



Stoffwechselerkrankungen

Erbkrankheit, Genotyp-Variante	Gen, Genort, Chromosom
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	CYP21A2, HSD3B2, CYP17A1, CYP11B1
Akute Intermittierende Porphyrie (AIP)	PBGD (HMBS)
Alpha-1-Antitrypsin	AAT (PiS/PiZ); AAT komplett Sequenzierung
Crigler-Najjar-Syndrom	UGT1A1
Cystische Fibrose	CFTR
Familiäre Hypercholesterinämie	APOB, LDLR, PCSK9
Gilbert-Syndrom/ Morbus Meulengracht	UGT1A1
Hämochromatose Typ 1	HFE
Hämochromatose Typ 2	HAMP
Hämochromatose Typ 3	TFR2
Lipoproteinlipase-Defizienz (LPL)	LPL
MODY-Diabetes Typ 1	HNF4A
MODY-Diabetes Typ 2	GCK
MODY-Diabetes Typ 3	HNF1A
MODY-Diabetes Typ 4	IPF1
MODY-Diabetes Typ 5	HNF1B
MODY-Diabetes Typ 6	NeuroD1
Morbus Fabry	GLA
Morbus Wilson	ATP7B
Multiple Endokrine Neoplasie 2A/2B (MEN2)	RET
Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1)	MEN1
Osteoporose-Risikoprofil	VDR B/b
Pankreatitis, hereditär	CFTR, PRSS1, SPINK1
Schilddrüsenhormonresistenz	THRB