

Allgemeines Leistungsverzeichnis – Abteilung Humangenetik

Erkrankung	Gen	OMIM Nr. Gen
Diabetes MODY, erblich	<i>HNF4A</i>	600281
	<i>GCK</i>	138079
	<i>HNF1A</i>	142410
	<i>PDX1</i>	600733
	<i>HNF1B</i>	189907
	<i>NEUROD1</i>	601724
	<i>KLF11</i>	603301
	<i>CEL</i>	114840
	<i>PAX4</i>	167413
	<i>INS</i>	176730
	<i>BLK</i>	191305
	<i>ABCC8</i>	600509
	<i>KCNJ11</i>	600937
	<i>APPL</i>	604299
Brust- und Eierstockkrebs, erblich (HBOC)	<i>BRCA1</i>	113705
	<i>BRCA2</i>	600185
	<i>CHEK2</i>	604373
	<i>RAD51C</i>	602774
	<i>ATM</i>	607585
	<i>CDH1</i>	192090
	<i>BARD1</i>	601593
	<i>RAD51D</i>	602954
	<i>TP53</i>	191170
	<i>PALB2</i>	610355
	<i>MSH6</i>	600678
Kolonkarzinom, nicht-polypös, erblich (HNPCC, Lynch-Syndrom)	<i>PMS2</i>	600259
	<i>MSH6</i>	600678
	<i>MLH1</i>	120436
	<i>MSH2</i>	609309
Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP)	<i>APC</i>	611731
	<i>MSH3</i>	600887
	<i>NTHL1</i>	602656
	<i>MUTYH</i>	604933
Cowden-Syndrom	<i>PTEN</i>	158350
Multiple endokrine Neoplasie	<i>CDKN1B</i>	600778
	<i>MEN1</i>	613733
	<i>RET</i>	164761
Peutz-Jeghers-Syndrom	<i>STK11</i>	602216
Li-Fraumeni-Syndrom	<i>TP53</i>	191170
Darmkrebs, erblich	<i>BMPR1A</i>	601299
	<i>POLD1</i>	174761
	<i>GALNT12</i>	610290
	<i>POLE</i>	174762
	<i>SMAD4</i>	607010
	<i>EPCAM</i>	185535

Erkrankung	Gen	OMIM Nr. Gen
Malignes Melanom	<i>ACD</i>	609377
	<i>TERT</i>	187270
	<i>MC1R</i>	155555
	<i>BAP1</i>	603089
	<i>MITF</i>	156845
	<i>CXCL1</i>	155730
	<i>CDK4</i>	123829
	<i>POT1</i>	606478
	<i>CXCL8</i>	146930
	<i>TERF2IP</i>	605061
	<i>CDKN2A</i>	600160
Neurofibromatose	<i>NF1</i>	613113
	<i>NF2</i>	607379
Protein C - Mangel	<i>PROC</i>	612283
Protein S - Mangel	<i>PROS1</i>	176880
Faktor II, Prothrombin Mutation (g.20210G>A)	<i>F2</i>	176930
Faktor-V-Leiden (p.R506Q)	<i>F5</i>	612309
Sichelzellanämie/Beta- Thalassämie	<i>HBB</i>	141900
Lactoseintoleranz	<i>MCM6</i>	601806
Statinunverträglichkeit	<i>SLCO1B1</i>	604843
Hypercholesterinämie, erblich	<i>LDLR</i>	606945
	<i>APOB</i>	107730
	<i>PCSK9</i>	607786
	<i>LDLRAP1</i>	605747
Alpha-1-Antitrypsinmangel	<i>SERPINA1</i>	107400
Nicht alkoholische Fettleber	<i>PNPLA3</i>	609567
	<i>TM6SF2</i>	606563
	<i>NCAN</i>	600826
	<i>GCKR</i>	600842
	<i>LYPLA1</i>	605599
	<i>MBOAT7</i>	606048
Hämochromatose	<i>HFE</i>	613609
Mukoviszidose, Cystische Fibrose	<i>CFTR</i>	602421
Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens	<i>CFTR</i>	602421
Pankreatitis	<i>CFTR</i>	602421
	<i>PRSS1</i>	276000
	<i>SPINK1</i>	167790
Aortenerkrankungen	<i>ACTA2</i>	102620
	<i>TGFBR2</i>	190182
	<i>MYLK</i>	600922
	<i>COL5A2</i>	120190
	<i>TGFBR1</i>	190181
	<i>MYH11</i>	160745
	<i>COL5A1</i>	120215
	<i>TGFB2</i>	190220
	<i>COL3A1</i>	120180
	<i>FBN1</i>	134797
<i>SMAD3</i>	603109	

Erkrankung	Gen	OMIM Nr. Gen
Noonan Syndrom	<i>PTPN11</i>	176876
	<i>SOS1</i>	182530
	<i>RAF1</i>	164760
	<i>RIT1</i>	609591
	<i>KRAS</i>	190070
	<i>BRAF</i>	164757
	<i>NRAS</i>	164790
	<i>HRAS</i>	190020
	<i>NF1</i>	613113
	<i>MAPK1</i>	176948
	<i>MAPK2</i>	615280
Ehlers-Danlos Syndrom	<i>ADAMTS2</i>	604539
	<i>COL3A1</i>	120180
	<i>COL5A3</i>	120216
	<i>COL1A1</i>	120150
	<i>COL5A1</i>	120215
	<i>PLOD1</i>	153454
	<i>COL1A2</i>	120160
	<i>COL5A2</i>	120190
	<i>TNXB</i>	600985
	Marfan Syndrom	<i>TGFBR1</i>
<i>TGFBR2</i>		190182
<i>FBN1</i>		134797
Von Hippel-Lindau Syndrom	<i>VHL</i>	608537
Gitelman Syndrom	<i>SLC12A3</i>	600968
Bartter Syndrom	<i>CLCNKB</i>	602023
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	<i>CYP21A2</i>	613815
	<i>CYP11B1</i>	610613
	<i>CYP11B2</i>	124080
	<i>CYP17A1</i>	609300
	<i>POR</i>	124015
	<i>HSD3B2</i>	613890
	<i>STAR</i>	300707
Azoospermiefaktor	<i>AZF_{a,b,c}</i>	-
Long QT-Syndrom (LQTS)	<i>KCNQ1</i>	607542
	<i>KCNH2</i>	152427
	<i>SCN5A</i>	600163
	<i>KCNE1</i>	176261
	<i>KCNE3</i>	604433
	<i>ANK2</i>	106410
	<i>AKAP9</i>	604001
	<i>CACNA1C</i>	114205
	<i>CALM1</i>	114180
	<i>CAV3</i>	601253
	<i>KCNJ2</i>	600681
	<i>KCNJ5</i>	600734
	<i>SCN4B</i>	608256
	<i>SNTA1</i>	601017

Erkrankung	Gen	OMIM Nr. Gen
Brugada Syndrom	<i>SCN5A</i>	600163
	<i>CACNA1C</i>	114205
	<i>CACNB2</i>	600003
	<i>GPD1L</i>	611778
	<i>HCN4</i>	605206
	<i>KCNE3</i>	604433
	<i>SCN1B</i>	600235
	<i>SCN2B</i>	601327
	<i>SCN3B</i>	608214
	<i>TRPM4</i>	606936
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)	<i>ANK2</i>	106410
	<i>CALM1</i>	114180
	<i>CASQ2</i>	114251
	<i>KCNJ2</i>	600681
	<i>RYR2</i>	180902
	<i>TRDN</i>	603283
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD)	<i>DSG2</i>	125671
	<i>DSP</i>	125647
	<i>PKP2</i>	602861
	<i>TGFB3</i>	190230
	<i>DSC2</i>	125645
	<i>JUP</i>	173325
	<i>LMNA</i>	150330
	<i>TMEM43</i>	612048
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	<i>MYBPC3</i>	600958
	<i>MYH7</i>	160760
	<i>TNNI3</i>	191044
	<i>TNNT2</i>	191045
	<i>ACTC1</i>	102540
	<i>ACTN2</i>	102573
	<i>ANKRD1</i>	609599
	<i>CSRP3</i>	600824
	<i>JPH2</i>	605267
	<i>MYL2</i>	160781
	<i>MYL3</i>	160790
	<i>PLN</i>	172405
	<i>PRKAG2</i>	602743
	<i>TCAP</i>	604488
	<i>TNNC1</i>	191040
	<i>TTN</i>	188840
<i>TPM1</i>	191010	

Erkrankung	Gen	OMIM Nr. Gen
Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	<i>LMNA</i>	150330
	<i>MYBPC3</i>	600958
	<i>MYH7</i>	160760
	<i>ACTN2</i>	102573
	<i>BAG3</i>	603883
	<i>DES</i>	125660
	<i>PLN</i>	172405
	<i>RBM20</i>	613171
	<i>TAZ</i>	607392
	<i>TNNI3</i>	191044
	<i>TTN</i>	188840
	<i>TNNT2</i>	191045
	<i>TPM1</i>	191010
Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM)	<i>ACTC1</i>	102540
	<i>ACTN2</i>	102573
	<i>DTNA</i>	601239
	<i>LDB3</i>	605906
	<i>MIB1</i>	176741
	<i>MYBPC3</i>	600958
	<i>MYH7</i>	160760
	<i>PRDM16</i>	605557
	<i>TAZ</i>	607392
	<i>TNNT2</i>	191045
<i>TPM1</i>	191010	
Syndromale Herzfehler	<i>EVC</i>	604831
	<i>EVC2</i>	607261
	<i>SALL4</i>	607343
	<i>TBX3</i>	601621
	<i>TBX5</i>	601620
	<i>JAG1</i>	601920
	<i>NOTCH2</i>	618026
Heterotaxie assoziierte Herzfehler	<i>ACVR2B</i>	602730
	<i>CFAP53</i>	614759
	<i>CFC1</i>	605194
	<i>LEFTY2</i>	601877
	<i>NODAL</i>	601265
	<i>ZIC3</i>	300265
	<i>CRELD1</i>	607170
	<i>DNAI1</i>	604366
	<i>GDF1</i>	602880
<i>NPHP4</i>	607215	

Erkrankung	Gen	OMIM Nr. Gen
Isolierte Herzfehler	<i>ELN</i>	130160
	<i>MYH6</i>	160710
	<i>TBX1</i>	602054
	<i>ACTC1</i>	102540
	<i>CITED2</i>	602937
	<i>FOXH1</i>	603621
	<i>GATA4</i>	600576
	<i>GATA5</i>	611496
	<i>GATA6</i>	601656
	<i>NKX2-5</i>	600584
	<i>TBX20</i>	606061
	<i>TCAP</i>	604488
	RASopathien mit Herzfehlern	<i>SOS1</i>
<i>BRAF</i>		164757
<i>CBL</i>		165360
<i>HRAS</i>		190020
<i>KRAS</i>		190070
<i>MAP2K1</i>		176872
<i>MAP2K2</i>		601263
<i>NRAS</i>		164790
<i>PTPN11</i>		176876
<i>RAF1</i>		164760
<i>RASA2</i>		601589
<i>RIT1</i>		609591
<i>RRAS</i>		165090
<i>SHOC2</i>		602775
Thorakale Aortenaneurysmen & Dissektionen (TAAD)	<i>ACTA2</i>	102620
	<i>COL3A1</i>	120180
	<i>FBN1</i>	134797
	<i>MYH11</i>	160745
	<i>MYLK</i>	600922
	<i>SMAD3</i>	603109
	<i>TGFB2</i>	190220
	<i>TGFBR1</i>	190181
<i>TGFBR2</i>	190182	