

Erkrankungsgruppe	Panelname		Gene
Tumorgenetik	Erblicher Brust- und Eierstockkrebs*		BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C
	Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC)*		MSH2, MSH6, MLH1, PMS2
	Polyposis coli		APC, MUTYH, NTHL1, MSH3, POL D1, POLE
	Tumordispositionssyndrom	Familiäres Pankreaskarzinom	ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2
		Paragangliom/ Phäochromozytom	MAX, RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL
Entwicklungsverzögerung <sup>1</sup>		Unspezifische Entwicklungsverzögerung	ATRX, CUL4B, DYRK1A, GRIN2B, SYNGAP1, TCF4, AKKRD11
Reproduktionsgenetik	Prämatüre Ovarialinsuffizienz/ XX-Gonadendysgenese		BMP15, CLPP, FIGLA, FSHR, HARS2, HFM1, LARS2, MCM8, NOBOX, NR5A1, STAG3, WT1
	Hypogonadotroper Hypogonadismus		ANOS1, CHD7, FGF8, FGFR1, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, KISS1, KISS1R, NSMF, PROK2, PROKR2, SPRY4, TAC3, TACR3
	XY-Gonadendysgenese/AIS		AR, CBX2, DHH, DMRT1, HSD17B3, HSD3B2, MAMLD1, MAP3K1, NR5A1, SOX9, SRD5A2, SRY, WT1
	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom		WNT4, LHX1, TBX6, HNF1B, TBX1, WNT9B
	Azoospermie		NR5A1, DMRT1, TEX11, TEX14, AR
Paneldiagnostik weiterer heterogener Erkrankungen	Neuromuskuläre Erkrankung <sup>1</sup>		RYR1, ACTA1, DNM2, MTM1
	Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie	Basisdiagnostik	PMP22, GJB1, MPZ, MFN2
	Dystonie		ATP1A3, ATP13A2, GCH1, PNKD, PRRT2, SLC2A1, SGCE, TAF1, TH ,THAP1, TOR1A
	RASopathien		PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, BRAF
	Primäre ciliäre Dyskinesie		CCDC39, CCDC40, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, SPAG1
	Immundefekte		CD19, CR2, CTLA4, ICOS, IKZF1, IRF2BP2, LRBA, NFKB1, NFKB2, PIK3CD, TNFRSF13B, TNFRSF13C
	Ektodermale Dysplasie (ED)/ Zahnanlagestörung	Hypohidrotische ED	EDA, EDAR, EDARADD, WNT10A, IKBKG
		ED mit Syn-/Ektrodaktylie/LKGS	TP63, CDH3, PVRL1, PVRL4
		palmoplantare Keratose	COG6, DSG1, DSP, KRT1, KRT14, MBTPS2, PKP1
		Peridontitis/Zahnverlust	NLRP1, CTSC
		Oligodontie	MSX1, PAX9, AXIN2, WNT10A, EDA, EDAR, EDARADD, LRP6, PTH1R, ANTXR1
		ED syndromal	GJA1, POLR3A, SATB2, ERCC2, DLX3, CDH3
		Dentinogenesis/Amelogenesis imperfecta	DLX3, DSPP, LTBP3
		ED Nagel-/Haar-Typ	FZD6, GJA1, GJB2, GJB6, HOXC13, JUP, KRT74, KRT85, LIPH, MBTPS2
		Athelie	KCTD1, PTPRF
Augenerkrankungen	Retinopathia pigmentosa		RHO, PRPH2, RP1, PRPF31
	Lebersche kongenitale Amaurose		AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GUC Y2D, LRAT, RDH12, RPE65, RPG RIP1, TULP1

	Makuladystrophie		ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PROM1, IMPG2, PRPH2, IMPG1, BEST1, VMD1,
	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie		RPGR, CDHR1, KCNV2, ABCA4, GUCA1A, GUCY2D, PROM1
	Usher-Syndrom		USH2A, USH1C, CDH23, PCDH15, MYO7A
	Optikusatrophie		ACO2, ANTXR1, ATP1A3, CISD2, C12orf65, DNM1L, NR2F1, OPA1, OPA3, SLC25A46, TMEM126A, UCHL1, WFS1
Skelett und Bindegeweberkrankungen	Marfan-Syndrom		FBN1, TGFBR1, TGFBR2
	Ehlers-Danlos Syndrom		COL5A1, COL5A2, ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, COL3A1
	Aortopathien		ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2
	Skelett-Dysplasien		COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, FGFR3, SLC26A2, SOX9, TRAPPC2
	Osteoporose		BMP1, COL1A1, COL1A2, IFITM5, LRP5, PLS3, WNT1
	Osteogenesis imperfecta		COL1A1, COL1A2, IFITM5, ALPL, BMP1, CRTAP, FKBP10, P3H1, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SPARC, TMEM38B, WNT1
Nierenerkrankungen	Nephrosis-Syndrom		WT1, NPHS2, PLCE1, LAMB2, NPHS1
	Zystische Nierenerkrankungen	Autosomal dominanter Form	PKD1, PKD2
		Autosomal rezessiver Form	PKHD1, DZIP1L
	Alport-Syndrom		COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9
	Bartter-Syndrom		CLCNKB, SLC12A1, KCNJ1
	Gitelman-Syndrom		SLC12A3
Individuelle Panel Diagnostik <sup>1</sup>			Individuelle Gene nach Symptomatik

\*bitte gesondertes Auftragsformular benutzen

<sup>1</sup>individuelle Zusammenstellung möglich