



Nierenerkrankungen	
<input type="checkbox"/> 325 Alport-Syndrom (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 331 Nephrotisches Syndrom/ Fokal-segmentale Glomerulosklerose (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 10 Heterotaxie/ Ziliopathien (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 328 Polyzystische Nierenerkrankungen, autosomal dominant (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 206 Nebenniereninsuffizienz (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 329 Polyzystische Nierenerkrankungen, autosomal rezessiv (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 327 Nephrolithiasis (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 330 Polyzystische Nierenerkrankungen, gesamt (Genpanel)
Schilddrüsenkrankungen/ Nebenschilddrüsenkrankungen	
<input type="checkbox"/> 184 Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)	<input type="checkbox"/> 187 TSH-Rezeptordefizienz (TSHR)
<input type="checkbox"/> 185 Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)	<input type="checkbox"/> 188 Schilddrüsenkrankungen (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 139 Pendred-Syndrom (SLC26A4)	<input type="checkbox"/> 332 Hypoparathyreodismus (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 186 Schilddrüsenhormonresistenz (THRB)	<input type="checkbox"/> 333 Hyperparathyreodismus (Genpanel)
Pharmakogenetik	
Medikamentöse Therapie- Leistungen der gesetzl. Krankenkasse	
<input type="checkbox"/> 168 Eliglustat (CYP2D6, relevante Allele)*	<input type="checkbox"/> 167 Mavacamten (CYP2C19, relevante Allele)*
<input type="checkbox"/> 172 5-Fluorouracil (DPYD, relevante Allele)*	<input type="checkbox"/> 334 Siponimod (CYP2C9, relevante Allele)*
<input type="checkbox"/> 182 Irinotecan (UGT1A1, rs3064744, rs4148323)	
weitere Analysen, Selbstzahler-Leistungen (IGEL)	
s. gesonderter Anforderungsschein	
Skelett- und Wachstumsstörungen	
<input type="checkbox"/> 5 FGFR3-assoziierte Erkrankungen	<input type="checkbox"/> 193 Kraniosynostosen (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 73 Sotos-Syndrom (NSD1)	<input type="checkbox"/> 64 Makrozephalie (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 335 Extremitätenfehlbildungen (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 65 Mikrozephalie (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 336 Exostosenkrankheit (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 194 Osteogenesis imperfecta (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 62 Großwuchs (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 233 Skelettdysplasien (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 337 Jeune-Syndrom (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 338 Syndaktylie/ Polydaktylien/ Synostosen (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 63 Kleinwuchs (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 67 Multiple Fehlbildungen/ Dysmorphien (Genpanel)
Stoffwechselerkrankungen	
<input type="checkbox"/> 4 Adrenogenitales Syndrom (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 350 Homocystinurie durch MTHFR-Defizienz, MTHFR-Varianten (rs1801133, rs1801131)*
<input type="checkbox"/> 339 Ahornsiruperkrankung (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 197 Hyperbilirubinämie (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 195 Akute intermittierende Porphyrie (HMB5)	<input type="checkbox"/> 349 Hyperinsulinismus (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 196 Alpha-1-Antitrypsinmangel (SERPINA1)	<input type="checkbox"/> 341 Hyperkaliämie und Pseudohypoaldosteronismus (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 325 Alport-Syndrom (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 347 Hypokalziurische Hyperkalzämie (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 344 Amyloidose (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 348 Lysosomale Speicherkrankheiten (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 82 Cystische Fibrose/ CFTR-assoziierte Erkrankungen (CFTR)	<input type="checkbox"/> 202 Maturity-onset Diabetes of the Young (Genpanel)
1. Stufe: häufigste mitteleuropäische Varianten	<input type="checkbox"/> 96 Morbus Meulengracht/ Gilbert-Syndrom, UGT1A1-Promotorvariante (rs3064744)
2. Stufe: vollständige Sequenzierung	<input type="checkbox"/> 198 Morbus Wilson (ATP7B)
<input type="checkbox"/> 345 Galaktosämie (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 203 Mukopolysaccharidosen (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 199 Glykogenspeicherkrankheit (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 351 Phenylketonurie (PAH)
<input type="checkbox"/> 200 Glykosylierungsdefekte (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 343 Phosphatdiabetes/ hypophosphatämische Rachitis (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 273 Hämochromatose Typ 1 (HFE-Varianten (C282Y; rs1800562 / H63D; rs1799945))*	<input type="checkbox"/> 204 Porphyrin (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 340 Hämochromatose, seltene Formen (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 342 Purin-/ Pyrimidin-Stoffwechselfstörungen (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 346 Hereditäre Hypertonie (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 205 Zellweger-Syndrom (Genpanel)
Tumorerkrankungen	
<input type="checkbox"/> 354 Darmkrebs (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 228 Nephroblastom/ Wilms-Tumor (WT1)
<input type="checkbox"/> 219 Endometriumkarzinom (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 206 Neurofibromatose Typ 1 (NF1)
<input type="checkbox"/> 299 Fanconi Anämie (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 207 Neurofibromatose Typ 2 (NF2)
<input type="checkbox"/> 220 Gastrointestinaler Stromatumor (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 357 Nierenkarzinom (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 212 Gorlin-Goltz-Syndrom (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 218 Ovarialkarzinom (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 267 Hämangiome (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 222 Pankreaskarzinom (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 216 Hauttumore (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 226 Paragangliom/ Phäochromozytom (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 217 Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 209 Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)
<input type="checkbox"/> 356 Hypophysenadenom (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 224 Polyposis (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 352 Leiomyomatosis (FH)	<input type="checkbox"/> 358 Prostatakarzinom (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 213 Li Fraumeni (LFS)	<input type="checkbox"/> 225 PTEN-Hamartom-Tumorsyndrom (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 223 Lynch Syndrom (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 355 Schilddrüsenkarzinom (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 221 Magenkarzinom (Genpanel)	<input type="checkbox"/> 214 Schwannomatose (Genpanel)
<input type="checkbox"/> 215 Medulläres Schilddrüsenkarzinom (RET)	<input type="checkbox"/> 353 Therapie mit PARP-Inhibitoren (Olaparib)
<input type="checkbox"/> 184 Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)	<input type="checkbox"/> 208 Tuberosöse Sklerose (TSC1, TSC2)
<input type="checkbox"/> 185 Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)	<input type="checkbox"/> 211 Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)

Die angebotenen Genpanel werden nach international anerkannten Qualitätsstandards zusammengestellt und regelmäßig aktualisiert.
Die im Rahmen der Panelanalysen untersuchten Gene finden Sie auf unserer Homepage.

Für privat versicherte Patienten ist eine Kostenübernahmeerklärung notwendig. Kostenvoranschläge werden auf Anfrage bereitgestellt.

*Fremdversand (Leistungen aus unseren Partnerlaboren)
*Der Analyt wird mit einer nach DIN EN ISO 15189 akkreditierten Untersuchungstechnik ermittelt.
Verzeichnis unter: zotzklimas.de/service/leistungsverzeichnis

KAISER DATA GmbH www.kaiserdata.at 11



Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten geb. am

Kostenträgerkennung Versicherten-Nr. Status

Betriebsstätten-Nr. Arzt-Nr. Datum

Eintrag nur bei Weiterüberweisung!
Betriebsstätten-Nr. des Erstveranlassers Arzt-Nr. des Erstveranlassers

Überweisungsschein für in-vitro-diagnostische Auftragsleistungen

Kurativ Präventiv bei belegärztl. Behandlung Unfall, Unfallfolgen

Auftragsnummer des Labors
Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einkleben!

Knappschafts-kennziffer Quartal

--	--	--	--

Q J J
 Geschlecht

Kontrolluntersuchung bekannte Infektion

SER eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß § 16 Abs. 3a SGB V

Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch

Abnahmedatum Abnahmezeit
 T T M M J J h h m m
 SSW

Befund eilt, Übermittlung an Telefon Fax Nr. _____

Diagnose/Verdachtsdiagnose

Befund/Medikation

Auftrag

Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt

Muster 10 (4.2024)

Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülerunfällen

Allgemein Humangenetische Untersuchungen

Ansprechpartner für Rückfragen und Befundübermittlung

Arztname Telefon Fax

Nachrichtliche Befundübermittlung

Arztname Telefon Ort

Heparinblut Mundschleimhautabstrich Fruchtwasser Abortmaterial Sonstiges Material DNA extrahiert aus

EDTA-Blut Chorionzotten (CVS) Nabelschnurblut

Zytogenetik und Molekularzytogenetik pränatal

1 Karyotypisierung (Fruchtwasser) Geschlechtsangabe 242 ja 243 nein

281 Karyotypisierung (Chorionzotten)

2 Pränataler Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X/Y)

3 Array-CGH (hochauflösende molekulare Karyotypisierung)

Molekulargenetik pränatal

4 Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2) 13 Intrauterine Wachstumsretardierung (Genpanel)

9 Fetale Akinesie/Arthrogryposis multiplex congenita (Genpanel) 193 Kraniosynostosen (Genpanel)

5 FGFR3-assoziierte Erkrankungen 14 Nierenerkrankungen (Genpanel)

10 Heterotaxie/ Ziliopathien (Genpanel) 15 Noonan-Syndrom (Genpanel)

11 Hirnfehlbildung (Genpanel) 232 RASopathien (Genpanel)

12 Hydrops fetalis/ Lymphödem (Genpanel) 17 Skelettdysplasien/ Extremitätenfehlbildungen (Genpanel)

253 Hydrozephalus (Genpanel) 18 Strukturelle Herzfehler (Genpanel)

Zytogenetik und Molekularzytogenetik postnatal

19 Karyotypisierung, Lymphozyten 24 FISH Ullrich-Turner-Syndrom

20 Karyotypisierung, Abortgewebe 25 FISH DiGeorge-Syndrom

21 Molekulare Karyotypisierung, Abortgewebe (Chr. 13, 15, 16, 18, 21, 22, X/Y) 26 FISH Klinefelter-Syndrom

22 Array-CGH (hochauflösende molekulare Karyotypisierung) 254 FISH Williams-Beuren-Syndrom

23 FISH Down-Syndrom 273 FISH andere Mikrodeletionssyndrome _____ (Freifeld)

KAISER DATA GmbH www.kaiserdata.at 11



Molekulargenetik postnatal	
Augenerkrankungen	
29 Achromatopsie (Genpanel)	33 Retinitis pigmentosa (Genpanel)
30 Albinismus (Genpanel)	34 Stargardt-Krankheit (Genpanel)
31 Lebersche kongenitale Amaurose (Genpanel)	35 Usher-Syndrom (Genpanel)
32 Optikusatrophie (Genpanel)	36 Zapfen-Stäbchen Dystrophien (Genpanel)
Autoinflammatorische Syndrome/ Immundefekte/ Rheumatische Erkrankungen	
39 Angioödem (Genpanel)	261 Hyperurikämie (Genpanel)
257 Arthritis (Genpanel)	47 Immundefekt kombiniert/ syndromal (Genpanel)
256 Ataxia-Teleangiectasia (Genpanel)	42 kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom (FCAS; <i>NLRP3</i>)
45 Autoinflammatorische Syndrome (Genpanel)	40 Morbus Bechterew (HLA-B27)
37 Familiäres Mittelmeerfieber (Genpanel)	44 Morbus Crohn/ Colitis ulcerosa (Genpanel)
259 Fanconi Anämie (Genpanel)	41 Muckle-Wells-Syndrom (<i>NLRP3</i>)
258 Granulomatose (Genpanel)	43 Periodische Fiebersyndrome (Genpanel)
260 Hereditäre Neutropenie (Genpanel)	263 Severe combined immunodeficiency (Genpanel)
38 Hyper-IgD-Syndrom (<i>MVK</i>)	262 Systemic Lupus Erythematoses (Genpanel)
Bindegewebs-, Gefäß- und Hauterkrankungen	
30 Albinismus (Genpanel)	275 Hypophosphatasie (<i>ALPL</i>)
265 Amelogenesis imperfecta (Genpanel)	55 Ichthyosen/ Keratinisierungsstörungen (Genpanel)
39 Angioödem (Genpanel)	268 Isolierte Alopezie (Genpanel)
48 Arachnodaktylie, kongenital kontraktuell (<i>FBN2</i>)	277 Kavernoöses Angiom (Genpanel)
276 CADASIL/ CARASIL (Genpanel)	269 Loews-Dietz-Syndrom (Genpanel)
50 Ehlers-Danlos-Syndrom (Genpanel)	52 Marfan-Syndrom (<i>FBN1</i>)
49 Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (<i>COL3A1</i>)	270 Mastozytose (Genpanel)
266 Ektodermale Dysplasie (Genpanel)	271 Morbus Osler (Genpanel)
56 Epidermolysis bullosa (Genpanel)	74 Stickler-Syndrom (Genpanel)
274 Erythromelalgie (<i>SCN9A</i>)	272 Syndromale Alopezie (Genpanel)
267 Hämangiome (Genpanel)	53 Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (Genpanel)
Entwicklungsstörungen, -verzögerung/ geistige Behinderung, Epilepsien	
155 Autismus (Genpanel)	66 Muskelhypotonie (Genpanel)
225 Dravet-Syndrom (Genpanel)	279 Neonatale Spastik-epileptische Enzephalopathie (Genpanel)
278 Epilepsie (Genpanel)	15 Noonan-Syndrom (Genpanel)
226 Epilepsie fokal/ generalisiert (Genpanel)	232 RASopathien (Genpanel)
227 Epileptische Enzephalopathie (Genpanel)	71 Rett-Syndrom (<i>MECP2</i>)
58 Fragiles-X-Syndrom (<i>FMR1</i> -Repeat)	74 Stickler-Syndrom (Genpanel)
221 Hirnfehlbildungen (Genpanel)	208 Tuberoöse Sklerose (<i>TSC1, TSC2</i>)
68 Joubert-Syndrom (Genpanel)	76 Exom (Indexpatient)
69 Laurence-Moon-Biedl-Bardet-Syndrom (Genpanel)	77 Trio-Exom (Indexpatient, Vater, Mutter; klinische Angaben zu Indexpatient und Eltern dringend erforderlich)
70 Meckel-Gruber Syndrom (Genpanel)	
Fettstoffwechselerkrankungen	
228 Adipositas (Genpanel)	89 Hypobetalipoproteinämie, <i>APOB</i> -Variante (rs5742904)
229 Hypercholesterinämie (Genpanel)	284 Lipodystrophie (Genpanel)
281 Hyperlipidämie (Genpanel)	90 Lipoproteinlipase-Mangel (<i>LPL</i>)
88 Hyperlipoproteinämie Typ III, <i>APOE</i> -Varianten (rs429358, rs7492)	280 LPA-Defizienz, <i>LPA</i> -Varianten (rs10455872, rs3798220)
282 Hypertriglyceridämie (Genpanel)	148 Morbus Fabry (<i>GLA</i>)
283 Hypobetalipoproteinämie (Genpanel)	
Fertilitätsstörungen/ Störung der Geschlechtsentwicklung	
Störung der Geschlechtsentwicklung	
79 5-Alpha-Reduktase-Mangel (<i>SRD5A2</i>)	
78 Androgeninsensitivitäts-Syndrom (<i>AR</i>)	
81 Geschlechtsdeterminierende Region, <i>SRY</i>	
285 Geschlechtsdifferenzierungsstörung (Genpanel)	
Männliche Fertilitätsstörung	
82 Aplasie des Vas deferens, <i>CFTR</i>	362 Azoospermie, nicht-obstruktiv (Genpanel)
1. Stufe: häufigste mitteleuropäische Varianten	83 Hypogonadotroper Hypogonadismus/ Kallmann-Syndrom (Genpanel)
2. Stufe: vollständige Analyse <i>CFTR</i> -Gen	363 Spermiendefekte (Form und Beweglichkeit) (Genpanel)
80 Azoospermie-Faktor (AZF)	84 Männliche Fertilitätsstörung, gesamt (Genpanel)
282 Azoospermie, obstruktiv (<i>CFTR, ADGRG2</i>)	
Weibliche Fertilitätsstörung	
4 Adrenogenitales Syndrom (Genpanel)	86 Ovariale Dysgenese (Genpanel)
286 Eizellreifungsdefekt (Genpanel)	85 Prämatüre Ovarialinsuffizienz
287 Habituelle Aborte (Genpanel)	1. Stufe: <i>FMR1</i> -Prämutation
83 Hypogonadotroper Hypogonadismus/ Kallmann-Syndrom (Genpanel)	2. Stufe: Genpanel
289 Molenschwangerschaft (Genpanel)	291 weibliche Fertilitätsstörung, gesamt (Genpanel)
Gastroenterologische Erkrankungen/ Nahrungsmittelunverträglichkeiten	
91 Alkohol-Intoleranz (<i>ALDH2</i>)	202 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY)
94 Favismus (<i>G6PD</i>)	44 Morbus Crohn/ Colitis ulcerosa (Genpanel)
92 Fruktose-Intoleranz (<i>ALDOB</i>)	96 Morbus Meulengracht/ Gilbert-Syndrom, <i>UGT1A1</i> -Promotorvariante (rs3064744)
97 Hereditäre Pankreatitis (Genpanel)	229 Nutrigenetik-Panel (Laktose-, Fruktose-, Alkohol-Intoleranz, Favismus, Zöliakie)
93 Laktoseintoleranz, <i>LCT</i> -Promotorvariante (rs4988235)	95 Zöliakie (HLA-DQB1)
293 LPAC-Syndrom (Genpanel)	

Gerinnungsstörungen/ Hämatologische Erkrankungen	
Thrombophilie	
273 ACE-I/D-Variante (rs1799752)*	103 Plasminogen-Mangel (<i>PLG</i>)
102 Antithrombin-Mangel (<i>SERPINC1</i>)	104 Protein C-Mangel (<i>PROC</i>)
273 FGG-Variante (rs2066865)*	295 Protein C-Rezeptordefizienz (<i>PROCR</i>)
273 FV-HR2-Variante (rs1800595)*	105 Protein S-Mangel (<i>PROS1</i>)
273 FV-Leiden-Variante (rs6025)*	106 Protein Z-Mangel (<i>PROZ</i>)
273 <i>GP1a</i> -Variante (rs1126643)*	273 Prothrombin-Variante (rs1799963)*
178 Homocystinurie durch MTHFR-Defizienz, <i>MTHFR</i> -Varianten (rs1801133, rs1801131)*	296 Thrombomodulin-Defekt (<i>THBD</i>)
273 <i>HPA-1a/1b</i> -Variante (rs5918)*	109 von Willebrand-Syndrom (<i>VWF</i>)
273 <i>PAI1-4G/5G</i> -Variante (rs1799889)*	
Thrombophilie/ Thrombozytopathien	
110 Bernard-Soulier-Syndrom (<i>GP9, GP1BA, GP1BB</i>)	
300 Thrombophilie (Genpanel)	
126 Thrombozytopathie/ Thrombozytopenie (Genpanel)	
Thalassämie/ Anämie	
112 Alpha-Thalassämie (<i>HBA1, HBA2</i>)	299 hypochrome mikrozytäre Anämie (Genpanel)
111 Beta-Thalassämie (<i>HBB</i>)	127 Sphärozytose (Genpanel)
297 Eisenrefraktäre Eisenmangelanämie (<i>IRIDA; TMPRSS6</i>)	
Hämophilie	
113 Faktor II-Mangel (<i>F2</i>)	116 Faktor X-Mangel (<i>F10</i>)
115 Faktor VII-Mangel (<i>F7</i>)	123 Fibrinogen-Störung (<i>FGA, FGB, FGG</i>)
114 Faktor V-Mangel (<i>F5</i>)	359 Hämophilie (Genpanel)
119 Faktor XIII-Mangel (<i>F13</i>)	121 Hämophilie A (<i>F8</i>)*
118 Faktor XII-Mangel (<i>F12</i>)	122 Hämophilie B (<i>F9</i>)
117 Faktor XI-Mangel (<i>F11</i>)	120 Kombierter FVIII/ Faktor V-Mangel (<i>LMAN1, MCFD</i>)
Hörstörungen	
141 Hörstörung, autosomal dominant (Genpanel)	302 Hörstörung, syndromal (Genpanel)
140 Hörstörung, autosomal rezessiv Typ IA/IB (<i>GJB2, GJB6</i>)	143 Hörstörungen, X-chromosomal (Genpanel)
142 Hörstörung, autosomal rezessiv (Genpanel)	139 Pendred-Syndrom (<i>SLC26A4</i>)
301 Hörstörung, gesamt (Genpanel)	35 Usher-Syndrom (Genpanel)
Kardiovaskuläre Erkrankungen	
128 Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (Genpanel)	304 Maligne Hyperthermie (Genpanel)
129 Arrhythmogene Erkrankungen, klinisch unspezifisch (Genpanel)	305 Moyamoya-Erkrankung (Genpanel)
130 Brugada-Syndrom (Genpanel)	306 Non compaction Kardiomyopathie (Genpanel)
134 Dilatative Kardiomyopathie (Genpanel)	135 Restriktive Kardiomyopathie (Genpanel)
138 Hereditäre pulmonale arterielle Hypertonie (Genpanel)	307 Schlaganfall (Genpanel)
136 Hypertrophe Kardiomyopathie (Genpanel)	133 Short QT-Syndrom (Genpanel)
303 Idiopathic Ventricular Fibrillation (Genpanel)	234 Strukturelle Herzfehler (Genpanel)
131 Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (Genpanel)	53 Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (Genpanel)
269 Loews-Dietz-Syndrom (Genpanel)	308 Vorhofflimmern (Genpanel)
132 Long QT-Syndrom (Genpanel)	
Leber- und Pankreaserkrankungen	
309 Alagille Syndrom (Genpanel)	204 Porphyrin (Genpanel)
310 Cholestase, intrahepatisch (Genpanel)	311 Polyzystische Lebererkrankungen (Genpanel)
97 Hereditäre Pankreatitis (Genpanel)	
Neurologische/ Neuromuskuläre Erkrankungen	
Ataxie	
312 Episodische Ataxie (Genpanel)	1. Stufe: SCA1,2,3,6,7,8 und 17 (Repeats)*
313 FraX assoziiertes Tremor/Ataxie Syndrom (<i>FMR1</i> -Repeat)	154 2. Stufe: Ataxie, gesamt (Genpanel)
314 Ataxie, autosomal dominant	314 Friedrich-Ataxie (FRDA, <i>FXN</i> -Repeat)*
Bewegungsstörung	
144 Chorea Huntington (<i>HTT</i> -Repeat)	164 Spastik (Genpanel)
156 Dystonie (Genpanel)	316 Spastische Ataxie Typ Charlevoix-Saguenay (Genpanel)
163 Parkinson (Genpanel)	315 Spastische Spinalparalyse (Genpanel)
Demenz	
317 Frontotemporale Demenz/ Amyotrophe Lateralsklerose Typ 1 (<i>C9ORF72</i> -Repeat)	318 Frontotemporale Demenz/ Alzheimer (Genpanel)
Myopathien/ Muskeldystrophien	
319 Emery-Dreifuß Muskeldystrophie (Genpanel)	66 Muskelhypotonie (Genpanel)
159 Muskeldystrophie (Genpanel)	157 Myasthene Syndrome (Genpanel)
147 Muskeldystrophie Duchenne/ Becker (DMD/BMD)	160 Myopathie (Genpanel)
1. Stufe: Dosisanalyse (<i>DMD</i>)	
2. Stufe: Sequenzanalyse (<i>DMD</i>)	
Migräne	
320 Familiäre Hemiplegische Migräne (Genpanel)	
Neurodegenerative Erkrankungen	
322 Ceroidlipofuszinose (Genpanel)	161 Neurodegenerative Erkrankungen (Genpanel)
158 Leukenzephalopathie (Genpanel)	321 Pontocerebelläre Hypoplasie (Genpanel)
Neuropathien	
323 Hereditäre Motorisch-Sensible Neuropathie/ Charcot-Marie-Tooth (HMSN/CMT)	324 Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP)
Neuropathie demyelinisierend	1. Stufe: <i>PMP22</i> Dosis-Analyse
1. Stufe: HMSN/CMT Typ1A (<i>PMP22</i> Dosis-Analyse)	2. Stufe: <i>PMP22</i> Sequenz-Analyse
2. Stufe: Genpanel HMSN/CMT 1	162 Neuropathie axonal, HMSN/CMT2 (Genpanel)
	146 Small Fiber Neuropathie (Genpanel)

