

## Indikationsbezogene Anforderung - Gesamtes molekulargenetisches Diagnostikangebot

Dieses Formular ist nur gültig in Kombination mit dem Formular  
„Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik“

### Für gesetzlich versicherte Patienten

Nach den neuen EBM-Ziffern (ab Juli 2016) können bei gesetzlich versicherten Patienten bis zu 25 Kilobasen (kb) kodierender Region sequenziert werden. Daher haben wir für Sie **krankheitsspezifische Gen-Sets bis je 25 kb** erstellt, die wir standardmäßig analysieren. Wird in diesem Gen-Set keine Mutation nachgewiesen, können nach Genehmigung der Krankenkasse weitere Gene analysiert werden.

Sollte das Gen/die Gene, welche/s Sie analysieren wollen, nicht Teil des Standardsets sein, ist es möglich, das gewünschte Gen bzw. **ein individuelles Gen-Set** (mit maximal 25 kb) hier einzutragen:

1. \_\_\_\_\_ 2. \_\_\_\_\_ 3. \_\_\_\_\_ 4. \_\_\_\_\_ 5. \_\_\_\_\_ 6. \_\_\_\_\_

### Für privat versicherte Patienten und Selbstzahler

Für privat versicherte Patienten empfehlen wir, vor Beginn der molekulargenetischen Untersuchung eine Kostenzusage der Krankenkasse einzuholen und uns diese vorzulegen. Bei Selbstzahlern bitten wir ebenfalls um die Kostenzusage.

Einen Kostenvoranschlag erhalten Sie auf Anfrage ([molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de](mailto:molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de)).

### Augenerkrankungen

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> <b>Angeborene stationäre Netzhautdystrophie</b><br>GNAT1, RHO, NYX, CACNA1F, TRPM1, LRIT3   6 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Morbus Stargardt und Makuladystrophien</b><br>ABCA4, BEST1, CNGB1, CRB1, ELOVL4, IMPG1, IMPG2, PROM1, PRPH2, RPGR   10 Gene   |
| <input type="checkbox"/> <b>Achromatopsie</b><br>CNGB3, CNGA3, GNAT2, PDE6C, PDE6H   5 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Zapfen- und Zapfen-Stäbchen-Dystrophie</b><br>ABCA4, GUCY2D, RPGR, CRX, RPRH2, RPGRIP1, PROM1, CNGB3   8 Gene<br>weitere Gene nach Genehmigung   6 Gene<br>ADAM9, AIPL1, CNGA3, PDE6C, CERKL, KCNV2 |
| <input type="checkbox"/> <b>Chorioideremie</b><br>CHM, RPE65, OAT   3 Gene   | <input type="checkbox"/> <b>Frühkindlicher Nystagmus</b><br>FRMD7   |
| <input type="checkbox"/> <b>Leber'sche Amaurose</b><br>GUCY2D, RPE65, AIPL1, CRB1, RPGRIP1, LCA5, NMNAT1, CEP290, IMPDH1   9 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Hornhautdystrophien</b><br>DCN, CHST6, COL8A2, GSN, KRT12, KRT3, PIKFYVE, SLC4A11, TACSTD2, TGFB1, UBIAD1, ZEB1   12 Gene   |
| <input type="checkbox"/> <b>Leber'sche hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON)</b><br>MT-ND1, MT-ND2, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND6L   5 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Aderhautmelanom</b><br>GNA11, GNAQ (jeweils Exon 4 und 5) sowie Chromosom 3 Status  |
| <input type="checkbox"/> <b>Optikusatrophie</b><br>OPA1, OPA3, MFN2, TMEM126A, NBAS, RTN4IP1, SLC25A46   7 Gene  |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Retinitis pigmentosa (Auswertung bis zu 25 kb kodierender Sequenz)</b><br>ABCA4, ADGRA3, ADIPOR1, AGBL5, ARHGEF18, ARL2BP, ARL3, ARL6, BBS1, BBS2, BEST1, C2ORF71, C8ORF37, CA4, CDH16, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, CTNNA1, CWC27, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EMC1, EYS, FAM161A, GNAT1, GUCA1B, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPDH1, IMPG2, KIAA1549, KIZ, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, MVK, NAALADL1, NEK2, NEUROD1, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RBP3, RCBTB1, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SAG, SAMD11, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, SPP2, TOPORS, TRNT1, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF408, ZNF513 |   |

# Indikationsbezogene Anforderung - Gesamtes molekulargenetisches Diagnostikangebot

## Autoinflammatorische Syndrome

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> <b>Periodisches Fieber / klassische autoinflammatorische Syndrome</b><br><i>IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, PSTPIP1, SH3BP2, TNFRSF1A, TNFRSF11A</i>   13 Gene | <input type="checkbox"/> <b>Panel für weitere Interferonopathien</b><br><i>ACP5, C1QA, C1QB, C1QC, DDX58, IFIH1, ISG15, POLA1, POMP, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, SKIV2L, TMEM173, TREX1, USP18</i>   17 Gene |
| <input type="checkbox"/> <b>Panel für weitere autoinflammatorische Erkrankungen</b><br><i>AP1S3, CARD14, CARD8, CECR1, HTR1A, IL10, IL10RA, IL10RB, LYN, NLRC4, NLRP7, PSEN1, SLC29A3, TNFAIP3, TRNT1</i>   15 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Immundefizienzen</b><br><i>AP3B1, BLOC1S6, ELANE, FOXP3, LYST, NEFL, ORAI1, RAB27A, RBCK1, RNF31</i>   10 Gene   |
| <input type="checkbox"/> <b>Chilblain Lupus erythematodes</b><br><i>ADAR, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1, IFIH1</i>   7 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Hämophagozytische Lymphohistiozytose / lymphoproliferatives Syndrom</b><br><i>CD27, ITK, PRF1, SH2D1A, SLC7A7, STX11, STXBP2, UNC13D, XIAP</i>   9 Gene                          |

## Gefäß- und Bindegewebserkrankungen

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> <b>Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien*</b><br><i>FBN1, TGFB1, TGFB2</i>   3 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Ehlers-Danlos-Syndrom (klassischer, vaskulärer, kardio-valvulärer und Arthrochalasie Typ)</b><br><i>COL3A1*, COL1A1, COL1A2, COL5A1, COL5A2</i>   5 Gene |
| <input type="checkbox"/> <b>Marfan-ähnliche Erkrankungen</b><br><i>ADAMTSL4, MED12, SKI, UPF3B, ZDHHC9</i>   5 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Ehlers-Danlos-Syndrom, classical-like Typ</b><br><i>TNXB</i>   |
| <input type="checkbox"/> <b>Beals-Syndrom</b><br><i>FBN2</i>   | <input type="checkbox"/> <b>Ehlers-Danlos-Syndrom, sonstige Subtypen</b><br><i>ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, DSE, FKBP14, FLNA, PLOD1, SLC39A13</i>   9 Gene                    |
| <input type="checkbox"/> <b>Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion*</b><br><i>ACTA2, MYH11, MYLK, COL3A1, FBN1, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2</i>   9 Gene |  |
| Zusätzliche Untersuchung gemäß Konsensus-Empfehlung  |  |
| <input type="checkbox"/> nicht syndromale Formen<br><i>MAT2A, MFAP4, PRKG1, LOX, SMAD2, FOXE3, NOTCH1, GATA5</i>   8 Gene  |  |
| <input type="checkbox"/> syndromal dominante Formen<br><i>FLNA, TGFB3, FBN2, ELN, SMAD4</i>   5 Gene   |  |
| <input type="checkbox"/> syndromal rezessive Formen<br><i>EFEMP2, FBLN5, SLC2A10, BGN, COL4A5</i>   5 Gene   | * Indikationsbezogene genetische <i>in vitro</i> -Diagnostik mit eigener Ziffer (EBM)  |

## Genodermatosen

- |  |  |
|--|--|
| <b>Ichthyosen</b><br><input type="checkbox"/> <b>Ichthyosis vulgaris</b><br><i>FLG</i>   | <input type="checkbox"/> <b>MEDNIK-Syndrom</b><br><i>AP1S1</i>   |
| <input type="checkbox"/> <b>X-chromosomal rezessive Ichthyose</b><br><i>STS</i>  | <input type="checkbox"/> <b>Ichthyose-Hypotrichose-Syndrom (IHS)</b><br><i>ST14</i>                      |
| <input type="checkbox"/> <b>Autosomal rezessive kongenitale Ichthyosen (ARCI)</b><br><i>TGM1, NIPAL4, ALOX12B, CYP4F22, ALOXE3, PNPLA1, CERS3, SULT2B1, SDR9C7, ABCA12</i>   10 Gene   | <input type="checkbox"/> <b>CEDNIK-Syndrom</b><br><i>SNAP29</i>  |
| <input type="checkbox"/> <b>Keratinopathische Ichthyosen</b><br><i>KRT1, KRT10, KRT2</i>   3 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Ichthyose-Hypotrichose-sklerosierende-Cholangitis (IHSC)</b><br><i>CLDN1</i> |
| <input type="checkbox"/> <b>Panel für syndromale Ichthyosen (24 kb)</b><br><i>ABHD5 (CGI58), ALDH3A2, AP1S1, MPLKIP, CLDN1, ERCC2, ERCC3, GJB2, GJB6, GTF2H5, PHYH, POMP, SNAP29, SUMF1, SLC27A4 (FATP4), SPINK5, ST14, VPS33B</i>   18 Gene | <input type="checkbox"/> <b>Arthrogrypose-Nierenfunktionsstörung-Cholestase</b><br><i>VPS33B</i>         |
| <input type="checkbox"/> <b>Netherton-Syndrom</b><br><i>SPINK5</i>   | <input type="checkbox"/> <b>Trichothiodystrophie</b><br><i>GTF2H5, ERCC2, ERCC3, MPLKIP</i>   4 Gene     |
| <input type="checkbox"/> <b>Sjögren-Larsson-Syndrom</b><br><i>ALDH3A2</i>  | <input type="checkbox"/> <b>KID-Syndrom (Keratitis-Ichthyose-Taubheit)</b><br><i>GJB2, GJB6</i>   2 Gene |
| <input type="checkbox"/> <b>Refsum-Syndrom (HMSN4)</b><br><i>PHYH</i>  | <input type="checkbox"/> <b>Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom (IPS)</b><br><i>SLC27A4 (FATP4)</i>             |
|  | <input type="checkbox"/> <b>Multipler Sulfatasemangel</b><br><i>SUMF1</i>                                |

## Indikationsbezogene Anforderung - Gesamtes molekulargenetisches Diagnostikangebot

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> <b>Chanarin-Dorfman-Syndrom</b><br><i>ABHD5 (CGI58)</i>                         | <input type="checkbox"/> <b>Junktionale EB</b><br><i>LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1</i>   4 Gene         |
| <input type="checkbox"/> <b>KLICK-Syndrom</b><br><i>POMP</i>   | <input type="checkbox"/> <b>Junktionale EB mit/ohne Pylorusatresie</b><br><i>ITGA6, ITGB4</i>   2 Gene |
| <input type="checkbox"/> <b>Ichthyosis follicularis – Alopezie – Photophobie (IFAP)</b><br><i>MBTPS2</i> | <input type="checkbox"/> <b>Junktionale EB mit Lungen und Nierenbeteiligung</b><br><i>ITGA3</i>        |
| <input type="checkbox"/> <b>Golz-Gorlin-Syndrom, fokale dermale Hypoplasie</b><br><i>PORCN</i>           | <input type="checkbox"/> <b>Kindler-Syndrom</b><br><i>FERMT1</i>                                       |
| <input type="checkbox"/> <b>CHILD-Syndrom</b><br><i>NSDHL</i>  |  |
| <input type="checkbox"/> <b>Conradi-Hünemann-Happle-Syndrom</b><br><i>EBP</i>                            |  |

### Hyperkeratosen und Peeling-Skin-Syndrom

- Morbus Darier**  
*ATP2A2*
- Morbus Hailey-Hailey**  
*ATP2C1*
- Schwere Dermatitis – multiple Allergien – metabolischer Verlust – Syndrom (SAM)**  
*DSG1, DSP* | 2 Gene
- Olmsted-Syndrom**  
*MBTPS2, TRPV3* | 2 Gene
- Peeling-Skin-Syndrom**  
*TGM5, CDSN, SERPINB8, CHST8, CSTA, CAST* | 6 Gene

### Palmoplantare Keratodermien (PPK)

- Diffuse PPK**  
*KRT1, KRT9, SLURP1, SERPINB7, AQP5, CARD14, CAST, GJB2, TRPV3, MBTPS2, JUP, POMP, CTSC, SERPINB8, NLRP1* | 15 Gene
- Striäre PPK**  
*KRT6C, KRT16, KRT17, DSG1, DSP, KRT1, RHBDF2, KRT6A, KRT6B* | 9 Gene
- Pachyonychia congenita**  
*KRT6A, KRT6B, KRT16, KRT17* | 4 Gene
- Punktierte PPK**  
*AAGAB, COL14A1, ENPP1* | 3 Gene
- PPK mit Erythrokeratodermie (periorifiziert, große Hautfalten)**  
*KDSR*
- Dysplasien mit assoziierter PPK**  
*KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, CTSC, WNT10A, GJB6* | 7 Gene
- Sonstige Erkrankungen mit PPK**  
*DSC2, KANK2, MT-TS1, PTEN, GJB4, TAT* | 6 Gene

### Epidermolysis Bullosa (EB)

- EB simplex - suprabasal**  
*TGM5, DSP, JUP, PKP1* | 4 Gene
- EB simplex - basal**  
*KRT5, KRT14, KLHL24, TGM5* | 4 Gene
- EB simplex - basal - seltene Subtypen**  
*DST, EXPH5, PLEC* | 3 Gene
- Dystrophe EB**  
*COL7A1*

### Epidermaler Nävus

(wir empfehlen die Untersuchung an EDTA-Blut und einer betroffenen Hautstelle)

- Keratinozytärer Nävus**  
*FGFR3, FGFR2, PIK3CA, NRAS, HRAS, KRAS* | 6 Gene
- Epidermolytischer Nävus**  
*KRT1, KRT10* | 2 Gene
- Nävus sebaceus**  
*HRAS, KRAS, FGFR3* | 3 Gene
- Porokeratotischer ekkriner Nävus**  
*GJB2*
- Akne Nävus**  
*FGFR2*

### Ektodermale Dysplasien

- Hypohidrotische ektodermale Dysplasie**  
*EDA, EDAR, EDARADD, WNT10A, NFKBIA, GJB6* | 6 Gene
- Tricho-rhino-phalangeales Syndrom**  
*TRPS1, EXT1* | 2 Gene
- Ektodermale Dysplasie – gesamtes Subpanel**  
*EDA, EDAR, EDARADD, WNT10A, NFKBIA, GJB6, MSX1, DLX3, TRPS1, EXT1* | 10 Gene

### Sonstige Genodermatosen

- Erythrokeratodermia variabilis**  
*GJB3, GJB4, GJA1, CARD14* | 4 Gene
- Pustulöse Psoriasis, Pityriasis rubra pilaris**  
*IL36RN, CARD14* | 2 Gene
- Parkes-Weber-Syndrom**  
*RASA1*
- Monilethrix**  
*KRT81, KRT83, KRT86* | 3 Gene
- Akne inversa**  
*PSEN1, PSENEN, NCSTN* | 3 Gene
- Brooke-Spiegler-Syndrom**  
*CYLD*
- COLE-Disease**  
*ENPP1*
- Rothmund-Thomson-Syndrom**  
*RECQL4*
- Weißer Schleimhautnävus**  
*KRT4, KRT13* | 2 Gene
- Restriktive Dermopathie**  
*ZMPSTE24, LMNA* | 2 Gene
- Porokeratosen**  
*MVD, MVK, PMVK, FDPS* | 4 Gene

# Indikationsbezogene Anforderung - Gesamtes molekulargenetisches Diagnostikangebot

## Kardiologische Erkrankungen

- |   |  |
|---|--|
| <p><input type="checkbox"/> <b>Brugada-Syndrom</b><br/>SCN5A, CACNA1C, CACNB2, KCNE3, TRPM4, GPD1L, SCN1B, HCN4, KCNJ8   9 Gene<br/>weitere Gene nach Genehmigung   8 Gene<br/>CACNA2D1, KCND3, KCNE5, RANGRF, SCN2B, SCN3B, SLMAP, SCN10A</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)</b><br/>RYR2, CASQ2, CALM1, CALM2, TRDN   5 Gene</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Long-QT-Syndrom</b><br/>KCNQ1, KCNH2, SCN5A, CACNA1C, KCNE1, KCNE2, CALM1, CAV3, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, NOS1AP, SCN4B   13 Gene<br/>weitere Gene nach Genehmigung   3 Gene<br/>AKAP9, ANK2, SNTA1</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Vorhofflimmern</b><br/>ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, KCNQ1, NKX2-5, NPPA, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A   13 Gene</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Hypoplastisches Linksherz-Syndrom</b><br/>GJA1, NKX2-5   2 Gene</p> | <p><input type="checkbox"/> <b>Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)</b><br/>PKP2, DSG2, DSP, DSC2, JUP, TGFB3, TMEM43, LMNA   8 Gene<br/>weitere Gene nach Genehmigung   2 Gene<br/>CTNNA3, RYR2</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Dilatative Kardiomyopathie (DCM)</b><br/>LMNA, MYH7, MYBPC3, SCN5A, TNNT2, TNNI3, CAV3, DES, DSG2, PLN   10 Gene<br/>weitere Gene nach Genehmigung   2 Gene<br/>DSP, ABCC9</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)</b><br/>MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, MYL2, PLN, PRKAG2, TPM1   8 Gene</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM)</b><br/>MYBPC3, MYH7, TPM1, ACTC1, LDB3, PRDM16, TAZ, TNNT2   8 Gene</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Idiopathisches Kammerflimmern</b><br/>DPP6, KCNJ8, SCN5A   3 Gene</p> |
|---|--|

## Lipidstoffwechselstörungen

- Störungen des Cholesterinstoffwechsels (LDL-C, HDL-C)**  
LDLR, APOB, PCSK9, ARH/LDLRAP1, APOE, APOA1, CETP, LCAT, ABCA1 | 9 Gene
- Störungen des Triglyzeridstoffwechsels**  
LPL, APOC2, APOC3, APOA5, LMF1, GPIHBP1, ANGPTL4, LIPC, LIPG, GPD1, CREB3L3, GCKR | 12 Gene
- Panel für sonstige Lipidstoffwechselstörungen**  
ABCG5, ABCG8, NPC1L1, HMGCR, PON1, PON2, APOC1, APOA2, APOA4, PLTP, MTP, NPC1, GALNT2, SCARB1 | 14 Gene

## RASopathien

- |   |   |
|---|---|
| <p><input type="checkbox"/> <b>Noonan-Syndrom*</b><br/>PTPN11 (Stufe 1)<br/>weitere Gene (Stufe 2)<br/>SOS1, RAF1, RIT1, BRAF, KRAS   5 Gene</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Costello-Syndrom</b><br/>HRAS</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Kardio-fazio-kutanes (CFC)-Syndrom</b><br/>BRAF, MAPK1, MAPK2, KRAS   4 Gene</p> | <p><input type="checkbox"/> <b>Leopard-Syndrom</b><br/>PTPN11, BRAF, RAF1   3 Gene</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Neurofibromatose Typ 1</b><br/>NF1</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Neurofibromatose Typ 2</b><br/>NF2</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Gesamtes Panel</b><br/>BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, SPRED1, NF2   15 Gene</p> |
|---|---|

\* Indikationsbezogene genetische *in vitro*-Diagnostik mit eigener Ziffer (EBM)

# Indikationsbezogene Anforderung - Gesamtes molekulargenetisches Diagnostikangebot

## Tumorerkrankungen

### Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom (HBOC)\*

- BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C* | 5 Gene  
weitere Gene in Anlehnung an die Empfehlung des Deutschen  
Konsortiums für Brust- und Eierstockkrebs | 6 Gene  
*ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, RAD51D, TP53*

### Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)\*

- bei nachgewiesener MSI und/oder Expressionsminderung eines  
der Gene im Tumormaterial  
*MLH1* und/oder *PMS2* bzw. *MSH2* und/oder *MSH6*  
 ohne Tumormaterial  
*MLH1, PMS2, MSH2, MSH6* | 4 Gene

### Kolonkarzinom (ohne nähere Angabe)

- APC, MUTYH, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1, SMAD4, BMPR1A* | 8 Gene  
weitere Gene nach Genehmigung | 15 Gene  
*CDH1, CHEK2, GREM1, FLCN, MSH3, NBN, NTHL1, POLE, PMS2, PTEN, PTCH1, RNF43, RPS20, SEMA4A, STK11, TP53*

### Polyposis coli

- Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP) | 2 Gene  
*APC, MUTYH*  
 erweiterte Diagnostik bei Polyposis coli | 8 Gene  
*APC, BMPR1A, MSH3, MUTYH, POLE, PTEN, SMAD4, STK11*  
weitere Gene nach Genehmigung | 4 Gene  
*GREM1, NTHL1, POLD1, RNF43*

### Magenkarzinom

- BRCA2, CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, TP53*  
| 8 Gene  
weitere Gene nach Genehmigung | 7 Gene  
*APC, ATM, BRIP1, CTNNA1, MUTYH, PMS1, SMAD4*

### Schwannomatose

- LZTR1, SMARCB1* | 2 Gene

### Prostatakarzinom

- BRCA1, BRCA2, CHEK2, CDH1, HOXB13, MSH6* | 6 Gene  
weitere Gene nach Genehmigung | 14 Gene  
*MLH1, MSH2, NBN, PMS2, TP53, ATM, BAP1, BRIP1, MUTYH, NF1, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11*

### Pankreaskarzinom

- BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MEN1, PALB2, STK11, TP53*  
| 7 Gene  
weitere Gene nach Genehmigung | 15 Gene  
*APC, ATM, BAP1, CHEK2, CTSC, MLH1, MSH2, MSH6, POLD1, PMS2, RAD51C, RAD51D, RNF43, SPINK1, VHL*

### Nierenkarzinom

- BAP1, CHEK2, CDKN2A, FLCN, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SMARCB1, STK11, TP53, VHL* | 14 Gene

### Schilddrüsenkarzinom

- APC, BRCA1, CDKN1B, MSH6, PTEN, STK11, RET, TP53*  
| 8 Gene

### Melanom

- BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, POT1, PTEN, RB1, TP53* | 9 Gene

### Multiple endokrine Neoplasie

- CDKN1B, MEN1, RET* | 3 Gene

### Retinoblastom

- RB1* | 1 Gen

### Tuberöse Sklerose

- TSC1, TSC2* | 2 Gene

\* Indikationsbezogene genetische *in vitro*-Diagnostik mit eigener Ziffer (EBM)

## Sonstige Erkrankungen

- Parkinson**  
*PRKN, PINK1, DJ1, SNCA, LRRK2, VPS35, GBA* | 7 Gene

- Dystonien**  
*TH, SPR, TOR1A, GCH1, THAP1, SGCE* | 6 Gene

- Ataxie (autosomal rezessiv)**  
*VLDLR*

- Heterotopien**  
*ARFGEF2, FLNA* | 2 Gene

- Atypisches kongenitales Rett-Syndrom**  
*FOXP1*

- Huntington-Krankheit**  
*HTT*

- Diabetes insipidus**  
*AQP2, AVP, AVPR2* | 3 Gene

- Tyrosinämie**  
*FAH, HPD, TAT* | 3 Gene

- Morbus Gaucher**  
*GBA*

- Zystische Fibrose**  
*CFTR*

- Kongenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens**  
*CFTR*

- Kampomele Dysplasie**  
*SOX9*

- Oro-fazio-digitales Syndrom**  
*OFD1*

- Schwerhörigkeit, Typ DFNA und DFNB**  
*GJB2 (CX26), GJB6 (CX30), GJA1 (CX43)*