Humangenetik Algorithmen - Labdia GmbH, Klinische Genetik

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM
Achondroplasie	100800	*FGFR3*	134934
ADA Immundefizienz	102700	*ADA*	608958
ADAM17		*ADAM17*	603639
Adrenogenitales Syndrom bei 11-Beta-Hydroxylasemangel	202010	*CYP11B1*	610613
Adrenogenitales Syndrom bei 3-Beta-Hydroxysteroiddehydrogenasemangel	201810	*HSD3B2*	613890
Adrenogenitales Syndrom bei 21-Hydroxylasemangel (Schnelltest und Komplettanalyse)	201910	*CYP21A2*	613815
Alagille Syndrom 1	118450	*JAG1*	601920
Amyotrophe Lateralsklerose 2	205100	*ALS2*	606352
Angelman Syndrom	105830	*SNRPN*	182279
APECED	240300	*AIRE*	607358
Apert Syndrom	101200	*FGFR2*	176943
Autismus (WES, 45 Gene)		*ALDH5A1/AP1S2/ARX/ATRX/AUTS2/BRAF/CACNA1C/CASK/DKL5/CHD7/CHD8/CNOT3/CNTNAP2/DHCR7/DPP6/EHMT1/FGD1/FOXG1/FOXP1/FOXP2/GNAI1/GRIN2B/HPRT1/KDM5C/L1CAM/MBD5/MECP2/MED12/MEF2C/MID1/NHS/NIPBL/NLGN3/NLGN4X/NRXN1/NSD1/OPHN1/PCDH19/PHF6/PNKP/PQBP1/PTEN/TCF4/UBE3A/ZEB2*	
Autoimmunthyroiditis		*CTLA4* c.49G>A (rs231775)	123890
Azoospermie, Oligospermie	415000	*AZF*	415000
Beckwith-Wiedemann Syndrom	130650	*H19/KCNQ1OT1*	103280/604115
Bernard-Soulier Syndrom	231200	*GP1BA/GP1BB/GP9*	606672/138720/173515
Blackfan-Diamond Anämie, RPS19 assoziiert	105650	*RPS19*	603474
Blackfan-Diamond Anämie (WES, 22 Gene; MLPA)		*ADA2/GATA1/RPL11/RPL15/RPL26/RPL27/RPL31/RPL35A/RPL36/RPL5/RPS10/RPS15/RPS17/RPS19/RPS24/RPS26/RPS27/RPS27A/RPS28/RPS29/RPS7/TSR2*	607575/305371/604175/604174/603704/607526/617415/180468/617893/603634/603632/180535/180472/603474/602412/603701/603702/191343/603685/603633/603658/300945
BOR Syndrom (WES, 3 Gene)	113650	*EYA1/SIX5/SIX1*	601653/600963/601205
Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrom	301900	*PHF6*	300414
CACP Syndrom	208250	*PRG4*	604283
Carney Complex Typ 1	160980	*PRKAR1A*	188830
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 2A	609260	*MFN2*	608507

Erkrankung	**OMIM**	**Genlocus**	**OMIM**
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4C	601596	*SH3TC2*	608206
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4H	609311	*FGD4*	611104
Charge Syndrom 1 (WES)	214800	*CHD7*	608892
chronische Granulomatose (CGD), X gebunden	306400	*CYBB*	300481
CLL (TP53)		*TP53*	191170
Congenitale amegakaryozytische Thrombopenie (CAMT)	604498	*MPL*	159530
Congenitales nephrotisches Syndrom	256300/ 600995/ 256370	*NPHS1/NPHS2/WT1*	602716/604766/607102
Congenitales nephrotisches Syndrom (WES, 34 Gene)		*ACTN4/ANLN/APOL1/ARHGDIA/AVIL/ CD2AP/COQ8B/CRB2/DAAM2/DGKE/EMP2/ INF2/KANK2/KIRREL1/LAMB2/LMX1B/ MAGI2/MYO1E/NOS1AP/NPHS1/NPHS2 ("PDCN")/NUP107/NUP133/NUP160/ NUP205/NUP85/NUP93/PAX2/PLCE1/ PTPRO/SGPL1/TBC1D8B/TRPC6/WT1*	
Cornelia de Lange Syndrom		*ANKRD11/BRD4/HDAC8/NIPBL/ RAD21/SMC1A/SMC3*	
Cowden Syndrom 1	158350	*PTEN*	601728
Crigler-Najjar Syndrom (Typ I, II)	218800/ 606785	*UGT1A1*	191740
Crouzon Syndrom	123500	*FGFR2*	176943
Crouzon Syndrom **mit Akanthosis nigricans**	612247	*FGFR3*	134934
CSF3R Exons 14, 17		*CSF3R*	138971
CVID (TNFRSF13B)	240500	*TNFRSF13B*	604907
CVID (TNFRSF13C)	240500	*TNFRSF13C*	606269
Cystische Fibrose	219700	*CFTR*	602421
Denys-Drash Syndrom	194080	*WT1*	607102
Diabetes insipidus, zentraler	125700	*AVP*	192340
Distale renale tubuläre Azidose (DRTA), SLC4A1-assoziiert	179800/ 611590	*SLC4A1*	109270
Ektodermale Dysplasie (WES, 42 Gene)			
Ektodermale Dysplasiesyndrome, TP63-assoziiert	604292	*TP63*	603273
Epilepsie (WES, ca. 340 Gene)			
Erythropoietische Protoporphyrie	177000	*FECH*	612386
Faktor V Leiden	227400	*F5*	612309

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM
Familiäre adenomatöse Polyposis coli 1 und 2 (WES)	175100/ 608456	*APC/MUTYH*	611731/604933
Familiäre dysalbuminämische Hyperthyroxinämie	615999	*ALB*	103600
Familiäre Erythrocytose 1	133100	*EPOR*	133171
Familiäre Granulomatosesyndrome (Blau Syndrom, Early-onset Sarcoidosis)	186580/ 609464	*NOD2*	605956
Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 1	145980	*CASR*	601199
Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 2	145981	*GNA11*	139313
Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 3	600740	*AP2S1*	602242
Familiärer isolierter Hyperparathyreoidismus	145000	*CDC73 (=HRPT2)*	607393
Familiäres Mittelmeerfieber	249100	*MEFV*	608107
Fanconi Anämie (WES, 24 Gene; MLPA)		*BLM/BRCA1/BRCA2/BRIP1/ ERCC4/FANCA/FANCB/FANCC/ FANCD2/FANCE/FANCF/FANCG/ FANCI/FANCL/FANCM/LIG1/ MAD2L2/PALB2/RAD51/RAD51C/ RFWD3/SLX4/UBE2T/XRCC2*	604610/113705/600185/605882/ 133520/607139/300515/613899/ 613984/613976/613897/602956/ 611360/608111/609644/126391/ 604094/610355/179617/602774/ 614151/613278/610538/600375
Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	135100	*ACVR1*	102576
Fragiles X Syndrom	300624	*FMR1*	309550
Fragiles X Tremor/Ataxie Syndrom	300623	*FMR1*	309550
Frasier Syndrom	136680	*WT1*	607102
GATA1 assoziierte Zytopenie		*GATA1*	305371
GATA2		*GATA2*	137295
Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenasemangel		*G6PD*	305900
Glykogenose Typ Ib	232220	*SLC37A4*	602671
Gonadendysgenesie (LHCGR)		*LHCGR*	152790
Gonadendysgenesie (NR5A1 (=SF1))		*NR5A1 (=SF1)*	184757
Gonadendysgenesie (SRY)		*SRY*	480000
Haarzellleukämie (BRAF V600E)		*BRAF*	164757
Hämochromatose	235200	*HFE*	613609
Hämoglobinopathie (Grunddiagnostik, Hämoglobin Quantifizierung bei RCE/Verlaufskontrolle und Genetik) - vgl. Thalassämie	604131/ 613985/ 603903/ 141749	*HBB/HBA1/HBA2*	141900/141800/141850
Hereditäre Albright'sche Osteodystrophie (AHO)/Pseudohypoparathyreoidismus	103580	*GNAS*	139320

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM
Hereditäre Pankreatitis	167800	*SPINK1/PRSS1/CFTR/CTRC/CASR*	167790/276000/ 602421/601405/601199
Holt-Oram Syndrom	142900	*TBX5*	601620
Hyper-IgD Syndrom	260920	*MVK*	251170
Hyper-IgE Syndrom, dominant bzw. rezessiv (WES; MLPA)	147060/ 243700	*STAT3/DOCK8*	102582/611432
Hyper-IgE Syndrom, dominant	147060	*STAT3*	102582
Hyper-IgE Syndrom, rezessiv	243700	*DOCK8*	611432
Hyper-IgM Immundefizienz, X-chromosomal	308230	*CD40LG*	300386
Hyperbilirubinämie Typ 1	237900	*UGT1A1*	191740
Hypercholesterinämie (WES, 4 Gene)	143890/ 144010/ 603776/ 603813	*LDLR/APOB/PCSK9/LDLRAP1*	606945/107730/607786/605747
Hyperhomocysteinämie	603174	*MTHFR*	607093
Hypocalcämie autosomal dominant/Hypoparathyreoidismus	615361	*GNA11*	139313
Hypochondroplasie	146000	*FGFR3*	134934
Hypothyreose, Schilddrüsendyshormonogenese	274500	*TPO*	606765
IL7R Immundefizienz	608971	*IL7R*	146661
IPEX Syndrom	304790	*FOXP3*	300292
Kallmann Syndrom (WES, 39 Gene)		u.a. *KAL1/FGFR1/PROKR2/ PROK2/CHD7/FGF8*	300836/136350/607123/ 607002/608892/600483
Laktoseintoleranz, primäre Form	223100	*LCT* rs4988235 (-13910T>C), rs182549 (-22018A>G)	601806
Li-Fraumeni Syndrom	151623	*TP53*	191170
LIG4 Syndrom	606593	*LIG4*	601837
Lissenzephalie (WES, mind. 15 Gene; MLPA)		u.a. *ADGRG1(=GPR56)/ARX/DCX/FKRP/ FKTN/LARGE/LIS1/PAFAH1B1/ POMGnT1/POMT1/POMT2/RELN/ TUBA1A/TUBB2B/VLDLR*	604110/300382/300121/606596/ 607440/-/-/601545/ 606822/607423/607439/600514/ 602529/612850/192977
Lissenzephalie Typ 1, autosomal	607432	*PAFAH1B1*	601545
Lissenzephalie Typ 1, X-chromosomal (Double Cortex Syndrom)	300067	*DCX*	300121
Lissenzephalie Typ 3, autosomal	611603	*TUBA1A*	602529
Marfan Syndrom (WES, 4 Gene)		*FBN1/TGFB2/TGFBR1/TGFBR2*	134797/190220/190181/190182
Mastozytose (KIT D816V)	154800	*KIT*	164290
MBL2 Defizienz	614372	*MBL2*	154545

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM
Methämoglobinämie (Typ I, II)	250800	*CYB5R3*	613213
Mikrodeletions-, Mikroduplikationssyndrome			
MODY Maturity-onset diabetes of the young (WES, 14 Gene; MLPA)		*ABCC8/ APPL1/ BLK/ CEL/ GCK/ HNF1A/ HNF1B/ HNF4A/ INS/ KCNJ11/ KLF11/ NEUROD1/ PAX4/ PDX1*	600509/604299/191305/114840/ 138079/142410/189907/600281/ 176730/600937/603301/601724/ 167413/600733
MODY Maturity-onset diabetes of the young Typ 2	125851	*GCK*	138079
MODY Maturity-onset diabetes of the young Typ 3	600496	*HNF1A*	142410
Morbus Waldenström (MYD88 L265P)	153600	MYD88/(CXCR4)	602170/162643
Muckle Wells Syndrom	191900	*NLRP3*	606416
Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)	131100	*MEN1*	613733
Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)-assoziierte Erkrankungen (WES, 10 Gene) und MLPA		*AIP/AP2S1/CASR/CDC73/ CDKN1A/CDKN1B/CDKN2B/CDKN2C/ GNA11/MEN1*	605555/602242/601199/607393/ 116899/600778/600431/603369/ 139313/613733
Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A (MEN2A)	171400	*RET*	164761
Multiple endokrine Neoplasie Typ 2B (MEN2B)	162300	*RET*	164761
Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 (MEN4)	610755	*CDKN1B*	600778
Multiple kartilaginäre Exostosen	133700	*EXT1/EXT2*	608177/608210
Myeloproliferative Erkrankungen mit Erythrozytose		*JAK2*	147796
MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (head bzw tail domain Mut; inkl MLPA)		*MYH9*	160775
MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (WES; MLPA)		*MYH9*	160775
Nijmegen-Chromosomalbruch Syndrom	251260	*NBS1*	602667
Noonan Syndrom (WES, 21 Gene)	163950	*PTPN11/SOS1/KRAS/RAF1/NRAS/ BRAF/RIT1/MAP2K1/SOS2/SHOC2/ CBL/LZTR1/SPRED1/HRAS/MAP2K2/ NF1/RASA2/RRAS/A2ML1/RRAS2/ PPP1CB*	176876/182530/190070/164760/164790/ 164757/609591/176872/601247/602775/ 165360/600574/609291/190020/601263/ 613113/601589/165090/610627/600098/ 600590
NUDT15 assoziierte Leukopenie	616903	*NUDT15*	615792
Osteogenesis imperfecta (WES, 14 Gene)		*COL1A1/COL1A2/BMP1/CRTAP/ FKBP10/IFITM5/P3H1/PPIB/ SERPINF1/SERPINH1/SP7/SPARC/ TMEM38B/WNT1*	120150/120160/112264/605497/ 607063/614757/610339/123841/ 172860/600943/606633/182120/ 611236/164820
Osteopetrosis, autosomal rezessiv bzw. dominant	259700/ 611490/ 166600/ 259720	*TCIRG1/ClCN7/OSTM1*	604592/602727/607649
Pachydermoperiostose	259100	*HPGD*	601688
Paragangliom 1 (PGL1)	168000	*SDHD*	602690

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM
Paragangliom 3 (PGL3)	605373	*SDHC*	602413
Paragangliom 4 (PGL4)	115310	*SDHB*	185470
Paroxysmale Dyskinesie (WES, 10 Gene)		*ADCY5/CHRNA2/CHRNA4/CHRNB2/ KCNMA1/KCNT1/PNKD/PRRT2/ SCN8A/SLC2A1*	600293/118502/118504/118507/ 600150/608167/609023/614386/ 600702/138140
Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung	312080	*PLP1*	300401
Pena Shokeir Syndrom Typ I/congenitales myasthenes Syndrom	208150	*RAPSN*	601592
Pendred Syndrom	274600	*SLC26A4*	605646
Periodisches Fieber, autosomal dominant (TRAPS)	142680	*TNFRSF1A*	191190
Periodisches Fieber (WES, 15 Gene)		*ELANE/IL1RN/IL36RN/LPIN2/ MEFV/MVK/NLRC4/NLRP12/ NLRP3/NOD2/OTULIN/PSMB8/ PSTPIP1/STING1/TNFRSF1A*	130130/147679/605507/605519/ 608107/251170/606831/609648/ 606416/605956/615712/177046/ 606347/612374/191190
Peutz-Jeghers Syndrom	175200	*STK11*	602216
Pfeiffer Syndrom	101600	*FGFR2/FGFR1*	176943/136350
Phäochromozytom/Paragangliom Whole Exome Sequencing (WES, mind. 20 Gene) und MLPA	171300	u.a *RET/SDHD/SDHB/SDHC/VHL/ SDHA/SDHAF2/MAX/TMEM127/ IDH1/NF1/KIF1B/EGLN1/EPAS1/FH/ EGLN2/GDNF/IDH2/PRKAR1A/HRAS*	164761/602690/185470/602413/608537/ 600857/613019/154950/613403/147700/ 613113/605995/606425/603349/136850/ 606424/600837/147650/188830/190020
Polyglobulie (WES, 42 Gene)		*ACVRL1, ANK1, BHLHE41, BPGM, CALR, CCND1, CYB5R3, EGLN1, EGLN2, EGLN3, ENG, EPAS1, EPB41, EPB42, EPO, EPOR, FH, GATA1, GFI1B, HBA1, HBA2, HBB, HIF1A, HIF1AN, HIF3A, JAK2, KCNN4, KDM6A, OS9, PIEZO1, PFKM, PKLR, RHAG, SH2B3, SLC30A10, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TET2, TET3, VHL, ZNF197*	
Prader Willi Syndrom	176270	*SNRPN*	182279
Premature Ovarian Failure 1 (FMR1)	311360	*FMR1*	309550
Premature Ovarian Failure 4 (BMP15)	300510	*BMP15*	300247
Progressive myoklonale Epilepsie des Typs Unverricht Lundborg	254800	*CSTB*	601145
Prothrombin		*F2*	176930
Pseudoachondroplasie	177170	*COMP*	600310
Pseudohypoaldosteronismus Typ I	177735	*NR3C2 (=MLR)*	600983
Pyruvatkinasemangel (PKLR)	266200	*PKLR*	609712
Pyruvatkinasemangel (KLF1)		*KLF1*	600599
RAG1 Immundefizienz		*RAG1*	179615
RAG2 Immundefizienz		*RAG2*	179616

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM
Rett (like) Syndrom (WES, 5 Gene; MLPA)		*MECP2/CDKL5/FOXG1/MEF2C/NTNG1*	300005/300203/164874/600662/608818
Rett Syndrom, MECP2 Duplikationssyndrom	312750/ 300260	*MECP2*	300005
Rhabdoidtumor Prädispositionssyndrom 1	609322	*SMARCB1*	601607
Robinow Syndrom, autosomal rezessiv	268310	*ROR2*	602337
Rubinstein Taybi Syndrom Typ 1	180849	*CREBBP*	600140
RUNX1	601399	*RUNX1*	151385
Schilddrüsenhormonresistenz	188570	*THRB*	190160
SERPINE1 (PAI1; 4G/5G)		*SERPINE1*	173360
SETBP1 Mutationshotspots im Exon 4		*SETBP1*	611060
SH2B3-assoziierte Erythrozytose	133100	*SH2B3*	605093
SHOX-assoziiertes Haploinsuffizienzsyndrom		*SHOX*	312865
Shwachman-Diamond Syndrom 1	260400	*SBDS*	607444
SIFD Syndrom	616084	*TRNT1*	612907
Silver-Russell Syndrom	180860	*H19/KCNQ1OT1/ PEG1 (=MEST)* (UPD 7)	103280/604115/601029
Simpson-Golabi-Behmel Syndrom 1	312870	*GPC3*	300037
Smith-Lemli-Opitz Syndrom/Autismus	270400	*DHCR7*	602858
Sotos Syndrom (WES, 3 Gene)	617169/ 614753/ 117550	*APC2/NFIX/NSD1*	612034/164005/606681
Sotos Syndrom (NSD1 assoziiert)	117550	*NSD1*	606681
Subtelomeranalyse			
Syndrom des persistenten Müller-Ganges Typ II	261550	*AMHR2*	600956
Taubheitsassoziierte distale renale tubuläre Azidose (DRTA)	267300	*ATP6V1B1*	192132
Thalassämie (Alpha, Beta, Delta-Beta) - vgl. Hämoglobinopathie			
Thiamin-responsive megaloblastische Anämie (TRMA)	249270	*SLC19A2*	603941
Thrombocytose (CALR Exon 9)	187950	*CALR*	109091
Thrombocytose (MPL Exon 2-4, 10-11)		*MPL*	159530
Torsionsdystonie, autosomal dominant	128100	*TOR1A (=DYT1)*	605204
Torsionsdystonie (WES, 22 Gene)		*ANO3/ARSA/ATP1A3/DJ1 ECHS1/GCH1/GNAL/HPCA KMT2B/PINK1/PNKD/PRKN*	

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM
		PRKRA/PRRT2/SGCE/SLC2A1 SPR/TAF1/TH/ THAP1/ TOR1A (=DYT1)/ TUBB4A	
TPMT Defizienz (Allele *2, *3A, *3B, *3C)	610460	*TPMT*	187680
Transthyretin Amyloidose	176300	*TTR*	176300
Tumoröse Calcinose, familiär hyperphosphatämisch	211900	*FGF23/GALNT3/KL*	605380/601756/604824
Tumoröse Calcinose, familiär normophosphatämisch	610455	*SAMD9*	610456
Uniparentale Disomie 14		*MEG3*	605636
Vitamin D-abhängige Rachitis Typ I (Vitamin D-1 alpha-Hydroxylasedefizienz)	264700	*CYP27B1*	609506
Von Hippel Lindau Syndrom	193300	*VHL*	608537
Wachstumshormoninsensitivitätssyndrom	262500	*GHR*	600946
Wachstumsstörung (GH1)		*GH1*	139250
Wachstumsstörung (GHRH)		*GHRH*	139190
Wachstumsstörung (GHRHR)		*GHRHR*	139191
Wachstumsstörung (HESX1)		*HESX1*	601802
Wachstumsstörung (IGF1)		*IGF1*	147440
Wachstumsstörung (IGF1R)		*IGF1R*	147370
Wachstumsstörung (IGFALS)		*IGFALS*	601489
Wachstumsstörung (POU1F1)		*POU1F1 (=PIT1)*	173110
Wachstumsstörung (PROP1)		*PROP1*	601538
Wachstumsstörung (WES, 12 Gene; MLPA)		*GH1/GHR/GHRH/GHRHR/ HESX1/IGF1/IGF1R/IGFALS/ LHX3/LHX4/POU1F1(=PIT1)/PROP1*	139250/600946/139190/139191/ 601802/147440/147370/601489/ 600577/602146/173110/601538
WHIM Syndrom	193670	*CXCR4*	162643
Whole Exome Sequencing (WES)			
Wilms Tumor 1	194070	*WT1*	607102
Wiskott Aldrich Syndrom	301000	*WAS*	300392
X-gebundene Agammaglobulinämie	300755	*BTK*	300300
X-gebundene lymphoproliferative Erkrankung Typ 1 (XLP 1)	308240	*SH2D1A*	300490
X-gebundene lymphoproliferative Erkrankung Typ 2 (XLP 2)	300635	*XIAP*	300079
X-gebundene mentale Retardierung		*AGTR2/ARHGEF6GDI1/ARX/DCX/FACL4/ FMR1/FMR2/IL1RAPL1/OPHN1/PAK3/ PQBP1/RPS6KA3/SLC6A8/TM4SF2*	

Erkrankung	**OMIM**	**Genlocus**	**OMIM**
X-gebundener renaler Diabetes insipidus	304800	*AVPR2*	300538
X Inaktivierung		*AR*/*FMR1*	313700/309550
X-SCID	300400	*IL2RG*	308380
ZAP70 Defizienz	269840	*ZAP70*	176947
Zöliakie (HLA DQ2, DQ8)	212750	*HLA* (DQ2, DQ8)	146880/604305
Zuckerintoleranz (Laktose-, Fruktoseintoleranz)	223100/ 229600	*LCT*/*ALDOB*	603202/612724
Zyklische Neutropenie	162800	*ELANE*	130130