

Leistungsverzeichnis Molekulargenetik



Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-13294-08-00

OMIM	Synonym	Gen
Immunologie		
Immundefekte		
SCID (T-B+)		
OMIM 300400	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, X-chromosomal, T-, B+, NK-)	IL2RG
OMIM 606367	Schwerer kombinierter Immundefekt Immundefekt durch CD25-Mangel	IL2RA
OMIM 600802	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B+, NK-), JAK3-Defekt	JAK3
OMIM 608971	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), IL7R-Defekt	IL7R
OMIM 608971	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), CD3D-Defekt	CD3D
OMIM 608971	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T- B+ NK+), CD3E-Defekt	CD3E
Andere definierte immunologische Erkrankungen		
OMIM 109535	Immundefizienz mit Hyper-IgM-Syndrom, HIGM 3	CD40
OMIM 300386	Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomales, HIGM 1 (SCID, T- B-)	CD40L
OMIM 176947	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-), ZAP70-Defekt, CD8-Mangel	ZAP70
OMIM 301000	Wiskott-Aldrich Syndrom	WAS
OMIM 603553	Familiäre haemophagozytierende Lymphohistiozytose (FHL2; HLH2)	PRF1
OMIM 240300	Autoimmun-Polyendokrinopathie und Ektodermale Dysplasie Typ 1 (APS1), APECED	AIRE
OMIM 304790	Immunsregulation, Polyendokrinopathie-Enteropathie, X-chromosomales Syndrom (IPEX)	FOXP3
OMIM 209950	Familiäre disseminierte atypische Mycobakterielle Infektion (FDAMI)	IFNGR1
OMIM 601859	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1a), Canale-Smith-Syndrom (APO1)	FAS
OMIM 601859	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1b), Canale-Smith-Syndrom	FASLG
OMIM 603909	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2a), Canale-Smith-Syndrom	CASP10
OMIM 607271	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2b), Canale-Smith-Syndrom	CASP8
OMIM 164790	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS4); N-RAS Exon 2	NRAS
OMIM 308240	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom (XLP), Purtillo-Syndrom (SAP)	SH2D1A
OMIM 613011	Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive; IL2-inducible T-cell kinase	ITK
OMIM 300079	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom (BIRC4)	XIAP
OMIM 154545	Opsonisierungs Defekt, Mannose-Bindung Lektin-2 Mangel; Polymorphismen im Promotor und Exon 1: -550 C>G, -221 C>G; p.T24A, p.R52C, p.G54D	MBL2
OMIM 123890	T-Zellfunktionsverlust	CTLA4
OMIM 305000	Dyskeratosis congenita; X-Chromosomal; Kodon: p.A353V	DKC1
OMIM 305000	Dyskeratosis congenita-1; X-chromosomal	DKC1
OMIM 266100	ALDH7A1-Defekt; Pyridoxin-abhängige Epilepsie (EPD)	ALDH7A1
OMIM 606609	Aicardi-Goutieres Syndroms AGS, CHBL, HERNS, HVR, Homo sapiens three prime repair exonuclease 1; DNase III	TREX1
OMIM 300645	CGD1; Chronic Granulomatose Typ1; Cytochrom b-245, Beta Polypeptid; X-Chromosomal	CYBB
OMIM 608508	CGD; Chronic Granulomatose; Cytochrome b-245 Alpha Kette - CYBA	CYBA
OMIM 612301	CGD1; Chronic Granulomatose; neutrophiler cytosolischer Factor 2 - NCF2	NCF2
OMIM 102582	Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes (Exon 13, 21 und 23; p.K392R; p.N646K; p.K658N; p.T715M)	STAT3
OMIM 300291	*IKBKG-Defekt; Immundefekt; nicht mehr: Incontinentia Pigmenti: -Del. Exon 4-10"Junction-Fragment PCR" (NEMO)	IKBKG
Osteopetrose * nicht akkreditiert		
OMIM 602727	Osteopetrose, infantil maligne	CLCN7
OMIM 602727	Osteopetrose, autosomal dominant (ADOII, Albers-Schoenberg Krankheit)	CLCN7
OMIM 604592	Osteopetrose, infantil maligne (OC116)	TCIRG1
OMIM 607649	Osteopetrose, infantil maligne	OSTM1
OMIM 602642	Osteopetrose, Osteoklasten-Mangel (TNFSF11)	RANKL
OMIM 612301	Osteopetrose, (TNFRSF11A), Hypogammaglobulinämie	RANK
OMIM 612301	Osteopetrose, (SNX10), Typ B7	SNX10
Periodische Fieber Syndrome		
OMIM 249100	Mittelmeerfieber (familiäres), FMF	MEFV
OMIM 142680	Familiäres Periodisches Fieber, FPF (TRAPS)	TNFRSF1A
OMIM 260920	HYPER-IgD Syndrom; HIDS; Mevalonatkinase	MVK
Haematologie		
OMIM 300367	Anaemie, dyserythropoetische mit Thrombozytopenie (X-chromosomal)	GATA1
OMIM 603474	Diamond-Blackfan Anaemie (DBA)	RPS19
OMIM 603634	Diamond-Blackfan Anaemie (DBA5)	RPL5
OMIM 611184	Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 2 (DHD1); Hereditäre Xerozytose	PIEZO1
OMIM 602754	Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 2 (DHD2); Hereditäre Xerozytose	KCNN4
OMIM 159530	kongenitale amegakaryozytäre Thrombozytopenie (CAMT); Fam. Thrombozytose/Thrombozythämie	MPL
OMIM 600044	Familiäre Thrombozytose/Thrombozythämie	THPO
Haematologie		
OMIM 137295	*MonoMAC Syndrom; akute myeloische Leukämie, AML	GATA2
OMIM 615888	*LADIII Leukocyten Adhäsions Defizienz	RASGRP2
OMIM 206200	hereditäre therapieresistente Eisenmangelanämie (engl. abgek. IRIDA)	TMPRSS6
OMIM 601509	Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel (GGH-Promotor)	GGH
OMIM 600424	Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel (SLC19A1)	SLC19A1
OMIM 249270	Thiamin-responsives megaloblastisches Anemie Syndrom (TRMA)	SLC19A2
OMIM 600523	Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung (DMT1)	SLC11A2
OMIM147700	lösliche Isocitratdehydrogenase 1 (NADP+)- bei Gehirn-Tumoren und sekundären Glioblastomen	IDH1
OMIM 613657	mitochondriale Isocitratdehydrogenase 2 (NADP+); 2-Hydroxyglutarat (2HG), D2HA2: D-2-hydroxyglutaric aciduria	IDH2
OMIM 613673	Kongenitale dyserythropoetische Anämie Typ IV (CDA IV)	KLF1

Leistungsverzeichnis Molekulargenetik



OMIM	Synonym	Gen	
Endokrinologie und Diabetologie			
Stoerungen der Glukoseregulation			
<input type="checkbox"/>	OMIM 125850	Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ1 (MODY1)	HNF4A
<input type="checkbox"/>	OMIM 125851	Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ2	GCK
<input type="checkbox"/>	OMIM 600496	Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ3 (TCF1)	HNF1A

OMIM	Synonym	Gen	
Stoerungen der Gewichtsregulation			
<input type="checkbox"/>	OMIM 155541	Adipositas, Ess-Sucht	MC4R
<input type="checkbox"/>	OMIM 164160	Adipositas, Ess-Sucht (angeborener Leptin-Mangel)	LEP
<input type="checkbox"/>	OMIM 601007	*Adipositas durch Leptin-Rezeptor-Genmutationen (nur nach Rücksprache mit Prof. Wabitsch)	LEPR
<input type="checkbox"/>	OMIM 601047	Berardinelli-Seip-Syndrom, lipatrophischer Diabetes mellitus, generalisierte kongenitale Lipodystrophie	CAV1
<input type="checkbox"/>	OMIM 613327	kongenitale, generalisierte Lipodystrophie mit Muskeldystrophie	PTRF
<input type="checkbox"/>	OMIM 156845	*Adipositas; MC4R-assoziiert (p.E24X, p.N88Y; p.R125C bei Adipositas)	MRAP2

Wachstumsstoerungen			
<input type="checkbox"/>	OMIM 117550	Sotos-Syndrom, Cerebraler Gigantismus	NSD1
<input type="checkbox"/>	OMIM 610978	kongenitale Hypothyreose	NKX2-1
<input type="checkbox"/>	OMIM 118700	gutartige familiäre Chorea	NKX2-1
Polymorphismen (u.U. klinisch relevant)			
<input type="checkbox"/>	OMIM 174800	McCune-Albright Syndrom (MAS) Polymorphismen im Exon 8 und 9: p.R201C, p. R201H, p.R201G, p.Q227H, p.Q227R	GNAS
<input type="checkbox"/>	OMIM 167413	*Diabetes; Polymorphismus in Exon 9: rs712701(c.962A>C; p.P321H)	PAX4
<input type="checkbox"/>	OMIM 173360	*Adipositas; Polymorphismus im Promotor: rs1799768 (NG_013213.1:g.4328_4329insC; -675 4G/5G)	PAI1
<input type="checkbox"/>	OMIM 601487	*Adipositas und Thromboembolie; Polymorphismus im Exon 1: rs1801282 (c.34C>G; p.Pro12Ala)	PPARG2
<input type="checkbox"/>	OMIM 151750	*Adipositas; Polymorphismus in IVS6 : rs57282318 (rs71167395; NM_005357.3:c.2365+142_2365+145delGTGT)	HSL
<input type="checkbox"/>	OMIM 170290	*Adipositas; Polymorphismus in IVS6 : rs894160 (NM_002666.3:c.772-799A>G)	PLIN
<input type="checkbox"/>	OMIM 190220	*Adipositas und Diabetes; Polymorphismus in Exon 1: rs1800470 (c.17T>C; p.Leu10Pro)	TGFB1
<input type="checkbox"/>	OMIM 601283	*Adipositas; Diabetes Mellitus, Noninsulin-dependent, 1 (NIDDM1); intronische Polymorphismen: IVS6: rs3842570 (NM_023083.4:c.997+116indel), IVS3 rs3792267 (NM_021251.3:c.141+470G>A) und IVS1 3rs5030952 (NM_023089.1:c.274-13102G>C)	CAPN10
<input type="checkbox"/>	OMIM 605441	*Adipositas, Adipocyte, C1q, and Collagen Domain containing (ADIPOQ); Polymorphismus in Exon 9: rs2241766 (NM_004797.2:c.45T>G; p.Gly15Gly)	APM1
<input type="checkbox"/>	OMIM 601693	*Adipositas; Polymorphismus im Promotor: rs659366 (NG_011478.1:g.4136G>A)	UCP2
<input type="checkbox"/>	OMIM 600716	*Diabetes (Typ1); Polymorphismus in Exon 9: rs2476601 (NM_012411.2; c.1858C>TArg620Trp)	PTPN22

Gastroenterologie			
<input type="checkbox"/>	OMIM 608374	Hämochromatose Typ2A ; Hämöjuvelin (HVJ) HFE2	HVJ
<input type="checkbox"/>	OMIM 604250	Hämochromatose Typ3 ; transferrin receptor 2, HFE3	TFR2
<input type="checkbox"/>	OMIM 606069	Hämochromatose Typ4 ; solute carrier family 40 (iron-regulated transporter), member 1, HFE4/FPN1	SLC40A1
<input type="checkbox"/>	OMIM 602390	Hereditäre Hämochromatose, juvenile (JH), Hämochromatose Typ2B	HAMP
<input type="checkbox"/>	OMIM 143500	Morbus Meulengracht; Gilbert-Syndrom	UGT1A1
<input type="checkbox"/>	OMIM 146933	Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, alpha; IL10RA	IL10RA
<input type="checkbox"/>	OMIM 123889	Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, beta; IL10RB	IL10RB
<input type="checkbox"/>	OMIM 124092	Entzündliche Darmerkrankung, schwere Kolitis des Kleinkindes; Interleukin 10	IL10
<input type="checkbox"/>	OMIM 610370	Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enteroendokrinen Zellen; DIAR4; T2DM; Hyperproinsulinaemie	NEUROG3
Polymorphismen (u.U. klinisch relevant)			
<input type="checkbox"/>	OMIM 266600	Entzündliche Darmerkrankung, Inflammatory Bowel Disease 1 (IBD1), Morbus Crohn	NOD2
<input type="checkbox"/>	OMIM 605956	Lebervenenverschlusserkrankung, hepatic veno-occlusive disease (VOD)	NOD2
<input type="checkbox"/>	OMIM 235200	Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1); p.H63D, p.S65C und p.C282Y	HFE
<input type="checkbox"/>	OMIM 235200	Hereditäre Hämochromatose	HFE
<input type="checkbox"/>	OMIM 613282	*nicht-alkoholische Lebererkrankung; Polym. in Exon3 und 9: rs738409 (c.444C>G;p.I148M) & rs6006460 (c.1358G>T;p.S453I)	PNPLA3
<input type="checkbox"/>	OMIM 107720	*nicht-alkoholische Lebererkrankung und Insulin Resistenz; Polymorphismus im Promotor: rs2854116 (NG_008949.1:g.4546C>T; -482C>T; -455T>C)	APOC3
<input type="checkbox"/>	OMIM 156845	*Waardenburg Syndrom, Typ 2A*, WS2, WS2A; Polymorphismus in Exon 9: rs149617956 (p.E318K; p.Glu318Lys)	MITF

*nicht akkreditiert