

Patient (ggf. Patientenetikett)

Name  weiblich  
 männlich

Vorname

Straße Geburtsdatum

PLZ, Ort

Einsender (ggf. Stempel)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_



Laboratoriumsmedizin Dortmund

Brauhausstraße 4  
44137 Dortmund

Tel.: 0231 - 95 72-0  
Fax: 0231 - 57 98 34

info@labmed.de  
www.labmed.de

Rückfragen an

Name \_\_\_\_\_

Tel.-Nr. \_\_\_\_\_

Fax-Nr. \_\_\_\_\_

Mail \_\_\_\_\_

Rechnung

Rechnung an Patienten/in

Probenmaterial

Datum / Uhrzeit \_\_\_\_\_

Blut/Vollblut

Citrat-Plasma [CP]

EDTA-Blut [E]

EDTA-Plasma [EP]

NaF-Blut [Na]

Serum [S]

Urin [U]

Morgenurin [UM]

sonst. Material / Anmerk. \_\_\_\_\_

Nur vom Labor auszufüllen

Auftragsnummer \_\_\_\_\_

Anforderungsschein Molekulargenetische Analytik

Stand: 05/2019

Probenmaterial (Monovetten können angefordert werden unter: 02306-9409680)

Probenentnahme (Datum/Uhrzeit): \_\_\_\_\_

- EDTA-Blut (≥ 2ml)  DNA  Mundschleimhautabstrich  Paraffinschnitte/-block
- Fruchtwasser  Chorionzotten  Nabelschnurblut  Andere: \_\_\_\_\_

Untersuchungsart / Gewünschte Analysen

- Differenzialdiagnostik (symptomat. Patient/in)  prädiktive Diagnostik/Heterozygotentest  pränatale Diagnostik
- Diagnostik wie auf Anforderungsschein angekreuzt  Diagnostik bei V.a. \_\_\_\_\_

Zu untersuchende Parameter: \_\_\_\_\_

Bei Stufendiagnostik bitte Priorisierung der Parameter angeben, sonst erfolgt die Analyse nach Plausibilität.

Angaben zum Patienten, bzw. Indexfall in dessen Familie

- Besteht eine Schwangerschaft?  Ja, SSW:  Nein
- Wurde die angeforderte Gendiagnostik bereits bei einem betroffenen Angehörigen durchgeführt?  Ja  Nein
- Falls ja, unbedingt Ergebnis hier angeben oder Befundkopie beifügen. (Damit erhöht sich die Aussagekraft erheblich, außerdem Kostenreduktion möglich!)
- Andernfalls bitte begründen, z.B. weil Indexfall  nicht untersucht  verstorben  Indexbefund nicht verfügbar
- Diagnose/Symptome/Anlass/Familienanamese/Vorbefunde: \_\_\_\_\_

Aufklärung und Einwilligungserklärung

Hiermit bestätige ich, dass ich entsprechend Gendiagnostikgesetz (GenDG) durch u.g. verantwortliche/n Ärztin/Arzt aufgeklärt, informiert und humangenetisch beraten wurde über:

- die Art und den Umfang der genetischen Analyse, sowie Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten Untersuchung,
- die von mir erhobenen, verarbeiteten und gespeicherten Daten (gem. EU-DSGVO)
- meinen Anspruch auf eine genetische Beratung und angemessene Bedenkzeit zur Einwilligung in die genannte Untersuchung,
- mein Recht, diese Einwilligung jederzeit ohne Begründung zu widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials zu verlangen,
- mein Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nicht-Wissen),
- die Vernichtung der Untersuchungsergebnisse nach 10 Jahren sowie die Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung.
  - bei komplexen Fragestellungen kann eine längerfristige Aufbewahrung sinnvoll sein. Hiermit bin ich einverstanden  Nein  Ja  
(Dies beinhaltet keinen Anspruch auf Aufbewahrung. Keine Auswahl wird als „Nein“ gewertet.)
- die Möglichkeit, dass in Einzelfällen **evtl. Zusatzbefunde** erhoben werden können, die nicht mit der o.g. Fragestellung in Zusammenhang stehen. Eventuell erhobene Zusatzbefunde möchte ich erfahren (keine Auswahl wird als „Nur, wenn...“ gewertet):  
 Nein  Ja  Nur, wenn sich dadurch therapeutische oder vorbeugende Konsequenzen ergeben.  
(Dies beinhaltet keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden; bei Familienanalysen dienen die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Beurteilung von Varianten des Indexpatienten)

Ich bin einverstanden (nicht Zutreffendes bitte streichen):

- mit der Entnahme von Probenmaterial sowie mit der o.g. genetischen Diagnostik
- , dass die Untersuchungsergebnisse durch den verantwortlichen Arzt an mitbehandelnde Ärzte mitgeteilt werden dürfen,
- , dass der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes Labor weitergeleitet werden darf,
- , dass bei Anwendung moderner Analyseverfahren ggf. auch genetische Daten erhoben, aber nicht ausgewertet werden, die nicht mit der genannten Fragestellung in Zusammenhang stehen,
- , dass Probe und erhobene Daten anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen verwendet werden können,
- , dass bei Gengruppen-Untersuchungen die Zusammensetzung der im Analyseauftrag genannten Gene je nach klinischer Fragestellung/Stand der Wissenschaft sinnvoll angepasst werden kann.

Ort, Datum

Name und Unterschrift **Patient/in** bzw. gesetzl. Vertreter/in

Name/Stempel, Unterschrift verantwortl. **Ärztin/Arzt**

## Augenerkrankungen

- Albinismus, okulär/okulokutan, NGS-Panel\*
- ▶ Bardet-Biedel-Syndrom, siehe syndromale Erkrankungen
- Glaukom, adult, NGS-Panel\*
- Glaukom, juvenil, NGS-Panel\*
- Katarakt, hereditär, NGS-Panel\*
- ▼ Lebersche hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON, Mito.)
  - m.3460A, m.11778A, m.14484C
  - MTND1, MTND4L, MTND4, MTND5
  - MTND2, MTND3, MTATP6, MTCO3, MTCYB
- Mikrophthalmie-Anolphthalmie-Kolombom-Komplex, NGS-Panel\*
- ▼ Optikusatrophy, nukleär (OPA)
  - OPA1 ○ OPA3 ○ OPA7 ○ NGS-Panel\*
- ▼ Retinitis Pigmentosa
  - RH0 ○ PRPF31 ○ PRPH2
  - ACBCA4 ○ NGS-Panel\*
- Senior-Loken-Syndrom, NGS-Panel\*
- ▼ Stargardt, Morbus
  - ABCA4 ○ CNGB3 ○ EIOVL4 ○ NGS-Panel\*
- Usher-Syndrom, NGS-Panel\*
- ▼ Zapfen- und Stäbchen-Dystrophie
  - RPGRIP1 ○ NGS-Panel\*

## Diabetes

- ▼ MODY
  - MODY1 (HNF4A) ○ MODY2 (GCK)
  - MODY3 (HNF1A) ○ MODY4 (PDX1)
  - MODY5 (HNF1B) ○ NGS-Panel\*
- mtDNA tRNA<sup>Leu</sup> (MIDD; m.3243A>G)
- ▼ Permanentener neonataler Diabetes
  - ABCC8 ○ NGS-Panel\*
- Transienter neonataler Diabetes (UPD6)

## Endokrinologie und Fertilitätsstörungen

- ▶ Adipositas, siehe Stoffwechselerkrankungen
- ▼ Adrenogenitale Syndrome
  - 21-Hyd.-Defizienz, (CYP21A2)
  - 11β-Hyd.-Defizienz, (CYP11B1)
  - 3β-HSD-Defizienz, (HSD3B2)
  - 17α-Hyd.-Defizienz, (CYP17A1)
  - POR-Defizienz (P450-Oxidoreduktasemangel, POR)
  - NGS-Panel\*
- Adrenoleukodystrophie (ABCD1)
- Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ1 (APECED, AIRE)
- ▶ Diabetes, siehe oben!
- ▼ DSD (Disorders of Sex Development)
  - Adrenogenitales Syndrom [s.o.]
  - Androgenrezeptor AR (CAIS, PAIS)
  - Antley-Bixler-Syndrom mit DSD & Störung der Steroidbiosynthese (Oxidoreduktasemangel POR)
  - Aromataseinsuffizienz bei 46,XX (CYP19A1)
  - Genitale Fehlbildungen, NGS-Panel\*
  - Gonadendysgenese, vollständig XY / XX (SRY)
  - Hand-Fuß-Genital-Syndrom (HOXA13)
  - HSD17B3 (17-β-Hydroxysteroid Dehydrogenase III-Mangel)
  - LHCGR-Mutationen
  - Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom, NGS-Panel\*
  - SRD5A2 (5-α-Reduktase 2 Mangel)
  - XX DSD, NGS-Panel\*
  - XY DSD, NGS-Panel\*
- ▼ Fertilität (vgl. auch Pubertätsstörungen!)
  - Androgenrezeptor (AR-CAG-Repeat)
  - Azoospermiefaktor (AZF)

- Azoospermie/Oligospermie durch FSHR Mutation
- CBAVD (CFTR)
- ▶ Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD, siehe Lungenerkr.)
- ▼ Hypokalzämie/Hyperkalzämie
  - Kalzium-sensing-Rezep. (CASR: FHH, ADH, FIH, NSHPT)
- ▼ Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF)
  - FMR1 ○ BMP15 ○ POF1B ○ FOXL2
  - NOBOX ○ FIGLA ○ GDF9 ○ NGS-Panel\*
- ▼ Pubertätsstörungen:
  - Hypergonadotroper Hypogonadismus mit Leydigzellhypoplasie I & II (inaktiv. Mut. LHCGR)
  - Hypergonadotroper Hypogonadismus mit Ovarialdysgenese bei 46,XX (inaktiv. Mut. FSHR)
  - Hypogonadotroper Hypogonadismus (HH) ohne Anosmie, HH (niHH/iHH, Gen: GnRHR)
- ▼ HH mit/ohne Anosmie (Kallmann-Syndrom)
  - KAL1(HH1 bzw. KS1) ○ FGFR1 (HH2 bzw. KS2)
  - PROKR2 (HH3 bzw. KS3) ○ PROK2 (HH4 bzw. KS4)
  - CHD7 (HH5 bzw. KS5 DD CHARGE-Syndrom)
  - Pubertas präcoxa (gain of function LHCGR, Testotoxikose)
  - NGS-Panel\*
- ▼ Schilddrüse (nicht autoimmune Hyperthyreose)
  - TSHR, aktivierende/inaktivierende Mutationen
- ▼ Schilddrüsenanlagestörung oder Hypothyreose
  - TSHR, inaktivierende Mutationen
- ▼ Tumorerkrankungen
  - Familiäre Hypophysenadenome FHIT, FIPA (AIP)
  - MEN Typ I (MENIN, MEN1)
  - MEN Typ II (RET)
  - Phäochromozytom (VHL, SDHD, SDHB, SDHC, RET)
- ▶ Wachstum (Kleinwuchs, Hochwuchs/Makrosomie) siehe Wachstumstörungen

## Fettstoffwechsel / Arteriosklerose

- Apolipoprotein E Isoformen (E2, E3, E4)
- ▼ Hypercholesterinämie, familiäre (FH):
  - APO B100 R3500Q, R3500W, R3531C
  - LDL-Rezeptor (LDLR) ○ PCSK9 ○ LDLRAP1
  - NGS-Panel\*
- ▼ Hypertriglyceridämie, familiäre/Chylomikronämie:
  - LPL ○ APOC2 ○ GPIIIBP1 ○ APOA5
- Lipodystrophie Typ 2 (LMNA)
- ▼ Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrog. (MCAD, ACADM)
  - K329E ○ ACADM-Seq.
- MTHFR (677 C/T Polymorphismus)

## Fiebersyndrome, hereditäre

- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- CINCA (NOMID) -Syndrom (NLRP3)
- Hyper-IgD-Syndrom (HIDS, Mevalonatkinase, MVK)
- Mittelmeerfieber, fam. (FMF, Marenstrin-Gen, MEFV)
- Muckle Wells-Synd. oder Kälteurtikaria FCU, FCAS (NLRP3)
- Neutropenie, zyklische und kongenitale (ELANE)
- TRAPS (Periodisches Fieber, TNFRSF1A)
- Fiebersyndrome, hereditäre; NGS-Panel\*

## Gastrointestinale Erkrankungen

- Acrodermatitis enteropathica (SLC39A4)
- Crohn, Morbus (NOD2/CARD15)
- Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Mangel (FBP1)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (ALDOB, Aldolase B)
- ▶ Pankreatitis, siehe Pankreatitis/Pankreaserkrankungen
- PPI-Resistenz (Omeprazol/Pantoprazol) CYP2C19/CYP2C9\*\*\*
- ▶ Tumorerkrankungen, siehe Tumorerkrankungen
- Zöliakie (DQA1\*05/DQB1\*02 + DQA1\*03/DQB1\*0302)

## Hämato-Onkologische Systemerkrankungen\*\*

- z.B. BCR-ABL, JAK2, TET2, IGVH u.v.m.
- ▶ Bitte speziellen Anforderungsschein nutzen!

## Hämatologie

- Anämie, akut hämolyt. (Glukose-6-P-Dehydrog., G6PD)
- Anämie, chronisch hämolytische (Pyruvatkinase, PKRL)
- Anämie, dyserythropoetische kongenitale und nonspärozytische hämolytische (CDA IV & NSHA; KLF1)
- Bruton, Morbus (BTK)
- Eisenrefraktäre Eisenmangelanämie (IRIDA, TMPRSS6)
- Elliptozytose, hereditäre; siehe Sphärozytose
- ▼ Erythrozytosen, (Polyzythämie), familiäre:
  - ECTY1 EPOR Erythropoietin-Rezeptor
  - ECTY2 VHL (Chuvash-Polyzythämie)
  - ECTY3 EGLN1 (Prolylhydroxylase/PHD2)
  - ECTY4 EPAS1 (HIF1α)
- ▼ Hämoglobinopathien:
  - α-Thalassämie, α-anomale Hämoglobine
  - β-Thalassämie, β-anomale Hämoglobine, z.B. HbS
  - δ-Thalassämie, δ-anomale Hämoglobine
  - δβ-Thalassämie, HPHF (Deletionscreening, MLPA, Seq)
- Neutropenie, zyklische und kongenitale (ELANE)
- Shwachman-Diamond Syndrom (SBDS)
- Sideroblastenanämie, X-Chromosomal (Delta-aminolevulinat synthase 2, ALAS2)
- ▼ Sphäro- und Elliptozytose, hereditäre:
  - Ankyrin (ANK1) ○ α-Spectrin (SPTA1)
  - β-Spectrin (SPTB) ○ Bande 3 (SLC4A1)
  - Protein 4.2 (EPB42)
- Thrombopenie, kong. amegakaryozytische („CAMT“, MPL)
- ▼ Thrombozythämie, familiäre:
  - THPO-Rezeptor MPL ○ THPO (Thrombopoietin)

## Hämostasologie (Thrombophilie / Hämophilie)

- Annexin A5 bedingtes erhöhtes Risiko für Fehlgeburten (ANXA5)
- Antithrombin-Mutationen (SERPINC1)
- Faktor V Leiden-Mutation (R506Q)
- Faktor VII-Mutationen (F7)
- Faktor XII-Mutationen (F12)
- Glykoprotein Ia C807T-Polymorphismus (ITGA2)
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- MTHFR (677 C/T Polymorphismus)
- Osler, Morbus (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)
- PAI-1 (4G/5G Promotorpolymorphismus, SERPINE1)
- PAI-1-Mangel (Sequenzierung, SERPINE1)
- Protein C (PROC)
- Protein S (PROS1)
- Prothrombin (Faktor II) -Mutation (20210 G/A)
- ▼ von-Willebrand-Syndrom (VWF)
  - Typ 1 ○ Typ 2A ○ Typ 2B
  - Typ 2M ○ Typ 2N ○ Typ 3

## Hauterkrankungen

- Acrodermatitis enteropathica (SLC39A4)
- Angioödem, hereditäres (HAE I & II; SERPING1)
- Angioödem Typ 3, östrogensensitiv (HAE-III; Faktor XII)
- Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ1 („APECED“, AIRE)
- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- CINCA (NOMID) -Syndrom (NLRP3)
- Clouston-Synd./Hidrot. Ektoder. Dysplasie 2 (HED2, GJB6)
- Dermopathie, restriktive, letal (LMNA)
- Fabry, Morbus (FD, GLA, α-Galactosidase A-Gen)
- Hyper-IgD-Syndrom (HIDS, Mevalonatkinase, MVK)

- Hyper-IgE-Syndrom, familiäres (HIES; STAT3)
- Ichthyose, X-chromosomal rezessive Form (RXLI) (STS; MLPA + Seq.)
- Mittelmeerfieber, familiäres (FMF, Marenstrin-Gen, MEFV)
- Muckle-Wells-Syn. oder Kälteurtikaria FCU, FCAS (NLRP3)
- Neutropenie, schwere kongenitale (CN; CSF3R)
- Neutropenie, zyklische und kongenitale (ELANE, syn. ELA2)
- Osler, Morbus (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)
- TRAPS (Periodisches Fieber, TNFRSF1A)
- ▶ Tumorerkrankungen, siehe Tumorerkrankungen

## Herz-/Gefäßerkrankungen

- Angeborene Herzfehler, NGS-Panel\*
- ▼ Arrhythmogene rechts-ventrikuläre Kardiomyopathie
  - AVR D1 (TGFB3) ○ AVR D5 (TMEM43) ○ AVR D7 (DES)
  - AVR D8 (DSP) ○ AVR D9 (PKP2) ○ AVR D10 (DSG2)
  - AVR D11 (DSC2) ○ AVR D12 (JUP)
  - NGS-Panel\*
- ▼ Brugada-Syndrom (BrS):
  - SCN5A ○ GPD1L ○ CACNA1C ○ CACNB2
  - SCN1B ○ KCNE3 ○ SCN3B
  - HCN4 ○ TRPM4 ○ KCND3
  - NGS-Panel\*
- CADASIL (NOTCH3)
- DiGeorge-Syndrom (Deletionsnachweis, MLPA)
- ▼ Dilatative Kardiomyopathie (DCM):
  - LMNA ○ MYH7 ○ TNNT2 ○ MYBPC3
  - SGCD ○ TCAP ○ FKTN ○ PLN
  - NGS-Panel\*
- Fabry, Morbus (FD, GLA, α-Galactosidase A-Gen)
- ▼ Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM):
  - MYBPC3 ○ MYH7 ○ TNNT2 ○ TNNI3
  - GLA ○ CAV3 ○ DMD ○ PLN
  - NGS-Panel\*
- Katecholam. polym. ventr. Tachykardie, NGS-Panel\*
- Kippel-Trenaunay-Syndrom (AGGF1)
- ▶ Kardio-Fazio-Kutanes-Syndrom (CFC-Syndrom), siehe Syndromale Erkrankungen
- Linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie, LVNC, NGS-Panel\*
- Loeyes-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFB1, TGFB2)
- ▼ Long-QT-Syndrom (LQT):
  - KCNQ1 (LQT1) ○ KCNH2 (LQT2, HERG)
  - SCN5A (LQT3) ○ ANK2 (LQT4) ○ KCNE1 (LQT5)
  - KCNE3 (LQT6) ○ KCNJ2 (LQT7) ○ CACNA1C (LQT8)
  - CAV3 (LQT9) ○ SCN4B (LQT10) ○ AKAP9 (LQT11)
  - SNTA1 (LQT12) ○ KCNJ5 (LQT13)
  - CALM1 (LQT14) ○ CALM2 (LQT15)
  - NGS-Panel\*
- Marfan-Syndrom Typ 1 (FBN1)
- Mitochondriale Kardiomyopathie, NGS-Panel\*
- ▼ Noonan-Syndrom:
  - PTPN11 ○ SOS1 ○ RAF1 ○ RIT1
  - KRAS ○ NRAS ○ BRAF ○ MAP2K1
- Osler, Morbus (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)
- Pulmonal arterielle Hypertonie, NGS-Panel\*
- ▼ Short-QT-Syndrom (SQT):
  - KCNH2 (SQT1, HERG) ○ KCNQ1 (SQT2)
  - KCNJ2 (SQT3)
- ▼ Sick Sinus-Syndrom
  - HCN4 ○ SCN5A
- Vorhofflimmern, familiäres (SCN1B)
- Williams-Beuren-Syndrom (MLPA)

## HLA-Typisierung

- ▼ HLA-Typisierung:
  - HLA-A ○ HLA-B ○ HLA-C
  - HLA-DQB1 ○ HLA-DQA1 ○ HLA-DRB1
  - Abacavir Hypersensitivitätsreaktion (HLA-B\*5701)
  - Bechterew, Morbus (HLA-B27, ggf. Subtypisierung)
  - Narkolepsie (DQB1, DRB1, DQA1)
  - Zöliakie (DQA1\*05/DQB1\*02 + DQA1\*03/DQB1\*0302)

## Hörstörungen

- mtDNA tRNA<sup>Leu</sup> (MIDD; m.3243A>G)
- Neurofibromatose Typ 2 (NF2)
- Pendred-Syndrom (SLC26A4, DFNB4)
- Sensorineurale nicht syndromale Hörstörung Typ 1 (DFNB1, GJB2/CX26 und ggf. GJB6/CX30)
- ▼ Stickler-Syndrom
  - COL2A1 ○ COL11A1 ○ COL11A2
- Usher-Syndrom, NGS-Panel\*

## Kraniosynostosen

- Antley-Bixler-Syndrom mit DSD und Störung der Steroidbiosynthese (POR)
- Apert-Syndrom (FGFR2)
- Beare-Stevenson-Syndrom (FGFR2)
- Crouzon-Syndrom (FGFR2)
- Crouzon-Syndrom mit Acanthosis nigricans (FGFR3)
- Muenke-Syndrom (FGFR3)
- Osteoglophone Dysplasie (FGFR1)
- Pfeiffer-Syndrom (FGFR1, FGFR2)
- Saethre-Chotzen-Syndrom (TWIST1, ggf. FGFR3)

## Lebererkrankungen

- α1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Amyloid-Polyneuropathie, TTR-assoziiert (TTR)
- Cholestase, progr. familiäre intrahep., NGS-Panel\*
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)
- Gaucher, Morbus (GBA)
- ▼ Hämochromatose:
  - Typ1, HFE Mutationen C282Y, H63D
  - Typ1, HFE komplett
  - Typ2A, Hemojuvelin (HJV)
  - Typ2B, Hepsidin (HAMP)
  - Typ3 Tranferrinrezeptor 2 (TFR2)
  - Typ4 Ferroportin (SLC40A1)
  - Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (FTL, zur DD)
- Mitochon. Hepato(enzephalomyo)pathie, NGS-Panel\*
- Meulengracht (Gilbert), M. (UGT1A1 Promot. TA-Repeat)
- Polyzystische Lebererkrankung, NGS-Panel\*
- ▶ Porphyrinen, siehe dort!
- Wilson, Morbus (ATP7B)

## Lungenerkrankungen

- α1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- ▼ Ciläre Dyskinesie, primäre (PCD):
  - DNAI1 ○ DNAH5 ○ DNAH11 ○ CCDC39
  - CCDC40 ○ DNAI2 ○ DNAAF2 (KTU)
  - RSPH4A ○ RSPH9
- Cystische Fibrose, Mukoviszidose (CFTR)

## Muskelerkrankungen

- Duchenne/Becker Muskeldystrophie ○ MLPA + Seq.
- Einschlusskörpermyopathie (GNE)
- ▼ Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (EMDM):
  - (EMD, Xq28) ○ LMNA (LaminA/C) ○ FHL1

## ▼ Gliedergürteldystrophien

- Dominant:*
  - LGMD1A (MYOT) ○ LGMD1B (LMNA)
  - LGMD1C (CAV3) ○ LGMD1D (DNAJB6)
  - LGMD1E (DES) ○ LGMD1F (TNPO3)
- Rezessiv:*
  - LGMD2A (CAPN3) ○ LGMD2B (DYSF)
  - LGMD2C (SGCG) ○ LGMD2D (SGCA)
  - LGMD2E (SGCB) ○ LGMD2F (SGCD)
  - LGMD2G (TCAP) ○ LGMD2H (TRIM3)
  - LGMD2I (FKRP) ○ LGMD2J (TTN)
  - LGMD2K (POMT1) ○ LGMD2L (ANO5)
  - LGMD2M (FKTN) ○ LGMD2N (POMT2)
  - LGMD2O (POMGNT1) ○ LGMD2Q (PLEC)
  - LGMD12C (POMK) ○ LGMD2C9 (DAG1)
- Hyperkaliämische periodische Paralyse Typ 2 (SCN4A)
- Maligne Hyperthermie, NGS-Panel\*
- Metabolische Myopathie, NGS-Panel\*
- ▼ Miyoshi Muskeldystrophie
  - Typ 1 (DYSF) ○ Typ 3 (ANO5)
- Muskeldystrophien, NGS-Panel\*
- Muskeldystrophie, kongenitale (LMNA)
- Myopathie mit Spheroidkörpern (MYOT)
- Myopathie, myofibrilläre (MYOT)
- Myopathie proximal mit Ophthalmoplegie (MYH2)
- Myopathie, viscerale (ACTG2)
- ▼ Myotone Dystrophie
  - Typ 1 (DMPK) ○ Typ 2 (ZNF9)
- ▼ Myotonia congenita:
  - Typ Thomsen (CLCN1) ○ NGS-Panel\*
- Myotubuläre Myopathie, X-chromosomal (MTM1)
- Okulopharyngeale Muskeldystrophie (PABPN1)
- Rippling Muskelerkrankung Typ 2 (RMD 2, Caveolin 3)
- Spinale Muskelatrophie (SMA1-4, SMN1 copy number)
- Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA, Kennedy-Syndrom)
- Thyreotoxische periodische Paralyse (KCNJ18)
- Zentronukleäre Myopathie (DNM2)

## Neurologische und psychiatrische Erkrankungen

- Adrenoleukodystrophie (ABCD1)
- Alternierende Hemiplegie des Kindesalters (AHC, ATP1A2)
- ▼ Alzheimer-Demenz, familiäre:
  - Amyloid-Vorläufer-Protein (APP, Exon 16 und 17)
  - Präsenilin 1 (PSEN1) ○ Präsenilin 2 (PSEN2)
  - Prion-Protein-Gen (PRNP, zur Differentialdiagnose)
- Amyloid-Polyneuropathie, TTR-assoziiert (TTR)
- ▼ Amyotrophe Lateralsklerose, ALS
  - SOD1 ○ VABP ○ VCP ○ NGS-Panel\*
- Apnoe, neonatal, NGS-Panel\*
- ▶ Augenerkrankungen, siehe Augenerkrankungen
- Brunner-Syndrom (MAOA)
- CADASIL (NOTCH3) ○ CARASIL (HTRA1)
- Dentatorubrale Pallidoluyische Atrophie (DRPLA, ATN1)
- ▼ (Torsions-) Dystonie:
  - TOR1A/DYT1 GAG-Deletion ○ NGS-Panel\*
- ▼ Dravet-Syndrom:
  - SCN1A ○ NGS-Panel\*
- ▼ Epilepsie-Syndrome:
  - Benigne familiäre infantile Epilepsie NGS-Panel\*
  - Epilepsie, NGS-Panel\*
  - Neugeborenenkrämpfe, NGS-Panel\*
  - GABRD (GEFS+5, JME)
  - GABRG2 (GEFS+3)
  - GLUT1-Defizit-Syndrom (SLC2A1)

- GRIN2A
- KCNA2 (EIEE32)
- KCNQ2 (BFNS1, BFNIS, BFIE, EIEE7, Myokymia)
- KCNQ3 (BFNS2, BFIE, Myoclonus Epilepsie)
- PCDH19 (EIEE9)
- SCN1B (GEFS+1)
- SCN2A (BFNS, BFC3, GEFNIS, EIEE11)
- SCN9A (GEFS+2)
- Episodische Ataxie Typ 1 (EA1, KCNA1)
- Episodische Ataxie Typ 2 (EA2, CACNA1A)
- ▼ Familiäre hemiplegische Migräne (FHM):
  - FHM1 (CACNA1A1) ○ FHM2 (ATP1A2)
  - FHM3 (SCN1A)
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA; FMR1)
  - zusätzlich Seq. + MLPA
- Friedreich-Ataxie (FRDA1, FXN, GAA-Repeat + Seq.)
- ▼ Frontotemporale Demenz (FTD):
  - Mikrotubuli-assoziiertes Protein Tau (MAPT/FTDP-17)
  - Ubiquitin-positive FTD (GRN/FTLDU)
- Hereditäre spastische Paraparese (HSP, SPG) NGS-Panel\*
- Hirschsprung-Erkrankung Typ1 (RET)
- Huntington-Krankheit (Chorea Huntington, HD)
- Hydrocephalus (L1CAM)
- Hypokaliämische periodische Paralyse (CACNA1S)
- Leukodystrophie (LMNB1)
- ▼ Mentale Retardierung (autosomal dominant):
  - DOCK8 ○ DPP6
- Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)
- Migräne, NGS-Panel\*
- Myasthenie-Syndrome, NGS-Panel\*
- ▼ Neurodegen. mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA):
  - Aceruloplasminemia (CP)
  - Neuroferrinopathie (NBIA3, FTL)
  - Pantothenat-Kinase (PKAN/NBIA1, PANK2)
  - Phospholipase-A2 (PLAN/NBIA2, PLA2G6)
- ▼ Neuropathien, hereditäre:
  - CMT1A (PMP22 Duplikation) ○ CMT1B (MPZ)
  - CMT1C (LITAF/SIMPLE) ○ CMT1D (EGR2)
  - CMT1E (PMP22 Punktmutationen, Seq.)
  - CMT1F (NEFL) ○ CMT2A2 (MFN2)
  - CMT2B1 (LMNA) ○ CMT2E (NEFL)
  - CMT2I, J (MPZ) ○ CMTX1 (GJB1/CX32)
  - CHN/ Kongen. hypomyel. Neuropa. (PMP22, MPZ, EGR2)
  - Dejerine-Sottas-Syndrom/DSS (PMP22, MPZ, EGR2, NEFL)
  - HNPP/ Tomakulöse Neuropathie (PMP22 Del. & Seq.)
- Pontozerebelläre Hypoplasie, NGS-Panel\*
- ▼ Prion-Erkrankungen, familiäre:
  - Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, familiär (PRNP)
  - Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom (PRNP)
  - Insomnie, fatal familiäre (PRNP)
- Spinale Muskelatrophie (SMA1-4, SMN1 copy number)
- Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA, Kennedy-Syndrom)
- ▼ Spinocerebelläre Ataxie
  - SCA1 (ATXN1) ○ SCA2 (ATXN2)
  - SCA3 (ATXN3) ○ SCA6 (CACNA1A)
  - SCA7 (ATXN7) ○ SCA8 (ATXN8)
  - SCA12 (PPP2R2B) ○ SCA17 (TBP, HDL4)
  - weitere autosomal dominante Ataxien, NGS-Panel\*
  - Wilson, Morbus (ATP7B)
- ▼ Sprachentwicklungsstörungen:
  - FOXP1 ○ FOXP2

## Nierenerkrankungen

- ▼ Alport-Syndrom (AS):
  - COL4A3
  - COL4A4 (autos. rezessiv/-dominant, dünne Basalmembran-Nephropathy, TBMN)
  - X-chromosomal (XLAS, COL4A5) ○ NGS-Panel\*
- ▼ Azidose, distale renale tubuläre (dRTA)
  - SLC4A1 ○ ATP6V0A4 ○ ATP6V1B1
- Bartter-Syndrom, NGS-Panel\*
- Familiäre Hypokaliämie-Hypomagnesiämie, Gitelman-Syndrom, NGS-Panel\*
- Kongenitaler zentraler Diabetes insipidus (AVP)
- Kongenitaler nephrogener Diabetes insipidus (AVPR2)
- ▼ Nephronophthie:
  - NPHP2 ○ NPHP3
- Nephrotisches Syndrom, hereditär, NGS-Panel\*
- Nierenhypoplasie und Nierenagenesie, NGS-Panel\*
- Nierenzell-Karzinom, papillär TYP1 (MET) o. Typ2 (FH)
- Polyzystische Nierenerkrankung, dominant
  - Typ1 (PKD1) ○ Typ2 (PKD2) ○ NGS-Panel\*
- Polyzystische Nierenerkrankung, rezessiv, NGS-Panel\*
- Senior-Loken-Syndrom, NGS-Panel\*
- WAGR-Syndrom (PAX6 und WT1 MLPA)

## Pankreatitis / Pankreaserkrankungen

- ▼ Hereditäre Pankreatitis/Pankreatitis-Disposition
  - Kationisches Trypsinogen (PRSS1)
  - Chymotrypsin C (CTRC)
  - Trypsin Inhibitor (SPINK1)
  - Cystische Fibrose, atyp. (CFTR)
  - NGS-Panel\*
- Pankreasagenesie, hereditäre (PAGEN, PDX1)
- Pankreas-Karzinom, hereditär, NGS-Panel\*
- Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS, STK11)
- Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)

## Pharmakogenetik\*\*\*

- Abacavir Hypersensitivitätsreaktion (HLA-B\*5701)
- ABCC2, genetischer Transporterstatus
- Alkoholabhängigkeit (ADH1B Polimorph., protektiv)
- Angiotensin I-Converting Enzyme (ACE)
- Carboxylesterase 1 (CES1, z.B. b. Ritalin-, Tamiflu-Gabe)
- Cholinesterase, atypische (BCHE, Butyrylcholinesterase)
- COMT genetischer Status (Morphin-Dosierung)
- ▼ Cumarin/Phenprocoumon/Warfarin - fragl. Dosierung bei V. a. erhöhte Cumarin-Sensitivität
  - VKORC1 (Vit. K Epoxidreduktasekomplex 1) ○ CYP2C9
  - EPHX1 ○ GGCX ○ ORM1 ○ PROC (rs2069919)
- ▼ V. a. Cumarin-Resistenz:
  - VKORC1 (Vit. K Epoxidreduktaseplx. 1) ○ CYP4F2
- ▼ Cytochrom P450 Isoenzyme genetischer Metabolisierungsstatus:
  - CYP1A1 ○ CYP1A2 ○ CYP2B6 ○ CYP2C8
  - CYP2C9 ○ CYP2C19 (z.B. PPI)
  - CYP2D6 (z.B. bei Tamoxifen)
  - CYP2E1 ○ CYP3A4 ○ CYP3A5 ○ CYP4F2
  - CYP19A1 (Östrogentherapie, AI-Therapie)
- Dihydropyrimidin-Dehydrog. (DPD, Exon-14 skipping DPYD); seltenere Mutationen nach Rücksprache
- GSTM1 ○ GSTP1 ○ GSTT1 genet. Detoxifikationsstatus
- IL28B-Polymorphismus (rs12979860)
- ITPA-Polymorphismen (rs1127354 und rs7270101)
- MDR1 (ABCB1, PGP 170) genet. Transporterstatus
- NAT1 ○ NAT2 genet. Acetyliererstatus

- NQO1 genet. Metabolisiererstatus z.B. bei Benzolexpo.
- PON1 (Paraoxonase 1) z.B. bei Clopidogrelresistenz
- SLC01B1 (OATP2) z.B. Statin- oder Methotrexat-Gabe
- SOD2 genet. Metabolisierungsstatus
- Statintoleranz (ABCG2)
- SULT1A1 genet. Metabolisierungsstatus
- Testosteron-Therapie (AR-CAG-Repeat)
- Thiopurin-S-Methyltransferase (TPMT-Defizienz)
- UGT1A1 genet. Detoxifikationsstatus Irinotecan (SN38)
- UGT1A7 genet. Detoxifikationsstatus Irinotecan (SN38)

## Porphyrien

- Porphyrien, NGS-Panel\*
- Coproporphyrinogenoxidase (hered. Koproporphyrin, CPOX)
- Delta-aminolevulinat synthase 2 (Erythropoetische Protoporphyrin, X-chromosomal rezessiv, ALAS2)
- Ferrochelatase (Erythropoetische Protoporphyrin, FECH)
- Hydroxymethylbilansynthase (akut intermitt. Por, HMBS)
- Protoporphyrinogenoxidase (Porphyria variegata, PPOX)
- Sek. Koproporphyrin wg. Dubin-Johnson-Syndr. (ABCC2)
- Uroporphyrinogen-Decarboxylase (P. cutanea tarda, UROD)

## Skelett- und Bindegeweserkrankungen

- Achondrogenese (COL2A1)
- Achondrogenese Typ 1B (ACG1B, SLC26A2)
- Achondroplasie (FGFR3)
- Akromesomale Dysplasie Typ Maroteaux (NPR2)
- Akromikrische & geleophysische Dysplasie (FBN1)
- Arachnodaktylie, kong. kont. (CCA, Beals-Hecht-Syn., FBN2)
- Atelosteogenesis Typ 2 (AO2, SLC26A2)
- Diastrophe Dysplasie (DTD, SLC26A2)
- ▼ Ehlers-Danlos-Syndrom:
  - COL5A1 ○ COL5A2 (klassischer Typ, I & II)
  - COL3A1 (vaskulärer Typ, IV)
  - COL1A1 ○ COL1A2 (Ex. 6, Arthrochlasie Typ, VIIA/B)
  - TNXB (klassisch-ähnlicher Typ, cEDS)
- Gnathodiaphysäre Dysplasie (AN05)
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- Hypochondrogenese (COL2A1)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Kniest-Dysplasie (COL2A1)
  - ▶ Kraniosynostose, siehe dort!
- Lipodystrophien, NGS-Panel
- Loeys-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFB1, TGFB2)
- Mandibuloacral Dysplasie, atypisch (LMNA)
- Marfan-Syndrom Typ 1 (FBN1)
- ▼ Multiple Epiphysäre Dysplasie (MED/EDM), dominant:
  - COMP (Typ 1) ○ COL9A2 (Typ 2) ○ COL9A3 (Typ 3)
  - MATN3 (Typ 5) ○ COL9A1 (Typ 6)
- Multiple Epiphysäre Dysplasie (MED/EDM), rezessiv (SLC26A2)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1/COL1A2)
- Pseudoachondroplasie (PSACH, COMP)
- ▼ SHOX-Defizienz:
  - Kleinwuchs, idiopathischer
  - Langer-Syndrom ○ Leri-Weill-Syndrom
- Shwachman-Diamond Syndrom (SBDS)
- ▼ Stickler-Syndrom
  - COL2A1 ○ COL11A1 ○ COL11A2
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)
- Typ II Kollagenopathie (COL2A1)



## Stoffwechselerkrankungen

- 2-Methylacetoacetyl-CoA-Thiolase-Mangel (T2, ACAT1)
- 17-β-Hydroxysteroid Dehydrog. X-Mangel (HSD17B10)
- 5-Oxoprolinase-Mangel (OPLAH)
- ▼ Adipositas frühmanifest
  - MC4R ○ LEP ○ LEPR ○ ENPP1
  - POMC (+ rote Haare) ○ SIM1
  - NGS-Panel\*
- Albinismus, okulär/okulokutan, NGS-Panel\*
- Alpha Mannosidose I & II (MAN2B1)
- CoEnzym Q10 Defizienz NGS-Panel\*
- Cystische Fibrose, Mukoviszidose (CFTR)
- Diabetes Insipidus (AVPR2)
- Diabetes mellitus, transient neonatal, 1(UPD6, ZFP57)
- M. Fabry (FD, GLA, α-Galactosidase A-Gen)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (ALDOB)
- Fruktose-1,6-Bisphosphatase Mangel (FBP1)
- Galaktosämie, klass. (Galaktose-1-P-Uridyltransf., GALT)
- M. Gaucher (GBA)
- Glutathionsynthetase-Mangel (GSS)
- Glykogenose Typ 0 (Glykogen-Synthase-Mangel, GYS2)
- Glykogenose Typ XIV (PGM1)
- Glykogenosen, NGS-Panel\*
- HMG-CoA-Lyase-Mangel (HMGCL)
- HMG-CoA-Synthase-Mangel (HMGCS2)
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- Laktoseintoleranz (-13910 Polymorphismus)
- Lipodystrophie Typ 2 (LMNA)
- ▼ Medium-Chain Acyl CoA Dehydrog. (MCAD, ACADM)
  - K329E ○ ACADM-Seq.
- Mitoch. Hepato(enzephalomyo)pathie, NGS-Panel\*
- Mitochondriale Kardiomyopathie, NGS-Panel\*
- Mitochondriopathien, nukleär, NGS-Panel\*
- Mitochondriales Genom, NGS-Panel\*
- (Gilbert) Meulengracht, M., UGT1A1 Promot. TA-Repeat
- Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel (SLC16A1)
- ▼ Mukopolysaccharidosen:
  - GALNS ○ GLB1
  - IDS ○ IDUA ○ NGS-Panel\*
- ▼ Niemann-Pick, Morbus
  - Typ 1 (NPC1) ○ Typ 2 (NPC2)
- Phenylketonurie (Phenylalaninhydroxylase PAH)
- Pompe, Morbus (Lysosomale α-1,4-Glycosidase, GAA)
- Refsum-Syndrom, NGS-Panel\*
- Succinyl-CoA:3-Oxoacyl-CoA-Transferase-Mangel (SCOT, OXCT1)
- Wilson, Morbus (ATP7B)

## Syndromale Erkrankungen

- 1p36 Deletionssyndrom (MLPA)
- 2p16.3 Deletionssyndrom (MLPA)
- 15q11-q13 Duplikationssyndrom (mat., MLPA, Mikrosat.)
- Angeborene Herzfehler, NGS-Panel\*
- Achalasia-Addisonianism-Alacrima-Syndrom (AAAS)
- ADULT-Syndrom (TP63)
- ▼ Angelman-Syndrom:
  - MLPA 15q.11-13 ○ UBE3A-Seq./MLPA
  - weitere Gene, NGS-Panel\*
- Alpha-Thalassämie mentale Retardierung-Syndrom, X-chromosomal (ATRX-Syndrom)
- Alport-Syndrom, siehe Nierenerkrankungen
- Alstrom-Syndrom (ALMS1)
- Arachnodaktylie, kong. kont. (CCA, Beals-Hecht Syn., FBN2)
- Array-Analyse (DNA-Chip)\*\*\*\*
- Autismus-Spektrum Störungen, NGS-Panel\*
- Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ1 ("APECED", AIRE)
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (BRRS, PTEN)
- ▼ Bardet-Biedel-Syndrom:
  - BBS1 ○ BBS2 ○ BBS3 (ARL6)
  - BBS4 ○ BBS5 ○ BBS6 (MKKS)
  - BBS7 ○ BBS8(TTC8) ○ BBS9 (PTHB1)
  - BBS10 ○ BBS11 (TRIM32) ○ BBS12
  - BBS13 (MKS) ○ BBS17 (LZTFL1)
  - BBS18 (BBIP1) ○ BBS19 (IFT27)
  - NGS-Panel\*
- ▼ Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)
  - 11p15.5 (MLPA) ○ CDKN1C-Seq.
- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- Brachydaktylie Syndaktylie Typ Zhao (HOXD13)
- Carpenter-Syndrom (RAB23)
- CHARGE-Syndrom (CHD7)
- Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD, siehe Lungenerkrankung.)
- Clouston-Syndrom (Hidrot. Ektoder. Dysplasie 2, HED2, GJB6)
- Cornelia-de-Lange-Syndrom NGS-Panel\*
- Costello-Syndrom (HRAS)
- Cri-du-chat-Syndrom (5p15, MLPA)
- Diabetes mellitus, transient neonatal, 1 (UPD6, ZFP57)
- DiGeorge-Syndrom (Deletionsnachweis, MLPA)
- Ehlers-Danlos-Syndrom (siehe Skelett-/Bindegewebs-erkrankungen)
- Floating-Harbor-Syndrom (SRCAP)
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA; FMR1)
  - zusätzlich Seq. + MLPA
- Fraser-Syndrom, NGS-Panel\*
- Hermansky-Pudlak-Syndrom, NGS-Panel\*
- Hirschsprung-Erkrankung Typ1 (RET)
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- Hutchinson-Gilford-Progerie (LMNA)
- Hystrix-like-Ichthyosis-Taubheit-Syndrom (HID; GJB2)
- Joubert-Syndrom, NGS-Panel\*
- ▼ Kabuki-Syndrom
  - KMT2D ○ KDM6A
- ▼ Kardio-Fazio-Kutanes-Syndrom (CFC-Syndrom):
  - BRAF ○ MAP2K1 ○ MAP2K2 ○ KRAS
- Kraniosynostose, siehe dort!
- Keratitis-Ichthyosis-Taubheit-Syndrom (KID; GJB2)
- Langer-Giedion-Syndrom (TRPS1- & EXT1-MLPA, 8q24)
- Legius-Syndrom (NF1-ähnliches Syndrom, SPRED1)
- Leigh-Syndrom, NGS-Panel\*
- ▼ Leopard-Syndrom:
  - PTPN11 ○ RAF1 ○ BRAF
- ▼ Lissenzephalien:
  - PFAFH1B1 ○ NGS-Panel\*
- Loays-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFBR1, TGFBR2)
- Malouf-Syndrom (LMNA)
- Marfan-Syndrom Typ1 (FBN1)
- Marshall-Smith-Syndrom Typ1 (NFIX)
- Meckel-Syndrom, NGS-Panel\*
- Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale-Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom 2 (AKT3)
- MELAS-Syndrom (m.3243A>G)
- Mikroceph.-Anolphth.-Kolombom-Kompl., NGS-Panel\*
- ▼ Mikrozephalie
  - MCPH5 (ASPM) ○ NGS-Panel\*
- Miller-Dieker-Syndrom (MLPA, 17p13.3)
- ▼ Neurofibromatose:
  - Typ 1 (NF1) ○ Typ 2 (NF2)

- Noonan-Syndrom, siehe Kleinwuchs/Mikrosomie
- Pendred Syndrom (SLC26A4, DFNB4)
- Phelan-McDermid-Syndrom (22q13, MLPA)
- Pitt-Hopkins-Syndrom 2 (NRXN1)
- Potocki-Lupski-Syndrom (17p11.2, MLPA)
- Pontozebelläre Hypoplasie, NGS-Panel\*
- Prader-Willi-Syndrom
- Proteus-Syndrom / Proteus-like-Syndrom (PTEN)
- ▼ Rett-Syndrom/ MRX13/ Lubs-Typ:
  - MECP2 ○ CDKL5 ○ FOXP1
- ▼ Rubinstein-Taybi-Syndrom
  - CREBBP ○ EP300
- Schaaf-Yang-Syndrom (MAGEL2)
- Senior-Loken-Syndrom, NGS-Panel\*
- SHOX-Defizienz, siehe Kleinwuchs / Mikrosomie
- Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)
- Simson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 1 (GPC3)
- ▼ Silver-Russel-Syndrom (SRS)
  - 11p15.5 ○ UPD7 (MLPA & Mikrosat.-Analyse)
  - Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- ▼ Smith-Magenis-Syndrom,
  - 17p11.2 (MLPA, SMS) ○ RAI1-Seq.
- ▼ Sotos-Syndrom
  - Typ 1 (NSD1) ○ Typ 2 (NFI) ○ NGS-Panel\*
- ▼ Stickler-Syndrom
  - COL2A1 ○ COL11A1 ○ COL11A2
- ▼ Uniparentale Disomien (UPD):
  - 6 ○ 7 ○ 11 ○ 14 ○ 15 ○ 19 ○ 20
- Usher-Syndrom, NGS-Panel\*
- WAGR- oder WAGRO- Syndrom (MLPA, 11p14-p12)
- Weaver-Syndrom (EZH2)
- Williams-Beuren-Syndrom (MLPA)
- Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p16, MLPA)
- ▼ X-chromosomale mentale Retardierung
  - ARX ○ IQSEC2 ○ NGS-Panel\*
- X-Inaktivierungsuntersuchung
- XIST-Sequenzierung
- Y-Chromosom-Nachweis (bei Turner-Syndrom)
- Zellweger-Syndrom, NGS-Panel\*

## Tumorerkrankungen / Erbliche Tumorsyndrome

- Basaliom, NGS-Panel\*
- ▼ Brust-und/oder Ovarialkrebsyndrom, hereditär
  - BRCA1 ○ BRCA2 ○ RAD51C ○ RAD51D
  - TP53 ○ CHEK2 ○ PALB2 ○ BRIP1
  - ATM ○ BARD1 ○ CDH1 ○ PTEN
  - STK11 ○ NGS-Panel\*
- ▼ CMMRD-Syndrom („Constitutional Mismatch Repair“ Defizienz)
  - MLH1 ○ MSH2 ○ MSH6 ○ PMS2 (rezessiv)
  - Mikrosatelliteninstabilität im Tumor (MSI)
- ▼ Cowden-Syndrom:
  - PTEN ○ KLLN ○ PIK3CA ○ AKT1
- Cowden-like Syndr.(Brust/Niere/pap. Schilddr. SDHD+B)
- Familiäre Hypophysenadenome FHIT, FIPA (AIP)
- ▼ Gastrointestinaler Stromatumor, hereditär
  - KIT, PDGFRA, (ggf. NF1)
  - Carney-Stratakis-Syndr. mit GIST & Paragangliomen  
Insb. Pädiatrische Pat. (SDHB, SDHD, SDHC)
- Endometrium-Karzinom NGS-Panel\*
- ▼ HNPCC (Lynch-Syndr., Kolon-CA, fam. nicht-polypöses)
  - MLH1 ○ MSH2 ○ MSH6 ○ PMS2
  - ggf. ○ EPCAM (MLPA) ○ POLE ○ POLD1
  - Mikrosatelliteninstabilität im Tumor (MSI) ○ BRAF

