

Leistungsverzeichnis Sanger-Sequenzierung

Analyse	Synonyme	Gen(e)	MIM (Gen(e))	MIM (Erkrankung)	Kategorie
5-FU-Toxizität	5-Fluorouracil-Unverträglichkeit	<i>DPD</i>	612779	274270	Pharmakogenetik
Abacavir-Hypersensitivität		<i>HLA-B5701</i>	142830		
Achondroplasie / Hypochondroplasie	Chondrodysplasie	<i>FGFR3</i>	134934	100800 146000	Bindegewebserkrankungen Skelettdysplasien
Adenosin-Monophosphat-Deaminase-Mangel	Myoadenylat-Desaminase-Mangel-Myopathie, Benigne-congenitale-Hypotonie, Adenosin-Monophosphat-Deaminase-1-Defizienz	<i>AMPD1</i>	102770	615511	Neurologie Neuromuskuläre Erkrankungen Muskeldystrophie Myopathie Myastenie
Adipositas-Risiko	Obesity	<i>MCR4</i>	155541	601665	Stoffwechsel Endokrinologie Adipositas
Adrenogenitales Syndrom	kongenitale adrenale Hyperplasie (11-beta-Hydroxylase Defizienz)	<i>CYP11B1</i>	610613	202010	endokrinologische Erkrankungen
	Hyperandrogenismus (21-Hydroxylase-Defizienz)	<i>CYP21A2</i>	613815	201910	
	kongenitale adrenale Hyperplasie (3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase 2-Defizienz)	<i>HSD3B2</i>	613890	201810	
Alpha-1-Antitrypsin-Genotypisierung	Alpha-1-Antitrypsin-Genotypisierung PI-Gen)	<i>SERPINA1</i>	107400	613490	Stoffwechselerkrankungen
Angelman-Syndrom	AS, Happy puppet syndrom	<i>UBE3A</i> (Imprinting region)	601623	105830	Syndromale Erkrankungen
Antithrombin-Mangel		<i>SERPINC1</i>	107300	613118	Hämostaseologie
Apolipoprotein B-Mangel	Apolipoprotein B100-Genotypisierung	<i>APOB</i>	107730	144010 615558	Stoffwechsel Lipidstoffwechsel Fettstoffwechsel
Azathioprin-, Mercaptopurin-Toxizität	Thiopurin-S-Methyltransferase-Genotypisierung TPMT-Genotypisierung	<i>TPMT</i>	187680	610460	Pharmakogenetik
Azoospermiefaktor	Y-linked Spermatogenic failure	<i>AZF</i>	400005	415000	Reproduktionsgenetik

Leistungsverzeichnis Sanger-Sequenzierung

Analyse	Synonyme	Gen(e)	MIM (Gen(e))	MIM (Erkrankung)	Kategorie
Beta-Thalassämie	Mittelmeeranämie	<i>HBB</i>	141900	613985	Hämatologie Hämoglobinopathien Zytopathien
Carney-Komplex	Herzmyxome	<i>PRKAR1a</i>	188830	160980 255960	Syndromale Erkrankungen
CBAVD	kongenitale bilaterale Aplasie der Vas deferens	<i>CFTR</i>	602421	277180	Reproduktionsgenetik
Chorea Huntington	Huntington Disease, Erblicher Veitstanz	<i>HTT</i>	613004	143100	Neurologie Neuromuskuläre Erkrankungen Dystonie Myoklonie Choreaathetose
Costello-Syndrom		<i>HRAS</i>	190020	218040	Syndromale Erkrankungen
Cystische Fibrose	CF, Mukoviszidose	<i>CFTR</i>	602421	219700	Stoffwechselerkrankungen
Dysfibrinogenämie, Afibrinogenämie, Hypofibrinogenämie		<i>FGA</i> <i>FGB</i> <i>FGG</i>	134820 134830 134850	616004 202400 202400	Hämostaseologie
Faktor VII-Mangel		<i>FVII (F7)</i>	613878	227500	
Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)	familiäre rezurrenente Polyserositis	<i>MEFV</i>	608107	134610 249100	Stoffwechsel Endokrinologie
Fruktoseintoleranz, hereditäre		<i>ALDOB</i>	612724	229600	Stoffwechsel Endokrinologie Risikoallele
Hämochromatose Typ 1		<i>HFE</i>	613609	235200	Stoffwechsel Hämochromatose Eisenstoffwechsel
Holt-Oram-Syndrom	Herz-Hand-Syndrom	<i>TBX5</i>	601620	142900	Syndromale Erkrankungen
Hypercholesterinämie (B1-B2-Polymorphismus)	Hyper-Alpha-Lipoproteinämie	<i>CETP</i>	118470	143470	Stoffwechsel Fettstoffwechsel
Hyperlipoproteinämie-Risiko	Apolipoprotein E-Genotypisierung	<i>APOE</i>	107741	617347	Neurologie Demenz Stoffwechsel Fettstoffwechsel
Kraniosynostose, Saethre-Chatzen-Syndrom		<i>TWIST1</i>	601622	123100 101400	Bindegewebserkrankungen Skelettdysplasien

Leistungsverzeichnis Sanger-Sequenzierung

Analyse	Synonyme	Gen(e)	MIM (Gen(e))	MIM (Erkrankung)	Kategorie
Laktoseintoleranz	Laktoseintoleranz-Polymorphismus	<i>LCT</i>	603202	223000 223100	Stoffwechsel Endokrinologie Risikoallele
Leri-Weill-Dyschondrosteose	SHOX-Haploinsuffizienz	<i>SHOX</i>	312865	127300	Bindegewebserkrankungen Skelettdysplasien
Methotrexat-Toxizität	Homocystinurie bedingt durch MTHFR-Defizienz	<i>MTHFR</i> (<i>C677T und A1298A</i>)	607093	236250	Pharmakogenetik
Meulengracht-Syndrom	Gilbert-Syndrom, Hyperbilirubinämie	<i>UGT1A1</i>	191740	237900	Stoffwechsel Porphyrrie
MODY-Diabetes Typ 2		<i>GCK</i>	138079	125851	Stoffwechsel Endokrinologie Kohlenhydratstoffwechsel Diabetes
MODY-Diabetes Typ 3		<i>HNF1A</i>	142410	600496	
Morbus Bechterew (Prädisposition)		<i>HLA-B27</i>	142830	106300	HLA-assoziierte Erkrankungen
Morbus Wilson		<i>ATP7B</i>	606882	277900	Stoffwechsel Kupferstoffwechsel
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1	MEN Typ 1	<i>MEN1</i>	613733	131100	Erbliche Tumorerkrankungen Endokrinologische Tumor-Syndrome
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2A-2B	MEN Typ 2	<i>RET</i>	164761	171400 162300	
Muskeldystrophie Becker-Kiener	Erbliche Muskeldystrophie der oberen Extremitäten	<i>BMD</i>	300377	300376	Neurologie Neuromuskuläre Erkrankungen Muskeldystrophie Myopathie Myastenie
Muskeldystrophie Duchenne-Becker		<i>DMD</i>	300377	310200	
MYH-assoziierte Polyposis	MAP	<i>MUTYH</i> (<i>MYH</i>)	604933	132600	Erbliche Tumorerkrankungen Gastrointestinale Tumor-Syndrome
PAI-Defizienz	Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1-Defizienz	<i>SERPINE1</i>	173360	613329	Hämostaseologie
		<i>CFTR</i>	602421	167800	

Leistungsverzeichnis Sanger-Sequenzierung

Analyse	Synonyme	Gen(e)	MIM (Gen(e))	MIM (Erkrankung)	Kategorie
Pankreatitis, hereditär		<i>PRSS1</i>	276000	167800	Stoffwechsel Pankreaserkrankungen
		<i>SPINK1</i>	167790	167800	
Phenylketonurie		<i>PAH</i>	612349	261600	Stoffwechsel Aminosäurestoffwechselstörung
Prader-Willi-Syndrom		<i>SNRPN</i>	182279	176270	Syndromale Erkrankungen
Protein C-Defizienz		<i>PROC</i>	612283	176860 612304	Hämostaseologie
Protein S-Defizienz		<i>PROS1</i>	176880	612336 614514	Hämostaseologie
Rett-Syndrom		<i>MECP2</i>	300005	312750	Syndromale Erkrankungen
Sichelzellanämie		<i>HBB</i>	141900	603903	Hämatologie Hämoglobinopathien Zytopathien
SRY-Gen	sex determining region of Y-Gen	<i>SRY</i>	480000	400044 400045	Reproduktionsgenetik
Thanatophore Dysplasie		<i>FGFR3</i>	134934	187600 187601	Skelettdysplasien
Thrombophilie	Faktor II, Prothrombin	<i>FII (F2)</i>	176930	188050	Hämostaseologie
Thrombophilie	Faktor V-Leiden-Mutation	<i>FV (F5)</i>	612309	227400	
Zöliakie	Prädisposition, HLA-DQ2/-DQ8	<i>HLA-DQA1</i> <i>HLA-DQB1</i>	146880 604305	212750	HLA-assoziierte Erkrankungen