

Name weiblich männlich

Vorname

Straße Geburtsdatum

PLZ, Ort

Einsender (ggf. Stempel)



Laboratoriumsmedizin Dortmund

Brauhausstraße 4
44137 Dortmund

Tel.: 0231 · 95 72-0
Fax: 0231 · 57 98 34

info@labmed.de
www.labmed.de

Rückfragen an

Name
Tel.-Nr.
Fax-Nr.
Mail

Rechnung

Rechnung an Patienten/in

Probenmaterial

Datum/Uhrzeit
 Blut/Vollblut
 Citrat-Plasma [CP]
 EDTA-Blut [E]
 EDTA-Plasma [EP]
 NaF-Blut [Na]
 Serum [S]
 Urin [U]
 Morgenurin [UM]

sonst. Material/Anmerk.

Nur vom Labor auszufüllen

Auftragsnummer

Stand: 09/2020

Anforderungsschein Molekulargenetische Analytik

Probenmaterial (Monovetten können angefordert werden unter: 02306-9409680)

Probenentnahme (Datum/Uhrzeit):

- EDTA-Blut (≥ 2ml) DNA Mundschleimhautabstrich Paraffinschnitte/-block
- Fruchtwasser Chorionzotten Nabelschnurblut Andere:

Untersuchungsart / Gewünschte Analysen

- Differenzialdiagnostik (symptomat. Patient/in) prädiktive Diagnostik/Heterozygotentest pränatale Diagnostik
- Diagnostik wie auf Anforderungsschein angekreuzt Diagnostik bei V.a.

Zu untersuchende Parameter:

Bei Stufendiagnostik bitte Priorisierung der Parameter angeben, sonst erfolgt die Analyse nach Plausibilität.

Angaben zum Patienten, bzw. Indexfall in dessen Familie

- Besteht eine Schwangerschaft? Ja, SSW: Nein
- Wurde die angeforderte Gendiagnostik bereits bei einem betroffenen Angehörigen durchgeführt? Ja Nein
- Falls ja, unbedingt Ergebnis hier angeben oder Befundkopie beifügen. (Damit erhöht sich die Aussagekraft erheblich, außerdem Kostenreduktion möglich!)
- Andernfalls bitte begründen, z.B. weil Indexfall nicht untersucht verstorben Indexbefund nicht verfügbar
- Diagnose/ Symptome/ Anlass/ Familienanamnese/ Vorbefunde:

Aufklärung und Einwilligungserklärung

Hiermit bestätige ich, dass ich entsprechend Gendiagnostikgesetz (GenDG) durch u.g. verantwortliche/n Ärztin/Arzt aufgeklärt, informiert und humangenetisch beraten wurde über:

- die Art und den Umfang der genetischen Analyse, sowie Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten Untersuchung,
- die von mir erhobenen, verarbeiteten und gespeicherten Daten (gem. EU-DSGVO)
- meinen Anspruch auf eine genetische Beratung und angemessene Bedenkzeit zur Einwilligung in die genannte Untersuchung,
- mein Recht, diese Einwilligung jederzeit ohne Begründung zu widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials zu verlangen,
- mein Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nicht-Wissen),
- die Vernichtung der Untersuchungsergebnisse nach 10 Jahren sowie die Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung.
 - bei komplexen Fragestellungen kann eine längerfristige Aufbewahrung sinnvoll sein. Hiermit bin ich einverstanden Nein Ja
(Dies beinhaltet keinen Anspruch auf Aufbewahrung. Keine Auswahl wird als „Nein“ gewertet.)
- die Möglichkeit, dass in Einzelfällen **evtl. Zusatzbefunde** erhoben werden können, die nicht mit der o.g. Fragestellung in Zusammenhang stehen. Eventuell erhobene Zusatzbefunde möchte ich erfahren (keine Auswahl wird als „Nur, wenn...“ gewertet):
 Nein Ja Nur, wenn sich dadurch therapeutische oder vorbeugende Konsequenzen ergeben.
 (Dies beinhaltet keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden; bei Familienanalysen dienen die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Beurteilung von Varianten des Indexpatienten)

Ich bin einverstanden (nicht Zutreffendes bitte streichen):

- mit der Entnahme von Probenmaterial sowie mit der o.g. genetischen Diagnostik
- , dass die Untersuchungsergebnisse durch den verantwortlichen Arzt an mitbehandelnde Ärzte mitgeteilt werden dürfen,
- , dass der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes Labor weitergeleitet werden darf,
- , dass bei Anwendung moderner Analyseverfahren ggf. auch genetische Daten erhoben, aber nicht ausgewertet werden, die nicht mit der genannten Fragestellung in Zusammenhang stehen,
- , dass Probe und erhobene Daten anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen verwendet werden können,
- , dass bei Gengruppen-Untersuchungen die Zusammensetzung der im Analyseauftrag genannten Gene je nach klinischer Fragestellung/Stand der Wissenschaft sinnvoll angepasst werden kann.

Ort, Datum

Name und Unterschrift **Patient/in** bzw. gesetzl. Vertreter/in

Name/Stempel, Unterschrift verantwortl. **Ärztin/Arzt**

Augenerkrankungen

- Albinismus, okulär/okulokutan, NGS-Panel*
- ▶ Bardet-Biedel-Syndrom, siehe syndromale Erkrankungen
- Gefleckte Retina Syndrome, NGS-Panel*
- Glaukom, adult, NGS-Panel*
- Glaukom, juvenil, NGS-Panel*
- Katarakt, hereditär, NGS-Panel*
- ▼ Lebersche hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON, Mito.)
 - m.3460A, m.11778A, m.14484C
 - MTND1, MTND4L, MTND4, MTND5
 - MTND2, MTND3, MTATP6, MTCO3, MTCYB
- Mikrophthalmie-Anolphthalmie-Kolombom-Komplex, NGS-Panel*
- ▼ Optikusatrophie, nukleär (OPA)
 - OPA1 ○ OPA3 ○ OPA7 ○ NGS-Panel*
- Progressive ext. Ophthalmoplegie (PEO), NGS-Panel*
- ▼ Retinitis Pigmentosa
 - RHO ○ PRPF31 ○ PRPH2
 - ACBCA4 ○ NGS-Panel*
- Senior-Loken-Syndrom, NGS-Panel*
- ▼ Stargardt, Morbus
 - ABCA4 ○ CNGB3 ○ EIOVL4 ○ NGS-Panel*
- ▶ Stickler-Syndrom, siehe Hörstörungen!
- Usher-Syndrom, NGS-Panel*
- Vitreoretinopathie, exsudativ familiäre, NGS-Panel*
- ▼ Zapfen- und Stäbchen-Dystrophie
 - ROPGRIP1 ○ NGS-Panel*

Diabetes mellitus

- ▼ MODY
 - MODY1 (HNF4A) ○ MODY2 (GCK)
 - MODY3 (HNF1A) ○ MODY4 (PDX1)
 - MODY5 (HNF1B) ○ NGS-Panel*
- mtDNA tRNA^{Leu} (MIDD; m.3243A>G)
- ▼ Neonataler Diabetes mellitus
 - transient (UPD6: PLAGL1, HYMAI)
 - permanent (ABCC8, KCNJ11)
 - NGS-Panel*

Endokrinologie und Fertilitätsstörungen

- ▶ Adipositas, siehe Stoffwechselerkrankungen
- ▼ Adrenogenitale Syndrome
 - 21-Hyd.-Defizienz, (CYP21A2)
 - 11B-Hyd.-Defizienz, (CYP11B1)
 - 3B-HSD-Defizienz, (HSD3B2)
 - 17α-Hyd.-Defizienz, (CYP17A1)
 - POR-Defizienz (P450-Oxidoreduktasemangel, POR)
 - NGS-Panel*
- Adrenoleukodystrophie (ABCD1)
- Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ1 (APECED, AIRE)
- ▶ Diabetes, siehe oben!
- ▼ DSD (Disorders of Sex Development)
 - Adrenogenitales Syndrom [s.o.]
 - Androgenrezeptor AR (CAIS, PAIS)
 - Antley-Bixler-Syndrom mit DSD & Störung der Steroidbiosynthese (Oxidoreduktasemangel POR)
 - Aromataseinsuffizienz bei 46,XX (CYP19A1)
 - Genitale Fehlbildungen, NGS-Panel*
 - Gonadendysgenese, vollständig XY / XX (SRY)
 - Hand-Fuß-Genital-Syndrom (HOXA13)
 - HSD17B3 (17-B-Hydroxysteroid Dehydrogenase III-Mangel)
 - LHCGR-Mutationen
 - Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndr., NGS-Panel*

- SRD5A2 (5-alpha-Reduktase 2 Mangel)
- XX DSD, NGS-Panel*
- XY DSD, NGS-Panel*
- ▼ Fertilität (vgl. auch Pubertätsstörungen!)
- Androgenrezeptor (AR-CAG-Repeat)
- Azoospermiefaktor (AZF)
- Azoospermie/Oligospermie durch FSHR Mutation
- CBAVD (CFTR)
- ▶ Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD), siehe Lungenerkr.
- ▼ Hypokalzämie/Hyperkalzämie
 - AP2S1 (FHH3)
 - CASR (Kalzium-sensing-Rezep.: FHH1, ADH1, FIH, NSHPT)
 - GNA11 (FHH2, ADH2)
 - FHH-Panel (AP2S1, CASR, GNA11)
 - ADH-Panel (CASR, GNA11)
- Hypophyseninsuffizienz, NGS-Panel*
- ▼ Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF)
 - FMR1 ○ BMP15 ○ POF1B ○ FOXL2
 - NOBOX ○ FIGLA ○ GDF9 ○ NGS-Panel*
- ▼ Pubertätsstörungen:
 - Hypergonadotroper Hypogonadismus mit Leydigzellhypoplasie I & II (inaktiv. Mut. LHCGR)
 - Hypergonadotroper Hypogonadismus mit Ovarialdysgenese bei 46,XX (inaktiv. Mut. FSHR)
 - Hypogonadotroper Hypogonadismus (HH) ohne Anosmie, HH (niHH/iHH, Gen: GnRHHR)
- ▼ HH mit/ohne Anosmie (Kallmann-Syndrom)
 - KAL1(HH1 bzw. KS1) ○ FGFR1 (HH2 bzw. KS2)
 - PROKR2 (HH3 bzw. KS3) ○ PROK2 (HH4 bzw. KS4)
 - CHD7 (HH5 bzw. KS5 DD CHARGE-Syndrom)
 - Pubertas præcox (gain of function LHCGR, Testotoxikose)
 - NGS-Panel*
- ▼ Schilddrüse (nicht autoimmune Hyperthyreose)
 - TSHR, aktivierende/inaktivierende Mutationen
- ▼ Schilddrüsenanlagestörung oder Hypothyreose
 - TSHR, inaktivierende Mutationen
- ▼ Tumorerkrankungen
 - Familiäre Hypophysenadenome FHIT, FIPA (AIP)
 - MEN Typ I (MENIN, MEN1)
 - MEN Typ II (RET)
 - Phäochromozytom (VHL, SDHD, SDHB, SDHC, RET)
- ▶ Wachstum (Kleinwuchs, Hochwuchs/Makrosomie) siehe Wachstumstörungen

Fettstoffwechsel / Arteriosklerose

- Apolipoprotein E Isoformen (E2, E3, E4)
- ▼ Hypercholesterinämie, familiäre (FH):
 - APO B100 R3500Q, R3500W, R3531C
 - LDL-Rezeptor (LDLR) ○ PCSK9 ○ LDLRAP1
 - NGS-Panel*
- ▼ Hypertriglyceridämie, familiäre/Chylomikronämie:
 - LPL ○ APOC2 ○ GPIIIBP1 ○ APOA5
 - Lipasemangel (LMF1)
- Lipodystrophie Typ 2 (LMNA)
- ▼ Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrog. (MCAD, ACADM)
 - K329E ○ ACADM-Seq.
- MTHFR (677 C/T Polymorphismus)

Fiebersyndrome, hereditäre

- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- CINCA (NOMID) -Syndrom (NLRP3)
- Hyper-IgD-Syndrom (HIDS, Mevalonatkinase, MVK)
- Mittelmeerfieber, fam. (FMF, Maresnostrin-Gen, MEFV)

- Muckle Wells-Synd. oder Kälteurtikaria FCU, FCAS (NLRP3)
- Neutropenie, zyklische und kongenitale (ELANE)
- TRAPS (Periodisches Fieber, TNFRSF1A)
- Fiebersyndrome, hereditäre; NGS-Panel*

Gastrointestinale Erkrankungen

- Acrodermatitis enteropathica (SLC39A4)
- Crohn, Morbus (NOD2/CARD15)
- Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Mangel (FBP1)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (ALDOB, Aldolase B)
- ▶ Pankreatitis, siehe Pankreatitis/Pankreaserkrankungen
- PPI-Resistenz (Omeprazol/Pantoprazol) CYP2C19/CYP2C9***
- ▶ Tumorerkrankungen, siehe Tumorerkrankungen
- Zöliakie (DQA1*05/DQB1*02 + DQA1*03/DQB1*0302)

Hämato-Onkologische Systemerkrankungen**

- z.B. BCR-ABL, JAK2, TET2, IGVH u.v.m.
- ▶ Bitte speziellen Anforderungsschein nutzen!

Hämatologie

- Anämie, akut hämolyt. (Glukose-6-P-Dehydrog., G6PD)
- Anämie, chronisch hämolytische (Pyruvatkinase, PKRL)
- Anämie, dyserythropoetische kongenitale und nonspärozytische hämolytische (CDA IV & NSHA; KLF1)
- Bruton, Morbus (BTK)
- Eisenrefraktäre Eisenmangelanämie (IRIDA, TMPRSS6)
- Elliptozytose, hereditäre; siehe Sphärozytose
- ▼ Erythrozytosen, (Polyzythämie), familiäre:
 - ECVT1 EPOR Erythropoietin-Rezeptor
 - ECVT2 VHL (Chuvash-Polyzythämie)
 - ECVT3 EGLN1 (Prolylhydroxylase/PHD2)
 - ECVT4 EPAS1 (HIF1α)
- ▼ Hämoglobinopathien:
 - α-Thalassämie, α-anomale Hämoglobine
 - β-Thalassämie, β-anomale Hämoglobine, z.B. HbS
 - δ-Thalassämie, δ-anomale Hämoglobine
 - δβ-Thalassämie, HPFH (Deletionsscreening, MLPA, Seq)
- Neutropenie, zyklische und kongenitale (ELANE)
- Shwachman-Diamond Syndrom (SBDS)
- Sideroblastenanämie, X-Chromosomal (Delta-aminolevulinat synthase 2, ALAS2)
- ▼ Sphäro- und Elliptozytose, hereditäre:
 - Ankyrin (ANK1) ○ α-Spectrin (SPTA1)
 - β-Spectrin (SPTB) ○ Bande 3 (SLC4A1)
 - Protein 4.2 (EPB42) ○ NGS-Panel*
- Thrombopenie, kong. amegakaryozytische („CAMT“, MPL)
- ▼ Thrombozythämie, familiäre:
 - THPO-Rezeptor MPL ○ THPO (Thrombopoietin)

Hämostasologie (Thrombophilie / Hämophilie)

- Annexin A5 bedingtes erhöhtes Risiko für Fehlgeburten (ANXA5)
- Antithrombin-Mutationen (SERPINC1)
- Faktor V Leiden-Mutation (R506Q)
- Faktor VII-Mutationen (F7)
- Faktor XII-Mutationen (F12)
- Glykoprotein Ia C807T-Polymorphismus (ITGA2)
- Homocystinurie (Cystathionin-β-Synthase, CBS)
- MTHFR (677 C/T Polymorphismus)
- Osler, Morbus (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)
- PAI-1 (4G/5G Promotorpolymorphismus, SERPINE1)
- PAI-1-Mangel (Sequenzierung, SERPINE1)
- Protein C (PROC)
- Protein S (PROS1)

○ Prothrombin (Faktor II) -Mutation (20210 G/A)

▼ von-Willebrand-Syndrom (VWF)

- Typ 1
- Typ 2A
- Typ 2B
- Typ 2M
- Typ 2N
- Typ 3

Hauterkrankungen

- Acrodermatitis enteropathica (SLC39A4)
- Angioödem, hereditäres (HAEI & II; SERPING1)
- Angioödem Typ 3, östrogensensitiv (HAE-III; Faktor XII)
- Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ1 ("APECED", AIRE)
- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- CINCA (NOMID) -Syndrom (NLRP3)
- Clouston-Synd./Hidrot. Ektoder. Dysplasie 2 (HED2, GJB6)
- Dermopathie, restriktive ,letal (LMNA)
- Fabry, Morbus (FD, GLA, α -Galactosidase A-Gen)
- Hyper-IgD-Syndrom (HIDS, Mevalonatkinase, MVK)
- Hyper-IgE-Syndrom, familiäres (HIES; STAT3)
- Ichthyose, X-chromosomal rezessive Form (RXLI) (STS; MLPA + Seq.)
- Mittelmeerfieber, familiäres (FMF, Marenostriin-Gen, MEV1)
- Muckle-Wells-Syn. oder Kälteurtikaria FCU, FCAS (NLRP3)
- Neutropenie, schwere kongenitale (CN; CSF3R)
- Neutropenie, zyklische und kongentiale (ELANE, syn. ELA2)
- Osler, Morbus (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)
- TRAPS (Periodisches Fieber, TNFRSF1A)
- ▶ Tumorerkrankungen, siehe Tumorerkrankungen

Herz-/Gefäßerkrankungen

- Aortenerweiterung, -dissektion (thor.), NGS-Panel*
- Angeborene Herzfehler, NGS-Panel*
- ▼ Arrhythmogene rechts-ventrikuläre Kardiomyopathie
 - AVR D1 (TGFB3)
 - AVR D5 (TMEM43)
 - AVR D7 (DES)
 - AVR D8 (DSP)
 - AVR D9 (PKP2)
 - AVR D10 (DSG2)
 - AVR D11 (DSC2)
 - AVR D12 (JUP)
 - NGS-Panel*
- ▼ Brugada-Syndrom (BrS):
 - SCN5A
 - GPD1L
 - CACNA1C
 - CACNB2
 - SCN1B
 - KCNE3
 - SCN3B
 - HCN4
 - TRPM4
 - KCND3
 - NGS-Panel*
- CADASIL (NOTCH3)
- DiGeorge-Syndrom (Deletionsnachweis, MLPA)
- ▼ Dilatative Kardiomyopathie (DCM):
 - LMNA
 - MYH7
 - TNNT2
 - MYBPC3
 - SGCD
 - TCAP
 - FKTN
 - PLN
 - NGS-Panel*
- Fabry, Morbus (FD, GLA, α -Galactosidase A-Gen)
- ▼ Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM):
 - MYBPC3
 - MYH7
 - TNNT2
 - TNNI3
 - GLA
 - CAV3
 - DMD
 - PLN
 - NGS-Panel*
- Katecholam. polym. ventr. Tachykardie, NGS-Panel*
- Kippel-Trenaunay-Syndrom (AGGF1)
- ▶ Kardio-Fazio-Kutanes-Syndrom (CFC-Syndrom), siehe Syndromale Erkrankungen
- Linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie, LVNC, NGS-Panel*
- Loeyes-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFBR1, TGFBR2)
- ▼ Long-QT-Syndrom (LQT):
 - KCNQ1 (LQT1)
 - KCNH2 (LQT2, HERG)
 - SCN5A (LQT3)
 - ANK2 (LQT4)
 - KCNE1 (LQT5)
 - KCNE3 (LQT6)
 - KCNJ2 (LQT7)
 - CACNA1C (LQT8)
 - CAV3 (LQT9)
 - SCN4B (LQT10)
 - AKAP9 (LQT11)

○ SNTA1 (LQT12)

○ CALM1 (LQT14)

○ NGS-Panel*

○ Marfan-Syndrom Typ 1 (FBN1)

○ Mitochondriale Kardiomyopathie, NGS-Panel*

▼ Noonan-Syndrom:

- PTPN11
- SOS1
- RAF1
- RIT1
- KRAS
- NRAS
- BRAF
- MAP2K1

○ Osler, Morbus (Häm. Teleang., HHT1 ENG; HHT2 ACVRL1)

○ Pulmonal arterielle Hypertonie, NGS-Panel*

▼ Short-QT-Syndrom (SQT):

- KCNH2 (SQT1, HERG)
- KCNQ1 (SQT2)
- KCNJ2 (SQT3)

▼ Sick Sinus-Syndrom

- HCN4
- SCN5A

○ Vorhofflimmern, familiäres (SCN1B)

○ Williams-Beuren-Syndrom (MLPA)

HLA-Typisierung

▼ HLA-Typisierung:

- HLA-A
- HLA-B
- HLA-C
- HLA-DQB1
- HLA-DQA1
- HLA-DRB1
- Abacavir Hypersensitivitätsreaktion (HLA-B*5701)
- Bechterew, Morbus (HLA-B27, ggf. Subtypisierung)
- Narkolepsie (DQB1, DRB1, DQA1)
- Zöliakie (DQA1*05/DQB1*02 + DQA1*03/DQB1*0302)

Hörstörungen

- mtDNA tRNA^{Leu} (MIDD; m.3243A>G)
- Neurofibromatose Typ 2 (NF2)
- Pendred-Syndrom (SLC26A4, DFNB4)
- Sensorineurale nicht syndromale Hörstörung Typ 1 (DFNB1, GJB2/CX26 und ggf. GJB6/CX30)
- Nicht syndromale Hörstörungen, NGS-Panel*
- ▼ Stickler-Syndrom
 - COL2A1
 - COL11A1
 - COL11A2
 - NGS-Panel*
- Usher-Syndrom, NGS-Panel*

Kraniosynostosen

- Antley-Bixler-Syndrom mit DSD und Störung der Steroidbiosynthese (POR)
- Apert-Syndrom (FGFR2)
- Beare-Stevenson-Syndrom (FGFR2)
- Crouzon-Syndrom (FGFR2)
- Crouzon-Syndrom mit Acanthosis nigricans (FGFR3)
- Muenke-Syndrom (FGFR3)
- Osteoglophone Dysplasie (FGFR1)
- Pfeiffer-Syndrom (FGFR1, FGFR2)
- Saethre-Chatzen-Syndrom (TWIST1, ggf. FGFR3)

Lebererkrankungen

- α 1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Amyloid-Polyneuropathie, TTR-assoziiert (TTR)
- Cholestase, progr. familiäre intrahep., NGS-Panel*
- Crigler-Najjar-Syndrom (UGT1A1)
- Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)
- Gaucher, Morbus (GBA)
- ▼ Hämochromatose:
 - Typ1, HFE Mutationen C282Y, H63D
 - Typ1, HFE komplett
 - Typ2A, Hemojuvelin (HJV)
 - Typ2B, Hepcidin (HAMP)

○ Typ3 Transferrinrezeptor 2 (TFR2)

○ Typ4 Ferroportin (SLC40A1)

○ Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (FTL, zur DD)

○ Mitochon. Hepato(enzephalomyo)pathie, NGS-Panel*

○ Meulengracht (Gilbert), M. (UGT1A1 Promot. TA-Repeat)

○ Polyzystische Lebererkrankung, NGS-Panel*

▶ Porphyrinen, siehe dort!

○ Wilson, Morbus (ATP7B)

Lungenerkrankungen

○ α 1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)

▼ Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD):

- DNAI1
- DNAH5
- DNAH11
- CCDC39
- CCDC40
- DNAI2
- DNAAF2 (KTU)
- RSPH4A
- RSPH9
- NGS-Panel*

○ Cystische Fibrose, Mukoviszidose (CFTR)

Muskelerkrankungen

- Bethlem Myopathie, NGS-Panel*
- Duchenne/Becker Muskeldystrophie
- MLPA + Seq.
- Einschlusskörpermyopathie (GNE)
- ▼ Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (EMDM):
 - (EMD, Xq28)
 - LMNA (LaminA/C)
 - FHL1
- ▼ Gliedergürteldystrophien
 - Dominant:*
 - LGMD1A (MYOT)
 - LGMD1B (LMNA)
 - LGMD1C (CAV3)
 - LGMD1D (DNAJB6)
 - LGMD1E (DES)
 - LGMD1F (TNPO3)
 - Rezessiv:*
 - LGMD2A (CAPN3)
 - LGMD2B (DYSF)
 - LGMD2C (SGCG)
 - LGMD2D (SGCA)
 - LGMD2E (SGCB)
 - LGMD2F (SGCD)
 - LGMD2G (TCAP)
 - LGMD2H (TRIM3)
 - LGMD2I (FKRP)
 - LGMD2J (TTN)
 - LGMD2K (POMT1)
 - LGMD2L (ANO5)
 - LGMD2M (FKTN)
 - LGMD2N (POMT2)
 - LGMD2O (POMGNT1)
 - LGMD2Q (PLEC)
 - LGMD12C (POMK)
 - LGMD2C9 (DAG1)
- Hyperkaliämische periodische Paralyse Typ 2 (SCN4A)
- Maligne Hyperthermie, NGS-Panel*
- Metabolische Myopathie, NGS-Panel*
- ▼ Miyoshi Muskeldystrophie
 - Typ 1 (DYSF)
 - Typ 3 (ANO5)
- Muskeldystrophien, NGS-Panel*
- Muskeldystrophie, kongenitale (LMNA)
- Myopathie mit Spheroidkörpern (MYOT)
- Myopathie, myofibrilläre (MYOT)
- Myopathie proximal mit Ophthalmoplegie (MYH2)
- Myopathie, viscerale (ACTG2)
- ▼ Myotone Dystrophie
 - Typ 1 (DMPK)
 - Typ 2 (ZNF9)
- ▼ Myotonia congenita:
 - Typ Thomsen (CLCN1)
 - NGS-Panel*
- Myotubuläre Myopathie, X-chromosomal (MTM1)
- Okulopharyngeale Muskeldystrophie (PABPN1)
- Rippling Muskelerkrankung Typ 2 (RMD 2, Caveolin 3)
- Spinale Muskelatrophie (SMA1-4, SMN1 copy number)
- andere Spinale Muskelatrophien, adult, NGS-Panel*
- andere Spinale Muskelatrophien, congenital/infantil, NGS-Panel*
- Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA, Kennedy-Syndrom)
- Thyreotoxische periodische Paralyse (KCNJ18)
- Zentroneukleäre Myopathie (DNM2)

Neurologische und psychiatrische Erkrankungen

- Adrenoleukodystrophie (ABCD1)
- Alternierende Hemiplegie des Kindesalters (AHC, ATP1A2)
- ▼ Alzheimer-Demenz, familiäre:
 - Amyloid-Vorläufer-Protein (APP, Exon 16 und 17)
 - Präsenilin 1 (PSEN1) ○ Präsenilin 2 (PSEN2)
 - Prion-Protein-Gen (PRNP, zur Differentialdiagnose)
- Amyloid-Polyneuropathie, TTR-assoziiert (TTR)
- ▼ Amyotrophe Lateralsklerose, ALS
 - SOD1 ○ VABP ○ VCP
 - C9orf72-Repeat ○ NGS-Panel*
- Apnoen, neonatal, NGS-Panel*
- Ataxie mit okulomotorischer Apraxie (AOA), NGS-Panel*
- Augenerkrankungen, siehe Augenerkrankungen
- Brunner-Syndrom (MAOA)
- CADASIL (NOTCH3) ○ CARASIL (HTRA1)
- NGS-Panel* CADASIL und andere cerebrale Mikroangiopathien
- Dentatorubrale Pallidoluisische Atrophie (DRPLA, ATN1)
- ▼ (Torsions-) Dystonie:
 - TOR1A/DYT1 GAG-Deletion ○ NGS-Panel*
- ▼ Dravet-Syndrom:
 - SCN1A ○ NGS-Panel*
- ▼ Epilepsie-Syndrome:
 - Benigne familiäre infantile Epilepsie NGS-Panel*
 - Epilepsien gesamt, NGS-Panel*
 - Frühkindl. epileptische Enzephalopathie, NGS-Panel*
 - GABRD (GEFS+5, JME)
 - GABRG2 (GEFS+3)
 - GLUT1-Defizit-Syndrom (SLC2A1)
 - GRIN2A
 - KCNA2 (EIEE32)
 - KCNQ2 (BFNS1, BFNIS, BFIE, EIEE7, Myokymia)
 - KCNQ3 (BFNS2, BFIE, Myoclonus Epilepsie)
 - PCDH19 (EIEE9)
 - SCN1B (GEFS+1)
 - SCN2A (BFNS, BFIC3, GEFNIS, EIEE11)
 - SCN9A (GEFS+2)
- ▼ Episodische Ataxie (EA)
 - EA1 (KCNA1) ○ EA2 (CACNA1A)
 - NGS-Panel (EA 1, 2, 5, 6)*
- ▼ Familiäre hemiplegische Migräne (FHM):
 - FHM1 (CACNA1A1) ○ FHM2 (ATP1A2)
 - FHM3 (SCN1A)
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA; FMR1)
 - zusätzlich Seq. + MLPA
- Friedreich-Ataxie (FRDA1, FXN, GAA-Repeat + Seq.)
- ▼ Frontotemporale Demenz (FTD):
 - Mikrotubuli-assoziiertes Protein Tau (MAPT/FTDP-17)
 - Ubiquitin-positive FTD (GRN/FTLDU)
- Hereditäre spast. Paraparese (HSP, SPG) NGS-Panel*
- Hirschsprung-Erkrankung Typ1 (RET)
- Huntington-Krankheit (Chorea Huntington, HD)
- Hydrozephalus (L1CAM)
- Hypokaliämische periodische Paralyse (CACNA1S)
- Leukodystrophie (LMNB1)
- Mentale Retardierung siehe Syndromale Erkrankungen
- Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)
- Migräne, NGS-Panel*
- Migräne, familiäre hemiplegische, NGS-Panel*
- Myasthenie-Syndrome, NGS-Panel*
- ▼ Neurodegen. mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA):
 - Aceruloplasminemia (CP)

- Neuroferrinopathie (NBIA3, FTL)
- Pantothenat-Kinase (PKAN/NBIA1, PANK2)
- Phospholipase-A2 (PLAN/NBIA2, PLA2G6)
- NGS-Panel*
- ▼ Neuropathien, hereditäre:
 - CMT1A (PMP22 Duplikation)
 - CMT1, NGS-Panel*
 - CMT2, NGS-Panel*
 - CMT1+2, NGS-Panel*
 - CMT1B (MPZ) ○ CMT1C (LITAF/SIMPLE)
 - CMT1D (EGR2)
 - CMT1E (PMP22 Punktmutationen, Seq.)
 - CMT1F (NEFL) ○ CMT2A2 (MFN2)
 - CMT2B1 (LMNA) ○ CMT2E (NEFL)
 - CMT2L, J (MPZ) ○ CMTX1 (GJB1/CX32)
 - CHN/ Kongen. hypomyel. Neuropa. (PMP22, MPZ, EGR2)
 - Dejerine-Sottas-Syndrom/DSS (PMP22, MPZ, EGR2, NEFL)
 - HNPP/ Tomakulöse Neuropathie (PMP22 Del. & Seq.)
 - Pontozebelläre Hypoplasie, NGS-Panel*
 - Small Fiber Neuropathie, NGS-Panel*
- Parkinson-Erkrankung, NGS-Panel*
- ▼ Prion-Erkrankungen, familiäre:
 - Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, familiär (PRNP)
 - Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom (PRNP)
 - Insomnie, fatal familiäre (PRNP)
- Spinale Muskelatrophie (SMA1-4, SMN1 copy number)
- Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA, Kennedy-Syndrom)
- ▼ Spinocerebelläre Ataxie
 - SCA1 (ATXN1) ○ SCA2 (ATXN2)
 - SCA3 (ATXN3) ○ SCA6 (CACNA1A)
 - SCA7 (ATXN7) ○ SCA8 (ATXN8)
 - SCA12 (PPP2R2B) ○ SCA17 (TBP, HDL4)
- Autosomal dominante Ataxien, weitere - NGS-Panel*
- Autosomal rezessive Ataxien (inkl. SCAR), NGS-Panel*
- Wilson, Morbus (ATP7B)
- ▼ Sprachentwicklungsstörungen:
 - FOXP1 ○ FOXP2

Nierenerkrankungen

- ▼ Alport-Syndrom (AS):
 - COL4A3
 - COL4A4 (autos. rezessiv/-dominant, dünne Basalmembran-Nephropathy, TBMN)
 - X-chromosomal (XLAS, COL4A5) ○ NGS-Panel*
- ▼ Azidose, distale renale tubuläre (dRTA)
 - SLC4A1 ○ ATP6V0A4 ○ ATP6V1B1
- Bartter-Syndrom, NGS-Panel*
- Familiäre Hypokaliämie-Hypomagnesiämie, Gitelman-Syndrom, NGS-Panel*
- Fehlbildungen von Niere und ableitenden Harnwege (CAKUT), NGS-Panel*
- Kongenitaler zentraler Diabetes insipidus (AVP)
- Kongenitaler nephrogener Diabetes insipidus (AVPR2)
- ▼ Nephronophthise:
 - NPHP2 ○ NPHP3
- Nephrotisches Syndrom, hereditär, NGS-Panel*
- Nierenhypoplasie und Nierenagenesie, NGS-Panel*
- Nierenzell-Karzinom, papillär TYP1 (MET) o. Typ2 (FH)
- Polyzystische Nierenerkrankung, dominant
 - Typ1 (PKD1) ○ Typ2 (PKD2) ○ NGS-Panel*
- Polyzystische Nierenerkrankung, rezessiv, NGS-Panel*
- Senior-Loken-Syndrom, NGS-Panel*

- Tubulointerst. Nierenerkrankung, aut. dom., NGS-Panel*
- WAGR-Syndrom (PAX6 und WT1 MLPA)

Pankreatitis / Pankreaserkrankungen

- ▼ Hereditäre Pankreatitis/Pakreatitis-Disposition
 - Kationisches Trypsinogen (PRSS1)
 - Chymotrypsin C (CTRC)
 - Trypsin Inhibitor (SPINK1)
 - Cystische Fibrose, atyp. (CFTR)
 - NGS-Panel*
- Pankreasagenesie, hereditäre (PAGEN, PDX1)
- Pankreas-Karzinom, hereditär, NGS-Panel*
- Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS, STK11)
- Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)

Pharmakogenetik***

- Abacavir Hypersensitivitätsreaktion (HLA-B*5701)
- ABCC2, genetischer Transporterstatus
- Alkoholabhängigkeit (ADH1B Polimorph., protektiv)
- Angiotensin I-Converting Enzyme (ACE)
- Carboxylesterase 1 (CES1, z.B. b. Ritalin-, Tamiflu-Gabe)
- Cholinesterase, atypische (BCHE, Butyrylcholinesterase)
- COMT genetischer Status (Morphin-Dosierung)
- ▼ Cumarin/Phenprocoumon/Warfarin - fragl. Dosierung bei V. a. erhöhte Cumarin-Sensitivität
 - VKORC1 (Vit. K Epoxidreduktasekomplex 1) ○ CYP2C9
 - EPHX1 ○ GGCC ○ ORM1 ○ PROC (rs2069919)
- ▼ V. a. Cumarin-Resistenz:
 - VKORC1 (Vit. K Epoxidreduktaseplx. 1) ○ CYP4F2
- ▼ Cytochrom P450 Isoenzyme genetischer Metabolisierungsstatus:
 - CYP1A1 ○ CYP1A2 ○ CYP2B6 ○ CYP2C8
 - CYP2C9 ○ CYP2C19 (z.B. PPI)
 - CYP2D6 (z.B. bei Tamoxifen)
 - CYP2E1 ○ CYP3A4 ○ CYP3A5 ○ CYP4F2
 - CYP19A1 (Östrogen-therapie, AI-Therapie)
- Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD), 4 klinisch relevante Genvarianten von DPYD gemäß EMA/DGHO + Fachinfos (poor und intermediate metabolizer 5-FU)
- GSTM1 ○ GSTP1 ○ GSTT1 genet. Detoxifikationsstatus
- IL28B-Polymorphismus (rs12979860)
- ITPA-Polymorphismen (rs1127354 und rs7270101)
- MDR1 (ABCB1, PGP 170) genet. Transporterstatus
- NAT1 ○ NAT2 genet. Acetyliererstatus
- NQO1 genet. Metabolisiererstatus z.B. bei Benzolexpo.
- PON1 (Paraoxonase 1) z.B. bei Clopidogrelresistenz
- SLC01B1 (OATP2) z.B. Statin- oder Methotrexat-Gabe
- SOD2 genet. Metabolisierungsstatus
- Statintoleranz (ABCG2)
- SULT1A1 genet. Metabolisierungsstatus
- Testosteron-Therapie (AR-CAG-Repeat)
- Thiopurin-S-Methyltransferase (TPMT-Defizienz)
- UGT1A1 genet. Detoxifikationsstatus Irinotecan (SN38)
- UGT1A7 genet. Detoxifikationsstatus Irinotecan (SN38)

Porphyrien

- Porphyrien, NGS-Panel*
- Coproporphyrinogenoxidase (hered. Koproporphyrin, CPOX)
- Delta-aminolevulinat synthase 2 (Erythropoetische Protoporphyrin, X-chromosomal rezessiv, ALAS2)
- Ferrochelatase (Erythropoetische Protoporphyrin, FECH)
- Hydroxymethylbilansynthase (akut intermitt. Por, HMBS)
- Protoporphyrinogenoxidase (Porphyria variegata, PPOX)
- Sek. Koproporphyrin wg. Dubin-Johnson-Syndr. (ABCC2)
- Uroporphyrinogen-Decarboxylase (P.cutanea tarda, UROD)

Skelett- und Bindegewebserkrankungen

- Achondrogenese (COL2A1)
- Achondrogenese Typ 1B (ACG1B, SLC26A2)
- Achondroplasie (FGFR3)
- Akromesomale Dysplasie Typ Maroteaux (NPR2)
- Akromikrische & geleophysische Dysplasie (FBN1)
- Arachnodaktylie, kong. kont. (CCA, Beals-Hecht-Syn., FBN2)
- Atelosteogenesis Typ 2 (AO2, SLC26A2)
- Diastrophe Dysplasie (DTD, SLC26A2)
- ▼ Ehlers-Danlos-Syndrom:
 - Arthrochaliasie (COL1A1 & COL1A2 Ex.6)
 - Kardio-valvuläres EDS (COL1A2)
 - Klassisches EDS (COL5A1, COL5A2, COL1A1 p.Arg312Cys)
 - Klassisch-ähnliches EDS (TNXB)
 - Vaskuläres EDS (COL3A1, COL1A1 p.Arg312Cys, p.Arg574Cys und p.Arg1093Cys)
- Gnathodiaphysäre Dysplasie (ANO5)
- Homocystinurie (Cystathionin- β -Synthase, CBS)
- Hypochondrogenese (COL2A1)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Kniest-Dysplasie (COL2A1)
- ▶ Kraniosynostose, siehe dort!
- Lipodystrophien, NGS-Panel*
- Loeyes-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFB1, TGFB2)
- Mandibuloacral Dysplasie, atypisch (LMNA)
- Marfan-Syndrom Typ 1 (FBN1)
- ▼ Multiple Epiphysäre Dysplasie (MED/EDM), dominant:
 - COMP (Typ 1) ○ COL9A2 (Typ 2) ○ COL9A3 (Typ 3)
 - MATN3 (Typ 5) ○ COL9A1 (Typ 6)
- Multiple Epiphysäre Dysplasie (MED/EDM), (SLC26A2)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1/COL1A2)
- Pseudoachondroplasie (PSACH, COMP)
- ▼ SHOX-Defizienz:
 - Kleinwuchs, idiopathischer
 - Langer-Syndrom ○ Leri-Weill-Syndrom
- Shwachman-Diamond Syndrom (SBDS)
- ▼ Stickler-Syndrom
 - COL2A1 ○ COL11A1 ○ COL11A2
- Thanatophore Dysplasie (FGFR3)
- Typ II Kollagenopathie (COL2A1)

Stoffwechselerkrankungen

- 2-Methylacetoacetyl-CoA-Thiolase-Mangel (T2, ACAT1)
- 17- β -Hydroxysteroid Dehydrog. X-Mangel (HSD17B10)
- 5-Oxoprolinase-Mangel (OPLAH)
- ▼ Adipositas frühmanifest
 - MC4R ○ LEP ○ LEPR ○ ENPP1
 - POMC (+ rote Haare) ○ SIM1
 - NGS-Panel*
- Albinismus, okulär/okulokutan, NGS-Panel*
- Alpha Mannosidose I & II (MAN2B1)
- CoEnzym Q10 Defizienz, NGS-Panel*
- Cystische Fibrose, Mukoviszidose (CFTR)
- Diabetes Insipidus (AVPR2)
- Diabetes mellitus siehe Seite 2
- M. Fabry (FD, GLA, α -Galactosidase A-Gen)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (ALDOB)
- Fruktose-1,6-Bisphosphatase Mangel (FBP1)
- Galaktosämie, klass. (Galaktose-1-P-Uridyltransf., GALT)
- M. Gaucher (GBA)
- Glutathionsynthetase-Mangel (GSS)
- Glycin-Enzephalopathie, NGS-Panel*
- ▼ Glykogenosen

- Typ 0 (Glykogen-Synthase-Mangel, GYS2)
- Glykogenose Typ XIV (PGM1)
- Glykogenosen, NGS-Panel*
- Glykosylierungsstörungen, NGS-Panel*
- Harnstoffzyklusdefekte, NGS-Panel*
- HMG-CoA-Lyase-Mangel (HMGCL)
- HMG-CoA-Synthase-Mangel (HMGCS2)
- Homocystinurie (Cystathionin- β -Synthase, CBS)
- Kreatin-Defizienz, NGS-Panel*
- Laktoseintoleranz (-13910 Polymorphismus)
- Lipodystrophie Typ 2 (LMNA)
- Lysosomale Speicherkrankheiten, NGS-Panel*
- ▼ Medium-Chain Acyl CoA Dehydrog. (MCAD, ACADM)
 - K329E ○ ACADM-Seq.
- Mitoch. Hepato(enzephalomyo)pathie, NGS-Panel*
- Mitochondriale Kardiomyopathie, NGS-Panel*
- Mitochondriopathien, nukleär, NGS-Panel*
- Mitochondriales Genom, NGS-Panel*
- (Gilbert) Meulengracht, M., UGT1A1 Promot. TA-Repeat
- Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel (SLC16A1)
- ▼ Mukopolysaccharidosen:
 - GALNS ○ GLB1
 - IDS ○ IDUA ○ NGS-Panel*
- ▼ Niemann-Pick, Morbus
 - Typ 1 (NPC1) ○ Typ 2 (NPC2)
- Phenylketonurie (Phenylalaninhydroxylase PAH)
- Pompe, Morbus (Lysosomale α -1,4 Glycosidase, GAA)
- Refsum-Syndrom, NGS-Panel*
- Succinyl-CoA:3-Oxoacyl-CoA-Transferase-Mangel (SCOT, OXCT1)
- Wilson, Morbus (ATP7B)

Syndromale Erkrankungen

- 1p36 Deletionssyndrom (MLPA)
- 2p16.3 Deletionssyndrom (MLPA)
- 15q11-q13 Duplikationssyndrom (mat., MLPA, Mikrosat.)
- Angeborene Herzfehler, NGS-Panel*
- Achalasia-Addisonianism-Alacrima-Syndrom (AAAS)
- ADULT-Syndrom (TP63)
- ▼ Angelman-Syndrom:
 - MLPA 15q.11-13 ○ UBE3A-Seq./MLPA
 - weitere Gene, NGS-Panel*
- Alpha-Thalassämie mentale Retardierung-Syndrom, X-chromosomal (ATRX-Syndrom)
- ▶ Alport-Syndrom, siehe Nierenerkrankungen
- Alstrom-Syndrom (ALMS1)
- Arachnodaktylie, kong. kont. (CCA, Beals-Hecht Syn., FBN2)
- Array-Analyse (DNA-Chip)****
- Autismus-Spektrum Störungen, NGS-Panel*
- Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ 1 ("APECED", AIRE)
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (BRRS, PTEN)
- ▼ Bardet-Biedel-Syndrom:
 - BBS1 ○ BBS2 ○ BBS3 (ARL6)
 - BBS4 ○ BBS5 ○ BBS6 (MKKS)
 - BBS7 ○ BBS8(TTC8) ○ BBS9 (PTHB1)
 - BBS10 ○ BBS11 (TRIM32) ○ BBS12
 - BBS13 (MKS) ○ BBS17 (LZTFL1)
 - BBS18 (BBIP1) ○ BBS19 (IFT27)
 - NGS-Panel*
- ▼ Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)
 - 11p15.5 (MLPA) ○ CDKN1C-Seq.
- Blau-Syndrom (NOD2/CARD15)
- Brachydaktylie Syndaktylie Typ Zhao (HOXD13)
- Carpenter-Syndrom (RAB23)

- CHARGE-Syndrom (CHD7)
- ▶ Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD, siehe Lungenerkrankung.)
- Clouston-Syndrom (Hidrot. Ektoder. Dysplasie 2, HED2, GJB6)
- ▼ Crisponi-Syndrom/ Cold-induced sweating syndrome (CISS)
 - CISS1 (CRLF1)
 - CISS2 (CLCF1)
 - CISS3 (KLHL7)
- Cornelia-de-Lange-Syndrom NGS-Panel*
- Costello-Syndrom (HRAS)
- Cri-du-chat-Syndrom (5p15, MLPA)
- DiGeorge-Syndrom (Deletionsnachweis, MLPA)
- ▶ Ehlers-Danlos-Syndrom (siehe Skelett-/Bindegewebserkrankungen)
- Floating-Harbor-Syndrom (SRCAP)
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA; FMR1)
 - zusätzlich Seq. + MLPA
- Fraser-Syndrom, NGS-Panel*
- Hermansky-Pudlak-Syndrom, NGS-Panel*
- Hirschsprung-Erkrankung Typ1 (RET)
- Homocystinurie (Cystathionin- β -Synthase, CBS)
- Hutchinson-Gilford-Progerie (LMNA)
- Hystrix-like-Ichthyosis-Taubheit-Syndrom (HID; GJB2)
- Joubert-Syndrom, NGS-Panel*
- ▼ Kabuki-Syndrom
 - KMT2D ○ KDM6A ○ NGS-Panel*
- ▼ Kardio-Fazio-Kutanes-Syndrom (CFC-Syndrom):
 - BRAF ○ MAP2K1 ○ MAP2K2 ○ KRAS
- ▶ Kraniosynostose, siehe dort!
- Keratitis-Ichthyosis-Taubheit-Syndrom (KID; GJB2)
- Langer-Giedion-Syndrom (TRPS1- & EXT1-MLPA, 8q24)
- Legius-Syndrom (NF1-ähnliches Syndrom, SPRED1)
- Leigh-Syndrom, NGS-Panel*
- ▼ Leopard-Syndrom:
 - PTPN11 ○ RAF1 ○ BRAF
- Leukodystrophie, adult, NGS-Panel*
- Leukodystrophie, juvenil, NGS-Panel*
- ▼ Lissenzephalien:
 - PAFAH1B1 ○ NGS-Panel*
- Loeyes-Dietz-Syndrom (Marfan-S. Typ 2; TGFB1, TGFB2)
- Malouf-Syndrom (LMNA)
- Marfan-Syndrom Typ1 (FBN1)
- Marshall-Smith-Syndrom Typ1 (NFIX)
- Meckel-Syndrom, NGS-Panel*
- Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale-Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom 2 (AKT3)
- MELAS-Syndrom, NGS-Panel*
- ▼ Mentale Retardierung, X-chromosomal
 - ARX ○ IQSEC2 ○ NGS-Panel*
- Mentale Retardierung, autosomal-dom. NGS-Panel*
- Mentale Retardierung, autosomal-rezess. NGS-Panel*
- Mikropt.-Anolphth.-Kolombom-Kompl., NGS-Panel*
- ▼ Mikrozephalie
 - MCPH5 (ASPM) ○ NGS-Panel*
- Miller-Dieker-Syndrom (MLPA, 17p13.3)
- ▼ Neurofibromatose:
 - Typ 1 (NF1) ○ Typ 2 (NF2)
- ▶ Noonan-Syndrom, siehe Kleinwuchs/Mikrosomie
- Pendred Syndrom (SLC26A4, DFNB4)
- Phelan-McDermid-Syndrom (22q13, MLPA)
- Pitt-Hopkins-Syndrom 2 (NRXN1)
- Potocki-Lupski-Syndrom (17p11.2, MLPA)
- Pontozebelläre Hypoplasie, NGS-Panel*
- Prader-Willi-Syndrom

