

Allgemeines Leistungsverzeichnis - Abteilung Humangenetik

Erkrankung	Gen	OMIM		Bemerkung
		Gen	Phänotyp	
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	<i>CYP21A2</i>	613815	201910	
Alpha-1-Antitrypsinmangel	<i>SERPINA1</i>	107400	613490	
Androgenrezeptor	<i>AR</i>	313700	300068	
Azoospermiefaktor	<i>AZFa,b,c</i>		415000	
Brugada Syndrom	<i>SCN5A</i>	600163	601144	
Brust- und Eierstockkrebs, erblicher	<i>BRCA1</i>	113705	604370	
Brust- und Eierstockkrebs, erblicher	<i>BRCA2</i>	600185	612555	
Diabetes, erblicher (MODY Typ 1)	<i>HNF4A</i>	600281	125850	
Diabetes, erblicher (MODY Typ 2)	<i>GCK</i>	138079	125851	
Diabetes, erblicher (MODY Typ 3)	<i>HNF1A</i>	142410	600496	
Diabetes, erblicher (MODY Typ 5)	<i>HNF1B</i>	189907	137920	
Faktor II, Prothrombin Mutation (g.20210G>A)	<i>F2</i>	176930	188050	
Faktor-V-Leiden (p.R506Q)	<i>F5</i>	612309	188055	
Familäre adenomatöse Polyposis (FAP)	<i>APC</i>	611731	175100	
Familäre adenomatöse Polyposis (FAP)	<i>MUTYH</i>	604933	608456	
Hämochromatose	<i>HFE</i>	613609	235200	
Hypercholesterinämie, familiäre	<i>LDLR</i>	606945	143890	
Hypercholesterinämie, familiäre	<i>APOB</i>	107730	144010	
Long QT Syndrom LQT1	<i>KCNQ1</i>	607542	192500	
Long QT Syndrom LQT2	<i>KCNH2</i>	152427	613688	
Long QT Syndrom LQT3	<i>SCN5A</i>	600163	603830	
Long QT Syndrom LQT5	<i>KCNE1</i>	176261	613695	
Long QT Syndrom LQT6	<i>KCNE2</i>	603796	613693	
Lynch-Syndrom, familiäres nicht polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)	<i>MLH1</i>	120436	609310	
	<i>MSH2</i>	609309	120435	
	<i>MSH6</i>	600678	614350	
	<i>PMS2</i>	600259	614337	
Mukoviszidose, Cystische Fibrose	<i>CFTR</i>	602421	219700	
Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens	<i>CFTR</i>	602421	277180	
Multiple endokrine Neoplasie	<i>MEN1</i>	613733	131100	
Multiple endokrine Neoplasie	<i>RET</i>	164761	171400	Typ 2A
			162300	Typ 2B
Protein C - Mangel	<i>PROC</i>	612283	176860	aut.-dom.
			612304	aut.-rez.
Protein S - Mangel	<i>PROS1</i>	176880	612336	aut.-dom.
			614514	aut.-rez.
Short QT Syndrom SQT1	<i>KCNH2</i>	152427	609620	
Short QT Syndrom SQT2	<i>KCNQ1</i>	607542	609621	
XY-Gonadendysgenese	<i>SRY</i>	480000	400044	