



Molekulargenetik

Erbkrankheit, Genotyp-Variante	Gen, Genort, Chromosom
Schilddrüsenhormonresistenz	THRB
Schilddrüsenkarzinom, medullär familiär (FMTC)	RET
Schnelltes, pränatal	Chr. 13, 18, 21, XY
Schwannomatose	SMARCB1, LCTR1, SMARCC1, NF2
Short QT-Syndrom	KCNH2, KCNQ1, KCNJ2
SHOX-Deletion	Xp22.3
Sichelzellanämie	HBB
Smith-Lemli-Opitz Syndrom	DHCR7
Sotos-Syndrom	NSD1
Spastisch Paraplegie Typ 1 und 2, X-chromosomal	L1CAM, PLP1
Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (SBMA)	AR
SRY (Geschlechtsdeterminierende Region)	SRY
Stargardt Erkrankung	ABCA4
Stromatumore, gastrointestinal (GIST)	KIT, PDGFRA
Subtelomerscreening	