition	<u>ACE</u> -Gen <u>Faktor V (Leiden-Mutation)</u> <u>Faktor V (Liverpool-Mutation)</u> <u>Faktor V (Cambridge-Mutation)</u>



Krankheiten / Dispositionen

Gene

		<u>Faktor V (Hong Kong-Mutation)</u> <u>Faktor V (HR2 Haplotyp, Ferrara Mutation)</u> <u>Fibrinogen-Rezeptor-Gen</u> <u>PAI-Gen</u> <u>Integrin $\alpha 2$-Gen</u> <u>Plasminogen-Aktivator-Inhibitor 1-Gen</u> <u>PROC-Gen</u> <u>PROS-Gen</u> <u>Prothrombin-Gen</u>
	Thrombophilie, hereditäre	<u>SERPINC1-Gen</u>
	Thrombotische, thrombozytopenische Purpura	<u>ADAMTS13-Gen</u>
	Thrombozytopenie, congenitale	<u>MPL-Gen</u>
	Torsionsdystonie, generalisierte	<u>DYT1-Gen</u>
	Triple-X-Syndrom	<u>X-Chromosom</u> , numerische Aberration
	Tuberöse Sklerose	<u>TSC1-Gen</u> <u>TSC2-Gen</u>
	Turner-Syndrom	<u>X-Chromosom</u> , numerische Aberration
V	von Hippel-Lindau-Syndrom	<u>VHL-Gen</u>
W	Warfarin-Sensitivität	<u>CYP2C9-Gen</u> <u>VKORC1-Gen</u>
	Williams-Beuren-Syndrom	<u>Mikrodeletion 7q11.23</u>
	Wiskott-Aldrich Syndrom	<u>WAS-Gen</u>
	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	<u>Deletion 4p</u>
X	XX male Syndrom	<u>SRY-Gen</u>
	XY female Syndrom	<u>SRY-Gen</u>
Y	YY-Syndrom	<u>Y-Chromosom</u> , numerische Aberration