



Molekulargenetik

Erbkrankheit, Genotyp-Variante	Gen, Genort, Chromosom
Pankreatitis, hereditär	CFTR, PRSS1, SPINK1
Parkinson	SNCA, PARK2, PINK1
Pelizäus-Merzbacher	PLP1
Pendred-Syndrom	SLC26A4
Periodisches-Fiebersyndrom, Hyper-IgD (HIDS)	MVK
Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS)	STK11
Pfeifer-Syndrom	FGFR1, FGFR2
Phäochromozytom, familiär	MEN2, VHL, SDHB, SDHC, SDHD
Phytosterolämie, familiär	ABCG5, ABCG8
Polycystische Nierenerkrankungen, autosomal dominant (ADPKD)	PKD1, PKD2
Polycystische Nierenerkrankungen, autosomal rezessiv (ARPKD)	PKHD1
Polyposis, adenomatöse familiäre (FAP)	APC, MUTYH
Polyposis, juvenil	PMPR1A, SMAD4, ENG
Porphyrie, akute intermittierende (AIP)	PBGD
Prader-Willi-Syndrom	
Pränataler Schnelltest	Chromosomen 13, 18, 21, XY