



Molekulargenetik postnatal	
<b>Augenerkrankungen</b>	
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)
<b>Autoinflammatorische Syndrome/ Immundefekte/ Rheumatische Erkrankungen</b>	
29 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 Erythematosus (Genpanel)
<b>Bindegewebs-, Gefäß- und Hauterkrankungen</b>	
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> )*
266 Ektodermale Dysplasie (Genpanel)	271 Morbus Osler (Genpanel)
56 Epidermolysis bullosa (Genpanel)	74 Stickler-Syndrom (Genpanel)
274 Primäre Erythromelalgie ( <i>SCN9A</i> )	272 Syndromale Alopezie (Genpanel)
	53 Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (Genpanel)*
<b>Entwicklungsstörungen, -verzögerung/ geistige Behinderung, Epilepsien</b>	
371 Angelman-Syndrom (15q11-q13)	66 Muskelhypotonie (Genpanel)
155 Autismus (Genpanel)	279 Neonatale Spastik-epileptische Enzephalopathie (Genpanel)
225 Dravet-Syndrom (Genpanel)	15 Noonan-Syndrom (Genpanel)*
278 Epilepsie (Genpanel)	381 Prader-Willi-Syndrom (15q11-q13)
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> , repeats)*	74 Stickler-Syndrom (Genpanel)
221 Hirnfehlbildungen (Genpanel)	208 Tuberöse Sklerose ( <i>TSC1</i> , <i>TSC2</i> )
68 Joubert-Syndrom (Genpanel)	367 Molekulare Karyotypisierung mittels NGS
69 Laurence-Moon-Biedl-Bardet-Syndrom (Genpanel)	76 Klinisches Exom
70 Meckel-Gruber Syndrom (Genpanel)	369 Trio-Exom (Indexpatient, Vater, Mutter; klinische Angaben zu Indexpatient und Eltern dringend erforderlich)
<b>Fettstoffwechselerkrankungen</b>	
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, LPA-Varianten (rs10455872, rs3798220)
282 Hypertriglyceridämie (Genpanel)*	148 Morbus Fabry ( <i>GLA</i> )
283 Hypobetalipoproteinämie (Genpanel)	
<b>Fertilitätsstörungen/ Störung der Geschlechtsentwicklung</b>	
<b>Störung der Geschlechtsentwicklung</b>	
285 Geschlechtsdifferenzierungsstörung (Genpanel)*	
<b>Männliche Fertilitätsstörung</b>	
82 Aplasie des Vas deferens, CAVD; Cystische Fibrose/ <i>CFTR</i> -assoziierte Erkrankungen ( <i>CFTR</i> )	362 Azoospermie, nicht-obstruktiv (Genpanel)*
1. Stufe: häufigste mitteleuropäische Varianten	83 Hypogonadotroper Hypogonadismus/ Kallmannsyndrom (Genpanel)*
2. Stufe: vollständige Analyse <i>CFTR</i> -Gen	363 Spermiendefekte (Form und Beweglichkeit) (Genpanel)*
80 Azoospermie-Faktor (AZF)	84 Männliche Infertilität, gesamt (Genpanel)*
282 Azoospermie, obstruktiv ( <i>CFTR</i> , <i>ADGRG2</i> )*	
<b>Weibliche Fertilitätsstörung</b>	
4 Adrenogenitales Syndrom (Genpanel)	85 Prämatüre Ovarialinsuffizienz*
286 Eizellreifungsdefekt (Genpanel)*	1. Stufe: <i>FMR1</i> -Prämutation (repeats)
287 Habituelle Aborte (Genpanel)*	2. Stufe: Genpanel
83 Hypogonadotroper Hypogonadismus/ Kallmannsyndrom (Genpanel)*	372 Polyzystisches Ovarialsyndrom (Genpanel)*
289 Molenschwangerschaft (Genpanel)*	291 Weibliche Infertilität, gesamt (Genpanel)*
86 Ovariale Dysgenese (Genpanel)*	
<b>Gastroenterologische Erkrankungen/ Nahrungsmittelunverträglichkeiten</b>	
94 Favismus ( <i>G6PD</i> )	202 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY)
92 Fruktose-Intoleranz ( <i>ALDOB</i> )	44 Morbus Crohn/ Colitis ulcerosa (Genpanel)
97 Hereditäre Pankreatitis (Genpanel)*	96 Morbus Meulengracht/ Gilbert-Syndrom, <i>UGT1A1</i> -Promotorvariante (rs3064744)
93 Laktoseintoleranz, <i>LCT</i> -Promotorvariante (rs4988235)	229 Nutrigenetik-Panel (Laktose-, Fruktose-Intoleranz, Favismus, Zöliakie)
283 LPAC-Syndrom (Genpanel)	95 Zöliakie (HLA-DQB1)

Gerinnungsstörungen/ Hämatologische Erkrankungen	
<b>Thrombophilie</b>	
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 GPlIa-Variante (rs1126643)*	273 Prothrombin-Variante (rs1799963)*
178 MTHFR-Variante (rs18011333)*	296 Thrombomodulin-Defekt ( <i>THBD</i> )
273 HPA-1a/1b-Variante (rs5918)*	109 von Willebrand-Syndrom ( <i>VWF</i> )
273 PAI1-4G/5G-Variante (rs1799889)*	
<b>Thrombophilie/ Thrombozytopathien</b>	
110 Bernard-Soulier-Syndrom ( <i>GP9</i> , <i>GP1BA</i> , <i>GP1BB</i> )	
300 Thrombophilie (Genpanel)	
126 Thrombozytopathie/ Thrombozytopenie (Genpanel)*	
<b>Thalassämie/ Anämie</b>	
112 Alpha-Thalassämie ( <i>HBA1</i> , <i>HBA2</i> )*	297 Eisenrefraktäre Eisenmangelanämie (IRIDA; <i>TMPRSS6</i> )
111 Beta-Thalassämie ( <i>HBB</i> )*	298 hypochrome mikrozytäre Anämie (Genpanel)
373 Alpha/Beta-Thalassämie (Genpanel)*	127 Sphärozytose (Genpanel)
<b>Hämophilie</b>	
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</i> , <i>FGB</i> , <i>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</i> , <i>MCFD</i> )
<b>Hörstörungen</b>	
140 Hörstörung, autosomal rezessiv Typ IA/IB ( <i>GJB2</i> , <i>GJB6</i> )*	139 Pendred-Syndrom ( <i>SLC26A4</i> )
301 Hörstörung, gesamt (Genpanel)	35 Usher-Syndrom (Genpanel)
<b>Kardiovaskuläre Erkrankungen</b>	
128 Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (Genpanel)	304 Maligne Hyperthermie (Genpanel)
129 Arrhythmogene Erkrankungen (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 oder Schlaganfall-ähnliche Episoden (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)	
<b>Leber- und Pankreaserkrankungen</b>	
309 Alagille Syndrom (Genpanel)	204 Porphyrin (Genpanel)
310 Cholestase, intrahepatisch (Genpanel)	374 Lebererkrankungen (Genpanel)
97 Hereditäre Pankreatitis (Genpanel)*	
<b>Neurologische/ Neuromuskuläre Erkrankungen</b>	
<b>Ataxie</b>	
315 FraX assoziiertes Tremor/Ataxie Syndrom ( <i>FMR1</i> , repeats)*	273 Friedreich Ataxie ( <i>FXN</i> , Repeats)*
273 Ataxie	
1. Stufe: SCA 1, 2, 3, 6, 7, 8 und 17 (Repeats)*	
2. Stufe: Ataxie, gesamt (Genpanel)	
<b>Bewegungstörung</b>	
144 Chorea Huntington (HTT, Repeat)	164 Spastik (Genpanel)
156 Dystonie (Genpanel)	316 Spastische Ataxie Typ Charlevoix-Saguenay (Genpanel)
163 Parkinson (Genpanel)	315 Spastische Spinalparalyse (Genpanel)
<b>Demenz</b>	
317 Frontotemporale Demenz/ Amyotrophe Lateralsklerose Typ 1 ( <i>C9ORF72</i> )	318 Frontotemporale Demenz/ Alzheimer (Genpanel)
<b>Myopathien/ Muskeldystrophien</b>	
319 Emery-Dreifuß Muskeldystrophie (Genpanel)	66 Muskelhypotonie (Genpanel)
159 Muskeldystrophie (Genpanel)	157 Myasthene Syndrome (Genpanel)
147 Muskeldystrophie Duchenne/ Becker ( <i>DMD</i> )	160 Myopathie (Genpanel)
1. Stufe: Dosisanalyse ( <i>DMD</i> )	
2. Stufe: Sequenzanalyse ( <i>DMD</i> )	
<b>Migräne</b>	
320 Familiäre Hemiplegische Migräne (Genpanel)	
<b>Neurodegenerative Erkrankungen</b>	
322 Ceroidlipofuszinose (Genpanel)	161 Neurodegenerative Erkrankungen (Genpanel)
158 Leukenzephalopathie (Genpanel)	321 Pontozerebelläre Hypoplasie (Genpanel)
<b>Neuropathien</b>	
152 Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1A ( <i>PMP22</i> Dosis-Analyse)	375 Neuropathie (Genpanel)
324 Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP; <i>PMP22</i> Dosis-Analyse)	146 Small Fiber Neuropathie (Genpanel)

