



Einzelgenanalysen nach Indikation

Hinweis

Es folgt eine alphabetische Liste der am Institut für Medizinische Genetik etablierten Untersuchungen. Interne Empfehlungen bezüglich einer NGS-Untersuchung sind der Liste beigefügt. Wir bitten um explizite Anmerkung/Markierung, falls eine NGS-Untersuchung statt der Einzelgenanalyse erwünscht ist. Andernfalls gehen wir von einer Bevorzugung der Einzelgenuntersuchung (gegebenenfalls im Rahmen einer Stufendiagnostik) aus.

A

<input type="radio"/>	3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylasemangel	MCCC1, MCCC2
<input type="radio"/>	3A-Syndrom	AAAS
<input type="radio"/>	3M-Syndrom	CUL7, OBSL1, CCDC8
<input type="radio"/>	46XY Sex Reversal (Geschlechtsumkehr)	CBX2, DHH, NR5A1, SRY, NR0B1 (DAX1), CYP11A1; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	4H-Syndrom	POLR3A, POLR3B, POLR1C
<input type="radio"/>	5-Alpha-Reduktase-Mangel	SRD5A2
<input type="radio"/>	ADC-Mangel, Aromatic-L-amino-acid-decarboxylase Defizienz	DDC
<input type="radio"/>	Aarskog-Scott-Syndrom, x-chromosomal	FGD1
<input type="radio"/>	Abetalipoproteinämie (ABL)	MTTP
<input type="radio"/>	Achondroplasie	FGFR3
<input type="radio"/>	Adipositas	LEP, LEPR, MC4R
<input type="radio"/>	adrenogenitales Syndrom	CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2
<input type="radio"/>	Adrenoleukodystrophie, X-chromosomal	ABCD1
<input type="radio"/>	adrenokortikale Krankheit, primäre pigmentierte noduläre Hyperplasie (PPNAD) Typ 1-3	PDE11A, PRKAR1A, PDE8B
<input type="radio"/>	Agenesie des Corpus callosum und/oder Spiegelbewegungen Typ 1	DCC
<input type="radio"/>	Aicardi-Goutieres-Syndrom, Typ 2	RNASEH2B
<input type="radio"/>	Akrodysostose	PDE4D, PRKAR1A
<input type="radio"/>	Alagille-Syndrom	JAG1, NOTCH2
<input type="radio"/>	Albinismus, okulärer, Typ Nettleship Falls	GPR143
<input type="radio"/>	Albinismus, okulokutaner	OCA2, SLC45A2, TYR, TYRP1; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Morbus Alexander	GFAP
<input type="radio"/>	Alkaptonurie	HGD
<input type="radio"/>	Alopecia universalis	HR
<input type="radio"/>	Alpers-Syndrom (mitochondriales DNA-Depletionssyndrom 4A)	POLG
<input type="radio"/>	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	SERPINA1
<input type="radio"/>	Alport-Syndrom	COL4A5 (65%), COL4A3 (15-20%), COL4A4 (15-20%); Empfehlung: Panel
<input type="radio"/>	Amelogenesis imperfecta Typ 4	DLX3; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Transthyretin-Amyloidose, familiäre	TTR
<input type="radio"/>	Amyotrophie, hereditäre myalgische	SEPT9

<input type="radio"/>	Androgeninsensitivitätssyndrom	AR
<input type="radio"/>	Angelman-Syndrom	MLPA: ME028, UBE3A
<input type="radio"/>	Angioödem, hereditäres	SERPING1 (C1NH), F12
<input type="radio"/>	Aniridie	PAX6
<input type="radio"/>	Antley-Bixler-Syndrom	POR
<input type="radio"/>	Aortendissektion, familiäre thorakale	Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	APECED, polyendokrine Autoimmunerkrankung Typ 1	AIRE
<input type="radio"/>	APOA1-Defizienz, Amyloidose Typ 3, familiäre viszerale primäre Hypoalphalipoproteinämie	APOA1
<input type="radio"/>	Aromatase-Defekt	CYP19A1
<input type="radio"/>	Arterial-Tortuosity-Syndrom (ATS), Syndrom der geschlängelten Arterien	SLC2A10
<input type="radio"/>	Arthrogrypose, distale	FBN2, MYH3
<input type="radio"/>	Ataxia teleangiectatica (ATM)	ATM
<input type="radio"/>	Ataxia-teleangiectasia-like Syndrom	APTX, MRE11A, SETX
<input type="radio"/>	Ataxie mit okulomotorische Apraxie; AOA	APTX, SETX
<input type="radio"/>	Ataxie, episodische	CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SLC1A3
<input type="radio"/>	Ataxie, spastische mit Leukoenzephalopathie (ARSAL) Typ 3, rezessiv	MARS2; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Ataxie, spinozerebelläre	SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17
<input type="radio"/>	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 12 (SCA12)	PPP2R2B (SCA12) Fragmentanalyse
<input type="radio"/>	Ataxie spinozerebelläre, Typ 27	FGF14
<input type="radio"/>	Ataxie, zerebelläre, mentale Retardierung und Dysequilibriumssyndrom, Typ 1	VLDLR
<input type="radio"/>	Athyreose, Hypothyreose	FOXE1
<input type="radio"/>	Atrophie, dentatorubrale-pallidolysiale (DRPLA)	ATN1 (DRPLA)
<input type="radio"/>	Axenfeld-Rieger-Syndrom, Typ 3 und 4	FOXC1, PITX2
<input type="radio"/>	Ayme-Gripp-Syndrom, multiple Katarakte	MAF
<input type="radio"/>	Azidose, distale renale tubuläre	ATP6V0A4, ATP6V1B1, SLC4A1
<input type="radio"/>	Azidose, proximale renale tubuläre	SLC4A4
<input type="radio"/>	Malonsäure- und Methylmalonsäure-Azidurie, kombinierte	ACSF3
<input type="radio"/>	Azoospermie	AZF-Region, AR-CAG-Repeat
<input type="radio"/>	Baraitser-Winter-Syndrom	ACTB, ACTG1
<input type="radio"/>	Bardet-Biedl-Syndrom	BBS1 (23%), BBS10 (20%), BBS2 (8%); Optional: BBS12, MKS1 (BBS13), BBS4; für weitere Untertypen Empfehlung: CES

B



<input type="radio"/>	<u>B</u> arth-Syndrom	TAZ
<input type="radio"/>	<u>B</u> artter-Syndrom	BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1
<input type="radio"/>	<u>B</u> asalganglien-Kalzifizierung, idiopathische, Typ 1	SLC20A2; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	<u>B</u> eckwith-Wiedemann-Syndrom	MLPA: ME030; CDKN1C
<input type="radio"/>	Morbus <u>B</u> est	BEST1
<input type="radio"/>	<u>B</u> iotinidase-Defizienz	BTD
<input type="radio"/>	<u>B</u> irt-Hogg-Dube-Syndrom	FLCN
<input type="radio"/>	<u>B</u> lau-Syndrom	NOD2
<input type="radio"/>	<u>B</u> lepharophimose-Epicanthus-inversus-Ptose-Syndrom	FOXL2
<input type="radio"/>	<u>B</u> licklähmung, horizontale mit progredienter Skoliose	DCC, ROBO3
<input type="radio"/>	<u>B</u> rachydaktylie	HOXD13, IHH, ROR2, BMPR1B, GDF5, PTHLH
<input type="radio"/>	<u>B</u> ranchio-okulo-faziales (BOF) - Syndrom	TFAP2A
<input type="radio"/>	<u>B</u> ranchio-otogenes-Syndrom	EYA1, SIX1, SIX5
<input type="radio"/>	<u>B</u> ranchio-oto-renales (BOR) - Syndrom	EYA1, SIX5
<input type="radio"/>	<u>B</u> rugada-Syndrom	SCN5A (15-30%); Empfehlung: Panel, CES
<input type="radio"/>	<u>B</u> uschke-Ollendorf-Syndrom	LEMD3
<input type="radio"/>	<u>C</u> 8-Mangel, Typ 1	C8A
<input type="radio"/>	<u>C</u> -Syndrom	CD96
<input type="radio"/>	<u>C</u> ADASIL-Syndrom	NOTCH3
<input type="radio"/>	<u>C</u> amurati-Engelmann-Syndrom	TGFB1
<input type="radio"/>	Morbus <u>C</u> anavan	ASPA
<input type="radio"/>	<u>C</u> arney-Komplex, Typ 1	PRKAR1A
<input type="radio"/>	<u>C</u> arnitindefizienz, primäre	SLC22A5
<input type="radio"/>	<u>C</u> arpenter-Syndrom	RAB23, MEGF8
<input type="radio"/>	<u>C</u> BAVD	CFTR
<input type="radio"/>	<u>C</u> eroid-Lipofuszinose, neuronale Typ 10	CTSD
<input type="radio"/>	<u>C</u> harge-Syndrom	CHD7
<input type="radio"/>	<u>C</u> herubismus	SH3BP2
<input type="radio"/>	<u>C</u> HILD-Syndrom (congenital hemidysplasia with ichthyosiform erythroderma and limb defects), X-chromosomal	NSDHL
<input type="radio"/>	<u>C</u> HIME-Syndrom	PIGL
<input type="radio"/>	<u>C</u> holestase, familiäre progressive intrahepatische (PFIC), benigne rezurrenente (BRIC)	ABCB11, ABCB4, ATP8B1; Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	<u>C</u> hondrodysplasie mit kongenitalen Gelenksdislokationen	CHST3
<input type="radio"/>	<u>C</u> hondrodysplasie, Typ Bloomstrand	PTH1R
<input type="radio"/>	<u>C</u> hondrodysplasie, metaphyseale Typ Schmid	COL10A1
<input type="radio"/>	<u>C</u> hondrodysplasie punctata, rhizomelische	AGPS, GNPAT, PEX7
<input type="radio"/>	<u>C</u> hondrodysplasie punctata, X-chromosomal	ARSE, EBP
<input type="radio"/>	<u>C</u> horea, benigne hereditäre Form	NKX2-1
<input type="radio"/>	<u>C</u> horea Huntington	HD
<input type="radio"/>	<u>C</u> hreoakanthozytose	VPS13A

<input type="radio"/>	<u>C</u> itrullinämie	ASS1
<input type="radio"/>	<u>C</u> ockayne-Syndrom	CKN1 (ERCC8), CKN2 (ERCC6)
<input type="radio"/>	<u>C</u> offin-Lowry-Syndrom	RPS6KA3
<input type="radio"/>	<u>C</u> offin-Siris-Syndrom, Typ 3	SMARCB1
<input type="radio"/>	<u>C</u> ohen-Syndrom	VPS13B
<input type="radio"/>	<u>C</u> CFDN-Syndrom (congenital cataracts, facial dysmorphism and neuropathy)	CTDP1
<input type="radio"/>	<u>C</u> oenzym Q10 Mangel, primärer Typ 6	COQ6
<input type="radio"/>	<u>C</u> ornelia-de-Lange-Syndrom	NIPBL, SMC1A, SMC3
<input type="radio"/>	<u>C</u> ortison-Reduktase-Mangel Typ I	H6PD
<input type="radio"/>	<u>C</u> ostello-Syndrom	HRAS
<input type="radio"/>	<u>C</u> owden-Syndrom	PTEN, SDHB, SDHD, AKT1, KLLN, PIK3CA
<input type="radio"/>	<u>C</u> PT-II-Defizienz	CPT2
<input type="radio"/>	<u>C</u> rigler-Najjar-Syndrom	UGT1A1
<input type="radio"/>	<u>C</u> rouzon-Syndrom	FGFR2
<input type="radio"/>	<u>C</u> rouzon-like-Syndrom	IL11RA
<input type="radio"/>	<u>C</u> urrarino-Syndrom	HLXB9 (MNX1)
<input type="radio"/>	<u>C</u> utis laxa	Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	<u>C</u> ystinose	CTNS
<input type="radio"/>	<u>C</u> ystinurie	SLC3A1, SLC7A9
<input type="radio"/>	<u>C</u> ystische Fibrose	CFTR, Screen optional
<input type="radio"/>	<u>C</u> ytochrom-C-Oxidase-Mangel	SCO2
<input type="radio"/>	Morbus <u>C</u> arier	ATP2A2
<input type="radio"/>	<u>D</u> egeneration, infantile zerebellär-retinale	ACO2
<input type="radio"/>	<u>D</u> eMorsier Syndrom, septooptische Dysplasie	HESX1
<input type="radio"/>	<u>D</u> NA-Depletionssyndrom, mitochondriales Typ 13	FBXL4
<input type="radio"/>	<u>D</u> ermopathie, lethale restriktive Form	LMNA, ZMPSTE24
<input type="radio"/>	<u>D</u> esbuquois Dystrophie Typ 1	CANT1
<input type="radio"/>	<u>D</u> iabetes insipidus	AVP, AVPR2, AQP2
<input type="radio"/>	<u>D</u> iGeorge-Syndrom, Mikrodeletionssyndrom 22q11	MLPA
<input type="radio"/>	<u>D</u> opamin-Beta-Hydroxylase-Mangel (DBH-Mangel), Noradrenalin-Mangel	DBH
<input type="radio"/>	<u>D</u> ravet-Syndrom, epileptische Enzephalopathie	SCN1A (80%); Empfehlung: WES
<input type="radio"/>	<u>D</u> ysfibrinogenämie	Empfehlung: Panel
<input type="radio"/>	<u>D</u> yskeratosis congenita	TERC, TERT, TINF2
<input type="radio"/>	<u>D</u> yskinesie, episodische kinesiogene	PRRT2 (EKD1)
<input type="radio"/>	<u>D</u> ysmorphiesyndrom mit Intelligenzminderung und ausgeprägter Sprachverzögerung, mildes	FOXP1
<input type="radio"/>	<u>D</u> ysostose, spondylokostale Typ 1	DLL3
<input type="radio"/>	<u>D</u> ysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux	NPR2
<input type="radio"/>	<u>D</u> ysplasie, ektodermale, Typ 2, Clouston	GJB6
<input type="radio"/>	<u>D</u> ysplasie, ektodermale, Typ 3, Witkop	MSX1
<input type="radio"/>	<u>D</u> ysplasie, frontonasale	ALX3, ALX4, ALX1

C

D



<input type="radio"/>	Dysplasie, geleophysische Typ 1	ADAMTSL2, FBN1
<input type="radio"/>	Dysplasie, hypohidrotische ekto-dermale (HED)	EDA (ED1, 65-75%), EDAR (10-15%), EDARADD (1-2%); für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Dysplasie, kleidokraniale	RUNX2
<input type="radio"/>	Dysplasie, kranio-fronto-nasale	EFNB1
<input type="radio"/>	Dysplasie, kraniometaphyseale	ANKH, GJA1
<input type="radio"/>	Dysplasie, mandibuloakrale	ZMPSTE24, LMNA
<input type="radio"/>	Dysplasie, multiple epiphysäre	COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, MATN3, SLC26A2
<input type="radio"/>	Nageldysplasie, nicht-syndromal, Typ 10	FZD6
<input type="radio"/>	Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale	TMCO1
<input type="radio"/>	Dystonie	Empfehlung: Panel
<input type="radio"/>	Dystrophie, Honigwabennetinale	EFEMP1
<input type="radio"/>	Dystrophie des Typs Sorsby Fundus	TIMP3
<input type="radio"/>	Ektrodaktylie, Spalt-Hand-Spalt-Fuss-Fehlbildung	TP63, WNT10B; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Ehlers-Danlos-Syndrom	COL5A1 (46%) Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Elliptozytose, Typ 1	EPB41
<input type="radio"/>	Ellis-van Creveld-Syndrom	EVC, EVC2
<input type="radio"/>	Glycin-Enzephalopathie	GLDC
<input type="radio"/>	Epidermodysplasia verruciformis	TMC6, TMC8
<input type="radio"/>	Epidermolysis bullosa simplex Typ 1, rezessiv	KRT5
<input type="radio"/>	Epilepsie	Empfehlung: WES
<input type="radio"/>	Epilepsie, Pyridoxin-abhängig	ALDH7A1
<input type="radio"/>	Enzephalopathie, epileptische (frühkindliche)	Empfehlung: WES
<input type="radio"/>	Epilepsie, myoklonische Typ Lafora 2B	NHLRC1
<input type="radio"/>	Frontallappen-Epilepsie, nächtliche	CHRNA2, CHRNA4, CHRN2; Alternative: WES
<input type="radio"/>	epileptische Anfälle, benigne neonatale	KCNQ2, KCNQ3
<input type="radio"/>	Erythrokeratodermie	GJB4, LOR; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Erythromelalgie	SCN9A
<input type="radio"/>	Escobar-Syndrom, multiples-Pterygium-Syndrom, lethaler Typ	CHRNA2
<input type="radio"/>	Exostosen, multiple hereditäre (HME); Osteochondrome, multiple hereditäre (HMO)	EXT1, EXT2
<input type="radio"/>	Morbus Fabry, X-chromosomal	GLA
<input type="radio"/>	Faktor-VII-Mangel	F7
<input type="radio"/>	Faktor-X-Mangel	F10
<input type="radio"/>	Faktor-XIII-Mangel	F13A1, F13B
<input type="radio"/>	Fanconi-Anämie	Empfehlung: Panel
<input type="radio"/>	Fanconi-Bickel-Syndrom	SLC2A2
<input type="radio"/>	Favismus, Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel, X-chromosomal	G6PD
<input type="radio"/>	Fazio-Londe-Syndrom	SLC52A3

<input type="radio"/>	Eingold-Syndrom, Typ 1	MYCN
<input type="radio"/>	EG-Syndrom	CASK, FLNA, MED12
<input type="radio"/>	Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP)	ACVR1
<input type="radio"/>	Fibromatose, juvenile hyaline	ANTXR2
<input type="radio"/>	periodisches Fiebersyndrom: familiäres Mittelmeerfieber (FMF)	MEFV
<input type="radio"/>	periodisches Fiebersyndrom: Hyper-IgD-Syndrom (HIDS)	MVK
<input type="radio"/>	periodisches Fiebersyndrom: fam. kalteinduz. inflamm. Syndrom Typ 1 (CAPS1)	NLRP3
<input type="radio"/>	periodisches Fiebersyndrom (TRAPS)	TNFRSF1A
<input type="radio"/>	Floating-Harbor-Syndrom	SRCAP
<input type="radio"/>	Folat-Malabsorption, erbliche	SLC46A1
<input type="radio"/>	Follikel-stimulierendes-Hormon-Rezeptor	FSHR
<input type="radio"/>	Fowler-Syndrom	FLVCR2
<input type="radio"/>	Fragiles-X-Syndrom	FMR1
<input type="radio"/>	Friedreichsche Ataxie	FXN
<input type="radio"/>	Fruktose-Intoleranz	ALDOB
<input type="radio"/>	Fruktose-1,6-Biphosphatase-Defizienz	FBP1
<input type="radio"/>	Fuhrmann-Syndrom	WNT7A
<input type="radio"/>	Galloway-Mowat-Syndrom Typ 1	WDR73
<input type="radio"/>	Galaktosämie	GALT
<input type="radio"/>	Galaktokinase-Mangel, mit Katarakten	GALK1
<input type="radio"/>	Galaktose-Epimerase-Mangel	GALE
<input type="radio"/>	Morbus Gaucher	GBA
<input type="radio"/>	Gitelman-Syndrom	SLC12A3
<input type="radio"/>	Glaukom, kongenitales (grüner Star)	CYP11B1, LTBP2
<input type="radio"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, Typ 2D (LGMD2D)	SGCA
<input type="radio"/>	Gliedergürtelmuskeldystrophie, Typ 2A (LGMD2A), primäre Calpainopathie	CAPN3
<input type="radio"/>	Glomerulosklerose, fokale segmentale; nephrotisches Syndrom	Empfehlung: Panel
<input type="radio"/>	Glucocorticoid-Defizienz	MC2R, MRAP, NNT
<input type="radio"/>	Glucose-6-phosphat-Isomerase-Mangel	GPI
<input type="radio"/>	GLUT1-Defizienz-Syndrom, Typ 2	SLC2A1
<input type="radio"/>	Glutarazidurie	C7orf10, ETFA, ETFB, ETFDH, GCDH
<input type="radio"/>	Glykogen-Synthase-Defizienz	GYS2
<input type="radio"/>	Glykogenspeicherkrankheit Typ 1a	G6PC
<input type="radio"/>	Glykosylierungsdefekte, angeborene (CDG)	NGLY1, PMM2; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Gorlin-Goltz-Syndrom	PTCH1 (80%), SUFU (6%)
<input type="radio"/>	Haim-Munk-Syndrom, Papillon-Lefevre-Syndrom	CTSC
<input type="radio"/>	Hämochromatose	HFE, SLC40A1; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Hämophilie A, X-chromosomal	F8
<input type="radio"/>	Hemiplegie, alternierende	ATP1A2, ATP1A3

E

G

F

H



<input type="radio"/>	Heterotopie, periventrikuläre noduläre mit Mikrozephalie	<i>FLNA, ARFGEF2</i>
<input type="radio"/>	Holoprosenzephalie	<i>SHH, SIX3, PTCH1;</i> für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Holt-Oram-Syndrom	<i>TBX5</i>
<input type="radio"/>	Hornhautdystrophie, endotheliale	<i>SLC4A11</i>
<input type="radio"/>	Hornhautdystrophie Typ Schnyder	<i>UBIAD1</i>
<input type="radio"/>	Huntington Disease Like Typ 1	<i>PRNP</i>
<input type="radio"/>	Hydrozephalus, X-chromosomal	<i>L1CAM</i>
<input type="radio"/>	Hyper-IgE-Syndrom, JOB-Syndrom	<i>DOCK8, STAT3</i>
<input type="radio"/>	Hyperreflexie (Stiff-Babay Syndrom, Startle Krankheit)	<i>ARHGFB9, GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5;</i> Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Hyperkeratose, epidermolytische	<i>KRT1, KRT10</i>
<input type="radio"/>	Hypercholesterinämie, familiäre	Empfehlung: Panel
<input type="radio"/>	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische	<i>CASR, GNA11, AP2S1</i>
<input type="radio"/>	Hyperkalzämie, infantile	<i>CYP24A1, SLC34A1</i>
<input type="radio"/>	Hyperparathyreoidismus, familiär isolierter	<i>CDC73 (HRPT2)</i>
<input type="radio"/>	Hyperphosphatasie (HPP) Typ 1	<i>PIGV</i>
<input type="radio"/>	Hyperplasie, kongenitale adrenale (CAH)	<i>CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, HSD3B2</i>
<input type="radio"/>	Hyperplasie, adrenale makronoduläre ACTH-unabhängige, Typ 2	<i>ARMC5</i>
<input type="radio"/>	Hyperoxalurie	<i>AGXT, GRHPR, HOGA1</i>
<input type="radio"/>	Hyperprolinämie, Typ 2	<i>ALDH4A1</i>
<input type="radio"/>	Hyperthyreoidismus	<i>TSHR, PAX8, THRA;</i> für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Hyperthermie, maligne, Suszeptibilität Typ 1 und 5	<i>RYR1, CACNA1S</i>
<input type="radio"/>	Hypertonie, pulmonale, Typ 1 und 3	<i>BMPR2, CAV1</i>
<input type="radio"/>	Hypoalphalipoproteinämie, LCAT-Mangel, Apolipoprotein-A1/C3-Defizienz	<i>APOA1, LCAT</i>
<input type="radio"/>	Hypoplasie, kongenitale adrenale, X-chromosomal	<i>NR0B1 (DAX1)</i>
<input type="radio"/>	Hypoplasie, fokale dermale, X-chromosomal	<i>PORCN</i>
<input type="radio"/>	Hypoplasie, pontozerebelläre	<i>CHMP1A, EXOSC3, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VRK1;</i> Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Hypogonadismus, hypogonadotropher (Kallmann Syndrom)	Empfehlung: Panel
<input type="radio"/>	Hypomagnesämie, renale Typ 3 und Typ 6	<i>CLDN16, CNNM2</i>
<input type="radio"/>	Hypoparathyreoidismus	<i>PTH</i>
<input type="radio"/>	Hypophosphatasie	<i>ALPL</i>
<input type="radio"/>	Hypophysenadenom	<i>AIP</i>
<input type="radio"/>	Hypophysenhormonmangel, kombinierter, Typ 1, 3 und 5	<i>LHX3, HESX1, POU1F1</i>
<input type="radio"/>	Hypourikämie	<i>SLC22A12, SLC2A9</i>
<input type="radio"/>	Hypoventilationssyndrom, kongenitales zentrales	<i>PHOX2B, RET, EDN3</i>
<input type="radio"/>	Ichthyose bullosa Siemens	<i>KRT2</i>
<input type="radio"/>	IFAP (Ichthyose follicularis-Alopezie-Photophobie-Syndrom)	<i>MBTPS2</i>
<input type="radio"/>	Ichthyose, lamelläre Form	<i>ABCA12, TGM1</i>

<input type="radio"/>	Ichthyose vulgaris	<i>FLG</i>
<input type="radio"/>	Ichthyose, X-chromosomal	<i>STS</i>
<input type="radio"/>	Ichthyose, kongenitale Typ 2 und 5	<i>ALOX12B, CYP4F22</i>
<input type="radio"/>	Image-Syndrom	<i>MLPA: ME030, CDKN1C</i>
<input type="radio"/>	Immunschwäche, Typ 35	<i>TYK2</i>
<input type="radio"/>	Immunschwäche, kombinierte (SCID)	<i>IL2RG</i>
<input type="radio"/>	Incontinentia pigmenti, X-chromosomal	<i>IKBKKG</i>
<input type="radio"/>	IRIDA-Syndrom, therapieresistente Eisenmangelanämie	<i>TMPRSS6</i>
<input type="radio"/>	Isovalerianazidämie	<i>IVD</i>
<input type="radio"/>	Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom	<i>KCNE1, KCNQ1</i>
<input type="radio"/>	Joubert-Syndrom	<i>TMEM67 (6-20%), TMEM216 (2-3%);</i> Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Kabuki-Syndrom	<i>KDM6A, MLL2 (KMT2D)</i>
<input type="radio"/>	Kardio-fazio-kutanes-Syndrom, Typ 1-4	<i>BRAF, MAP2K1, MAP2K2, KRAS</i>
<input type="radio"/>	Kardiomyopathie, arrhythmogene rechtsventrikuläre (ARVC, ARVD)	Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Kardiomyopathie, dilatative	Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Kardiomyopathie, hypertrophe	Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Kavernome, zerebrale	<i>KRIT1 (CCM1), C7orf22 (CCM2), PDCD10 (CCM3)</i>
<input type="radio"/>	Keratoderma, palmoplantare punctata 1A, striata 1, fogale 2, mit kongenitaler Alopezie	<i>AAGAB, DSG1, TRPV3, GJA1</i>
<input type="radio"/>	KID-Syndrom (Keratitis-Ichthyose-Deafness)	<i>GJB2</i>
<input type="radio"/>	Keutel-Syndrom	<i>MGP</i>
<input type="radio"/>	Kleinwuchs	<i>GH1, GHR, GHRH, GHRHR, IGF1, IGF1R, SHOX</i>
<input type="radio"/>	Morbus Krabbe	<i>GALC</i>
<input type="radio"/>	Kraniosynostose	<i>FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1;</i> Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Kreatin-Transporter-Mangel, Typ 1, X-chromosomal	<i>SLC6A8</i>
<input type="radio"/>	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrome Typ 3 und 6	<i>DYNC2H1 (sehr groß), NEK1;</i> Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Lactase-Mangel, kongenitaler	<i>LCT</i>
<input type="radio"/>	Landau-Kleffner-Syndrom	<i>GRIN2A</i>
<input type="radio"/>	Larsen-Syndrom	<i>FLNB</i>
<input type="radio"/>	Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ	<i>B3GAT3</i>
<input type="radio"/>	Lateralsklerose, amyotrophe (ALS)	<i>ALS2, SETX, SOD1, TDP43, FIG4;</i> Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	Lateralsklerose, amyotrophe juvenile Form	<i>ALS2</i>
<input type="radio"/>	LCHAD-Defizienz	<i>HADHA</i>
<input type="radio"/>	Lebersche Optikusatrophie, LHON	<i>MT-ATP6, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6</i>
<input type="radio"/>	Legius-Syndrom	<i>SPRED1</i>
<input type="radio"/>	Leiomyomatose	<i>FH</i>

J

K

L



<input type="radio"/>	<u>L</u> eri-Weill Dyschondrosteosis	<i>SHOX</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> ilroy-Krankheit, Lymphödem-Distichiasis-Syndrom	<i>FLT4 (75%), FOXC2</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	<u>L</u> esch-Nyhan-Syndrom, X-chromosomal	<i>HPRT1</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> itochondriales DNA-Depletionssyndrom, Typ 2 (myopathischer Typ)	<i>TK2</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> eukoenzephalopathie, megalenzephalische mit subkortikalen Zysten	<i>MLC1</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> itochondriale Pathie, nukleär kodierte	<i>ACAT1, BCS1L, DARS2, NDUFAF3, NDUFS3, SARDH, TSFM, TMEM70</i> ; Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	<u>L</u> eukoenzephalopathie mit „vanishing white matter“ (VWM)	<i>EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> onocarboxylat-Transporter-1-Mangel	<i>SLC16A1</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> eukodystrophie, hypomyelinisierende Typ 2	<i>GJA12 (GJC2)</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES	<input type="radio"/>	<u>M</u> orbus <u>M</u> cArdle	<i>PYGM</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> eukodystrophie, metachromatische	<i>ARSA</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> owat-Wilson-Syndrom	<i>ZEB2</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> i-Fraumeni-Syndrom	<i>CHEK2, TP53</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> oyamoya, Typ 5	<i>ACTA2</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> ipodystrophie	<i>LMNA, LMNB2, PPARG</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES	<input type="radio"/>	<u>M</u> uckle-Wells-Syndrom	<i>NLRP3</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> ipodystrophie, kongenitale generalisierte	<i>AGPAT2, BSCL2, PTRF (CAVIN1)</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> uenke-Syndrom	<i>FGFR3</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> issenzephalie	<i>ARX, DCX, FLNA, LAMB1, LIS1, NDE1, POMT1, RELN, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B</i> ; Empfehlung: CES	<input type="radio"/>	<u>M</u> ukopolysaccharidose Typ Is, Ih/s, Ih; Typ II; Typ IIIA (Sanfilippo A); Typ IIIB (Sanfilippo B); Typ IIIC (Sanfilippo C); Typ IV (Morquio), Typ VI; Typ IX	<i>IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GALNS, GLB1, ARSB, HYAL1</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> oeyes-Dietz-Syndrom	<i>TGFBR2 (55-60%), TGFBR1 (20-25%)</i> ; Empfehlung: Panel, CES	<input type="radio"/>	<u>M</u> uskeldystrophie, kongenitale	Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	<u>L</u> ong-QT-Syndrom	<i>KCNQ1 (30-35%), KCNH2 (25-30%), SCN5A (5-10%)</i> ; Empfehlung: Panel, CES	<input type="radio"/>	<u>M</u> uskelatrophie, spinale (SMA)	<i>MLPA: P021 (SMN1 Exon 7, Exon 8)</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> OWE-Syndrom, X-chromosomal	<i>OCRL</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> uskelatrophie, spinale und bulbäre Typ Kennedy	<i>AR</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> ujan-Fryns-Syndrom, X-chromosomal	<i>MED12</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> uskeldystrophie des Typs Duchenne, Becker	<i>DMD</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> ymphohistiozytose, hämophagozytische	<i>PRF1, STX11, STXBP2, UNC13D</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> uskeldystrophie des Typs Emery-Dreifuss	<i>EMD, FHL1, LMNA</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	<u>L</u> ymphoproliferatives Syndrom, Typ 2, X-chromosomal	<i>XIAP</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> uskeldystrophie-Dystroglykanopathie	<i>FKTN, POMGNT1, POMT2, FKRP</i>
<input type="radio"/>	<u>L</u> ynch-Syndrom (HNPCC)	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i> (cDNA-Untersuchung, 2. Blutproben bzw. 8 ml, wenn möglich)	<input type="radio"/>	<u>M</u> uskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale	<i>FSHD</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> agenkarzinom, diffuses familiäres	<i>CDH1</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> uskeldystrophie, kongenitale Typ Ullrich, Bethlem-Myopathie	<i>COL6A3</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> akrophagenaktivierungssyndrom, autoinflammatorisches Syndrom, CINCA-Syndrom	<i>NLRP4</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> uskeldystrophie, Merosin-defiziente kongenitale	<i>LAMA2</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> arfan-Syndrom	<i>FBN1</i> ; Empfehlung: Panel	<input type="radio"/>	<u>M</u> uskeldystrophie mit starrem Rücken, Rigid-Spine-Syndrom	<i>SELENON (SEPN1)</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> aturity Onset Diabetes of the Young (MODY)	<i>GCK, HNF1A, HNF4A</i> ; Empfehlung: Panel	<input type="radio"/>	<u>M</u> uskeldystrophie, okulopharyngeale	<i>PABPN1</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> ay-Hegglin/Fechtner-Syndrom	<i>MYH9</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> yasthenes Syndrom, kongenitales (CMS)	<i>CHRNA1, CHRNE, RAPSN, MUSK</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	<u>M</u> BL-Mangel	<i>MBL2</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> yoglobinurie, akut rezurrente	<i>LPIN1</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> CAD-Mangel (MCADD)	<i>ACADM</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> yoklonus-Dystonie	<i>SGCE</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	<u>M</u> cCune-Albright-Syndrom, somatisch, Mosaik	<i>GNAS</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> yopathie, myofibrilläre	<i>BAG3, DES, FHL1, LDB3, MYOT</i> ; Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	<u>M</u> eckel-Gruber-Syndrom, Typ 3	<i>TMEM67</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> yopathie, ausgelöst durch Myoadenylatesaminase-Mangel (MADD)	<i>AMPD1</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> egalenzephalie-Polymikrogyrie-Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom, Typ 2	<i>AKT3</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> yopathie mit Areflexie, Atemstörungen und Dysphagie, early onset	<i>MEGF10</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> ELAS-Syndrom (Mitochondriopathie)	<i>MITO, MT-ND5, MT-TF, MT-TK, MT-TL1</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> yopathie, viszerale	<i>ACTG2</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> elanom, Pankreaskarzinom, familiäres	<i>CDKN2A</i>	<input type="radio"/>	<u>M</u> yotonia congenita, Typ Thomsen/Becker	<i>CLCN1</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> elnick-Needles-Syndrom	<i>FLNA</i>	<input type="radio"/>	<u>N</u> ager-Syndrom (akrofaziale Dysostose Typ 1)	<i>SF3B4</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> ikrozephalie	<i>ASPM, CEP152, SLC25A19, WDR62</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES	<input type="radio"/>	<u>N</u> axos-Syndrom	<i>JUP</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> IDAS-Syndrom	<i>HCCS</i>	<input type="radio"/>	<u>N</u> ebennieren-Insuffizienz, kongenitale mit Geschlechtskehr (46XY sex reversal)	<i>CYP11A1</i>
<input type="radio"/>	<u>M</u> igräne, familiäre hemiplegische	Empfehlung: Panel			

M

N



<input type="checkbox"/>	Neoplasien, multiple endokrine Typ 1 (MEN1), Typ 2 (MEN2), Typ 4 (MEN4)	<i>MEN1, RET, CDKN1B</i>	Failure), X-chromosomal	für weitere Untertypen Empfehlung: CES	
<input type="checkbox"/>	Nephronophyse	<i>INVS, NPHP1, NPHP4</i> ; Empfehlung: CES	<input type="checkbox"/>	Morbus Paget, juveniler	<i>SERPINF1, TNFRSF11A, TNFRSF11B</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="checkbox"/>	Nephropathie, familiäre juvenile hyperurikämische Typ 1	<i>UMOD, REN</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES	<input type="checkbox"/>	Pachyonychia congenita	<i>KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT6C</i>
<input type="checkbox"/>	Nephrotisches Syndrom	Empfehlung: Panel	<input type="checkbox"/>	Pallister-Hall-Syndrom	<i>GLI3</i>
<input type="checkbox"/>	Netherton-Syndrom	<i>SPINK5</i>	<input type="checkbox"/>	Palmplantarkerose, isolierte fokale nicht epidermolytische, Typ 1	<i>KRT16</i>
<input type="checkbox"/>	Neurodegeneratives Syndrom durch zerebrale Folattransportstörung	<i>FOLR1</i>	<input type="checkbox"/>	Pankreaskarzinom, familiäres	<i>BRCA2</i>
<input type="checkbox"/>	Neurodegeneration mit Eisenablagerungen	<i>FTL, PANK2, PLA2G6</i>	<input type="checkbox"/>	Pankreatitis; hereditäre Pankreatiden	Empfehlung: Panel
<input type="checkbox"/>	Neurofibromatose, Typ 1	<i>NF1</i> (cDNA-Untersuchung, 2. Blutproben bzw. 8 ml, wenn möglich)	<input type="checkbox"/>	Paragangliom, hereditäres familiäres; Phäochromozytom-Syndrom	<i>MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="checkbox"/>	Neurofibromatose, Typ 2	<i>NF2</i>	<input type="checkbox"/>	Paralyse, hypokalämische periodische	<i>CACNA1S, SCN4A</i>
<input type="checkbox"/>	Neuronopathie, distale hereditäre motorische, dominant	<i>DCTN1, REEP1</i>	<input type="checkbox"/>	Paraplegie, spastische	Empfehlung: CES, WES
<input type="checkbox"/>	Neuropathie, Typ Charcot-Marie-Tooth	<i>PMP22</i> (70-80%), <i>MPZ</i> (10-12%); für weitere Untertypen Empfehlung: CES	<input type="checkbox"/>	Parkes-Weber-Syndrom	<i>RASA1</i>
<input type="checkbox"/>	Neuropathie, hereditäre autonome und sensorische	<i>KIF1A, NGF, NTRK1, WNK1</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES	<input type="checkbox"/>	Morbus Parkinson, juvenile Form, Typ 2	<i>PARK2 (PRKN)</i>
<input type="checkbox"/>	Neuropathie, axonale mit Neuromyotonie	<i>HINT1</i>	<input type="checkbox"/>	Pelizäus-Merzbacher-Leukodystrophie	<i>PLP1</i>
<input type="checkbox"/>	Neuropathie, hereditäre mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)	<i>PMP22</i>	<input type="checkbox"/>	Pendred-Syndrom, Schwerhörigkeitssyndrom	<i>FOX11, KCNJ10, SLC26A4</i>
<input type="checkbox"/>	„Small fiber“-Neuropathie	<i>SCN9A</i>	<input type="checkbox"/>	Peters-plus-Syndrom	<i>B3GLCT</i>
<input type="checkbox"/>	Nephropathie, durch CFHR5-Mangel	<i>CFHR5</i>	<input type="checkbox"/>	Peutz-Jeghers-Syndrom	<i>STK11</i>
<input type="checkbox"/>	Nierenerkrankung, medulläre zystische Typ 1	<i>MUC1</i>	<input type="checkbox"/>	PGM1-Defizienz	<i>PGM1</i>
<input type="checkbox"/>	Nierenerkrankung, polyzystische, dominant	<i>PKD1, PKD2, GANAB</i>	<input type="checkbox"/>	Phelan-McDermid-Syndrom	<i>SHANK3</i>
<input type="checkbox"/>	Nierenerkrankung, polyzystische, rezessiv	<i>PKHD1</i>	<input type="checkbox"/>	Phenacetin-Metabolismus-Defekt	<i>CYP1A2</i>
<input type="checkbox"/>	Nierenzellkarzinom	<i>MET, VHL, PTEN</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES	<input type="checkbox"/>	Phenylketonurie	<i>PAH</i>
<input type="checkbox"/>	Morbus Niemann-Pick	<i>NPC1, NPC2, SMPD1</i>	<input type="checkbox"/>	Phosphorylierungsmangel, kombinierter oxidativer Typ 14 und 19	<i>FARS2, LYRM4</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="checkbox"/>	Noonan-Syndrom	<i>PTPN11</i> (50%), <i>LZTR1</i> (nicht im Panel enthalten); Empfehlung: Panel	<input type="checkbox"/>	Pierson-Syndrom	<i>LAMB2</i>
<input type="checkbox"/>	Norrie-Syndrom	<i>NDP</i>	<input type="checkbox"/>	Pitt-Hopkins-Syndrom	<i>TCF4</i>
<input type="checkbox"/>	Okihiro-Syndrom (Duane-radial ray Syndrom)	<i>SALL4</i>	<input type="checkbox"/>	Plasminogen-aktivator-inhibitor-1- (PAI) Defizienz	<i>SERPINE1</i>
<input type="checkbox"/>	Omenn-Syndrom	<i>DCLRE1C, RAG1, RAG2</i>	<input type="checkbox"/>	Polyarteriitis nodosa	<i>CECR1</i>
<input type="checkbox"/>	Opitz-GBBB-Syndrom	<i>MID1, SPECC1L</i>	<input type="checkbox"/>	Polymikrogyrie, bilaterale frontoparietale, perisylvische	<i>ADGRG1</i>
<input type="checkbox"/>	Optikusatrophie, Typ 1 und 3	<i>OPA1, OPA3</i>	<input type="checkbox"/>	Polyposis, juvenile intestinale	<i>BMPR1A, ENG, SMAD4</i>
<input type="checkbox"/>	Orofaziodigitales-Syndrom	<i>OFD1</i>	<input type="checkbox"/>	Polyposis, familiäre adenomatöse (FAP)	<i>APC</i>
<input type="checkbox"/>	Morbus Osler, hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie	<i>ACVRL1, ENG</i>	<input type="checkbox"/>	Polysyndaktylie	<i>LMBR1</i>
<input type="checkbox"/>	Osteogenesis imperfecta	<i>COL1A1, COL1A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1, SERPINF1, SERPINH1, PPIB</i> ; Empfehlung: CES	<input type="checkbox"/>	POMC-Defizienz (Adipositas, Nebenniereninsuffizienz, rote Haare, blasse Haut)	<i>POMC</i>
<input type="checkbox"/>	Osteopetrose	<i>CLCN7</i> ; weitere Gene bekannt	<input type="checkbox"/>	Morbus Pompe (Glykogenspeicherkrankheit II)	<i>GAA</i>
<input type="checkbox"/>	Osteoporose, mit Knochenbrüchen	<i>PLS3</i>	<input type="checkbox"/>	Porencephalie	<i>COL4A1</i>
<input type="checkbox"/>	Ovarialinsuffizienz, vorzeitige (POF, premature ovarian	<i>BMP15, FOXL2, NOBOX, NR5A1, POF1B, FMR1</i> ;	<input type="checkbox"/>	Porphyrie, Protoporphyrie, Koproporphyrurie	<i>ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HMBS, PPOX, UROS, UROD</i> ; Empfehlung: CES
			<input type="checkbox"/>	Prader-Willi-Syndrom	<i>MLPA: ME028</i>
			<input type="checkbox"/>	Propionazidämie	<i>PCCA, PCCB</i>
			<input type="checkbox"/>	Pseudohypoaldosteronismus	<i>KLHL3, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4</i> ; Empfehlung: CES

P

O



R	<input type="radio"/>	Pseudohypoparathyroidismus, McCune-Albright hereditäre Osteodystrophie, somatisch, Mosaik	GNAS	<input type="radio"/>	Skelettdysplasie	Empfehlung: CES	
	<input type="radio"/>	Pseudoxanthoma elasticum	ABCC6	<input type="radio"/>	HEM-Skelettdysplasie, Greenberg Skelettdysplasie	LBR	
	<input type="radio"/>	Pseudo-Torch-Syndrom, Typ 1	OCN	<input type="radio"/>	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	DHCR7	
	<input type="radio"/>	PTEN-assoziiertes Tumor-Syndrom	PTEN	<input type="radio"/>	Smith-Magenis-Syndrom	RAI1	
	<input type="radio"/>	Pubertät, vorzeitige, männlich	LHCGR	<input type="radio"/>	Sotos-Syndrom	NSD1	
	<input type="radio"/>	Pubertas praecox centralis	KISS1R, MKRN3	<input type="radio"/>	Sprachentwicklungsstörung, Typ 1	FOXP2	
	<input type="radio"/>	pulmonale venookklusive Erkrankung Typ 1 und 2	BMPR2, EIF2AK4	<input type="radio"/>	Sprachentwicklungsverzögerung, Typ 5	TM4SF20	
	<input type="radio"/>	Pyknodysostose	CTSK	<input type="radio"/>	spermatogenes Versagen, Typ 4	SYCP3	
	<input type="radio"/>	Pyruvatdehydrogenasemangel	PDHA1	<input type="radio"/>	Sphärozytose	ANK1, SPTB	
	<input type="radio"/>	Pyruvatkinasemangel	PKLR	<input type="radio"/>	Morbus Stargardt	ABCA4	
	<input type="radio"/>	Raine-Syndrom	FAM20C	<input type="radio"/>	Stickler-Syndrom, Typ 1, 4 und 5	COL2A1, COL9A1, COL9A2	
	<input type="radio"/>	Refsum-Syndrom	PHYH	<input type="radio"/>	Sturge-Weber-Syndrom	GNAQ	
	<input type="radio"/>	Regressionssyndrom, kaudales	VANGL1, VANGL2	<input type="radio"/>	Tensid-Stoffwechselstörung, pulmonale Typ 1	SFTPB	
	<input type="radio"/>	Retinitis pigmentosa	RHO (20-30%), RPGR, CDHR1, RGR; Empfehlung: WES	<input type="radio"/>	SCOT-Defizienz	OXCT1	
	<input type="radio"/>	Retinoblastom	RB1	<input type="radio"/>	Surfactant-Mangel, kongenital	Empfehlung: CES	
	<input type="radio"/>	Rett-(like)-Syndrom	CDKL5, FOXP1, MECP2, MEF2C	<input type="radio"/>	Sucrase-Isomaltase-Mangel, kongenital	SI	
	<input type="radio"/>	Rachitis, Vitamin D-resistente, Typ II A	VDR	<input type="radio"/>	Syndrom des einzelnen maxillären mittleren Schneidezahns (SMMCI)	SHH; für weitere Untertypen Empfehlung: CES	
	<input type="radio"/>	Rachitis, hypophosphatämische, X-chromosomal dominant	FGF23, PHEX	<input type="radio"/>	Morbus Tay-Sachs	HEXA	
	S	<input type="radio"/>	Rachitis, hypophosphatämische, X-chromosomal rezessiv	CLCN5, DMP1, ENPP1	<input type="radio"/>	Tetralogie Fallot	NKX2-5, TBX1, ZFPM2, JAG1, GATA6
		<input type="radio"/>	Roberts-Syndrom	ESCO2	<input type="radio"/>	Alpha-Thalassämie	HBA1, HBA2
<input type="radio"/>		Robinow-Syndrom Typ 1, dominant	WNT5A	<input type="radio"/>	Beta-Thalassämie	HBB	
<input type="radio"/>		Rubinstein-Taybi-Syndrom	CREBBP, EP300	<input type="radio"/>	Thiamin-Stoffwechsel-Dysfunktionssyndrom Typ 2	SLC19A3	
<input type="radio"/>		Saccharase-Isomaltase-Defizienz, kongenitale	SI	<input type="radio"/>	Thrombembolie	SERPINE1 (PAI1)	
<input type="radio"/>		Saethre-Chatzen-Syndrom	TWIST1, FGFR2	<input type="radio"/>	Thrombophilie (Faktor V Leiden, Prothrombin/F2 20210, MTHFR 677 und 1298, PAI-1 4G/5G)	Parallele Analyse (Kit)	
<input type="radio"/>		Morbus Sandhoff	HEXB	<input type="radio"/>	Thrombozytopenie, hereditäre, mit normalen Plättchen und Prädisposition zu hämatologischen Krebs	RUNX1	
<input type="radio"/>		Schilddrüsenhormonresistenz	THRB	<input type="radio"/>	Townes-Brocks-Syndrom Typ 1, Townes-Brocks-like-Syndrom	SALL1	
<input type="radio"/>		Schilddrüsendyshormongenese, Typ 2A	TPO	<input type="radio"/>	Treacher-Collins-Syndrom	TCOF1, POLR1C, POLR1D	
<input type="radio"/>		Schindler-Syndrom	NAGA	<input type="radio"/>	Tricho-dento-ossäres-Syndrom	DLX3	
<input type="radio"/>		Schmerzsyndrom, episodisches, Typ 2	SCN10A	<input type="radio"/>	Tricho-rhino-phalangeales-Syndrom	TRPS1	
<input type="radio"/>		Schwannomatose	LZTR1, SMARCB1	<input type="radio"/>	Trigonocephalie	FGFR1	
<input type="radio"/>		Seckel-Syndrom	ATR, CEP152, PCNT; Empfehlung: CES	<input type="radio"/>	Trimethylaminurie	FMO3	
<input type="radio"/>		Schwerhörigkeit, sensoneurale, dominant	Empfehlung: CES	<input type="radio"/>	Tuberöse Sklerose	TSC1, TSC2	
<input type="radio"/>		Schwerhörigkeit, sensoneurale, rezessiv	GJB2; Empfehlung: CES	<input type="radio"/>	Tumor-Prädispositionssyndrom, BAP1-assoziiertes	BAP1	
<input type="radio"/>		Short-QT-Syndrom	KCNH2, KCNJ2, KCNQ1	<input type="radio"/>	Tyrosinämie Typ I	FAH	
<input type="radio"/>		Schwachman-Bodian-Diamond-Syndrom	SBDS	<input type="radio"/>	Tyrosinhydroxylasemangel (Segawa-Syndrom)	TH	
<input type="radio"/>		Sialurie; GNE-Myopathie, Typ Nonaka	GNE	<input type="radio"/>	Ulna-Mamma-Syndrom	TBX3	
<input type="radio"/>		Sichelzellanämie	HBB	<input type="radio"/>	Usher-Syndrom	Empfehlung: CES	
<input type="radio"/>		Silver-Russell-Syndrom	MLPA: ME030	<input type="radio"/>	VACTERL-Assoziation, VATER-Assoziation	FANCB, ZIC3, PTEN	
<input type="radio"/>	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom	GPC3, GPC4	<input type="radio"/>	Van-Buchem-Syndrom	LRP5, SOST		
<input type="radio"/>	Sjögren-Larsson-Syndrom	ALDH3A2	<input type="radio"/>	Van-der-Woude-Syndrom	IRF6		



<input type="radio"/>	<u>V</u> itreoretinopathie, familiäre exudative	<i>FZD4, NDP, TSPAN12</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: CES
<input type="radio"/>	<u>V</u> LCAD-Mangel	<i>ACADVL</i>
<input type="radio"/>	<u>V</u> ohwinkel-Syndrom mit Ichthyose	<i>LOR</i>
<input type="radio"/>	<u>V</u> on-Hippel-Lindau-Syndrom	<i>VHL</i>
W	<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	<u>W</u> aardenburg-Syndrom	<i>PAX3, SOX10, MITF, SNAI2, TYR, EDNRB, EDN3</i>
<input type="radio"/>	<u>W</u> eaver-Syndrom	<i>EZH2</i>
<input type="radio"/>	<u>W</u> eill-Marchesani-Syndrom, rezessiv	<i>ADAMTS10, FBN1, LTBP2, ADAMTS17</i>
<input type="radio"/>	<u>W</u> ieacker-Wolff-Syndrom	<i>ZC4H2</i>
<input type="radio"/>	<u>W</u> illiams-Beuren-Syndrom	<i>MLPA: P029</i>
<input type="radio"/>	<u>W</u> ilms-Tumor	<i>WT1</i>
<input type="radio"/>	Morbus <u>W</u> ilson	<i>ATP7B</i>
<input type="radio"/>	<u>W</u> iskott-Aldrich-Syndrom, X-chromosomal	<i>WAS</i>
<input type="radio"/>	<u>W</u> olfram-Syndrom Typ 1 und 2	<i>WFS1, CISD2</i>
<input type="radio"/>	<u>W</u> olman-Erkrankung	<i>LIPA</i>
<input type="radio"/>	<u>W</u> ollhaar-Syndrom, familiäres („woolly Hair“)	<i>LIPH</i>
X	<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	<u>X</u> -chromosomale mentale Retardierung, Typ 14 und 29	<i>ARX, UPF3B</i> ; für weitere Untertypen Empfehlung: WES
<input type="radio"/>	<u>X</u> eroderma pigmentosum Typ B (CPB)	<i>ERCC3</i>
<input type="radio"/>	<u>X</u> Y-Gonadendysgenese	<i>AR, CBX2, DHH, NR5A1, SOX9, SRY</i>
Z	<input type="radio"/>	
<input type="radio"/>	<u>Z</u> äpfchen-Stäbchen-Dystrophie, Stäbchen-Zäpfchen-Dystrophie	<i>CDHR1, CABP4, CACNA2D4</i> ; Empfehlung: CES, WES
<input type="radio"/>	<u>Z</u> ellweger-Syndrom	Empfehlung: Panel
<input type="radio"/>	<u>Z</u> iliendyskinesie, primäre, Typ 11	<i>RSPH4A</i> ; Für weitere Untertypen Empfehlung: WES