

Erkrankung:**Gene:**

Familiäre Fiebersyndrome	<i>LPIN2, ELANE, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, PLCG2, TNFRSF1A</i>
Cystische Fibrose, Pankreatitis	<i>CFTR, PRSS1, SPINK, CTSC</i>
Marfan Syndrom	<i>FBN1, TGFBR1, TGFBR2</i>
MODY	<i>HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, TCF2, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, KCNJ11, ABCC8, APPL1</i>
Brust- und Eierstockkrebs	<i>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, CDH1, PALB2, RAD51C, RAD51D, NBN, TP53, BRIP1</i>
Keimbahnmutationen vor PARP - Inhibitor Therapie	<i>BRCA1 und BRCA2</i>
Familiäre Hypercholesterinämie	<i>LDLR, LDLRAP1, PCSK9, APOB (Exon 26), LPL, APOE, APOA5, APOC2, APOC3</i>
Darmkrebs HNPCC	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i>
Familiäre Polyposis Coli (FAP)	<i>APC, MUTYH, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, GREM1, POLE, MSH3</i>
Porphyrien	<i>HMBS, FECH, UROD, UROS, PPOX, CPO, ALAD, ALAS2</i>
Bartter Syndrom	<i>BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3</i>
CADASIL und CARASIL	<i>NOTCH3, HTRA1</i>
Ehlers Danlos Syndrom klassisch + vaskulär	<i>COL1A1, COL5A1, COL5A2, COL3A1</i>
Thalassämien ($\alpha + \beta$)	<i>HBA1, HBA2, HBB</i>

*Die CNV-Analyse ist z.Zt. nicht akkreditiert