



Name, Vorname	geb. am
---------------	---------

<p><b>Hämostase</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Thrombophilie</b>  <input type="checkbox"/> Stufe I FV-Leiden &amp; FII Prothrombin 20210G&gt;A  <input type="checkbox"/> Stufe II Genanalyse (FV, FII, PROC, PROS1, Antithrombin III)          Einzelgen-Diagnostik  <input type="checkbox"/> Faktor II (Thrombophilie) <input type="checkbox"/> Faktor V Leiden (Thrombophilie)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Hämophilie</b>          (Faktor VIII, vWF)</p> <p><b>Bluthochdruck</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Pulmonale Hypertonie</b>          (ACVRL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2, KCNA5, KCNK3, SMAD4, SMAD9, TBX4)          Einzelgen-Diagnostik  <input type="checkbox"/> Angiotensin Converting Enzym (ACE) I/D-Pol.</p> <p><b>Bindegewebserkrankungen</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Ehlers-Danlos-Syndrom</b>          (COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2)  <input type="checkbox"/> klassischer Typ (COL1A1, COL5A1, COL5A2)  <input type="checkbox"/> Arthrochalasis Typ (COL1A1, COL1A2)  <input type="checkbox"/> vaskulärer Typ (COL3A1)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Marfan-Syndrom</b>          (FBN1, TGFBF1, TGFBF2, SMAD3)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Thorakales Aortenaneurysma</b>          (ACTA2, COL5A1, COL5A2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBF1, TGFBF2)</p> <p><b>Ionenkanalerkrankungen</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Brugada-Syndrom</b>          (CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TRPM4)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Long-QT-Syndrom</b>          (CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1)</p> <p><b>Kardiomyopathien</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Kardiomyopathie (HCM &amp; DCM &amp; Fabry)</b>          (ACTC1, ACTN2, CSRP3, DSP, GLA, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Kardiale Amyloidose</b>          Einzelgen-Diagnostik  <input type="checkbox"/> Transthyretin (TTR-Gen)</p> <p><b>Knochenstoffwechsel</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Osteoporose</b>          (ALPL, BMP1, CALCR, COL1A1, COL1A2, CRTAP, IFITM5, LRP5, PDLIM4, PLS3, SOST, TNFRSF11, VDR, WTN1)</p> <p><b>Onkogenetik</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Mamma-Ovar-Prostata-Pankreas-Karzinom</b>          (ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53)          Einzelgen-Diagnostik  <input type="checkbox"/> vor medikamentöser Behandlung (BRCA1, BRCA2)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Kolon-Karzinom / FAP</b>          (APC, MUTYH, NTHL1, MSH3, POLD1, POLE)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Kolon-Karzinom / HNPCC</b>          (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>DPYD-Genanalyse</b> vor 5-Fluoruracil (5-FU)-haltigen Therapien          (c.1905+1G&gt;A, c.1679T&gt;G, c.2846A&gt;T und c.1236G&gt;A/HapB3)</p>	<p><b>Schilddrüse und Nebenschilddrüsen</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Hyperparathyreoidismus</b>          (AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, GCM2, GNA11, MEN1, PTH, RET)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>C-Cell-Carcinom / MEN1 / MEN2</b>          (MEN1, RET)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Phäochromozytom / Paragangliom</b>          (FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, TMEM127, VHL)          Einzelgen-Diagnostik  <input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MENIN)  <input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (RET-Protoonkogen)  <input type="checkbox"/> Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)  <input type="checkbox"/> Schilddrüsenhormonresistenz (THRA, THRB)</p> <p><b>Stoffwechselerkrankungen</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Adipositas</b>          (ADCY3, ADIPOQ, ADRB2, AGRP, CARTPT, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NR0B2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SIM1, UCP1, UCP3)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Adrenogenitales Syndrom / Steroidstoffwechsel</b>          (CYP21A2, CYP11B1, HSDB2, STAR)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Autoinflammatorische, chronische Erkrankung</b>          (LPIN2, MEFV, MVK, NLRP3, NLRP12, TNFR1)          Einzelgen-Diagnostik  <input type="checkbox"/> familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Hämochromatose / Eisenstoffwechsel</b>          (HFE, HAMP, HJV, TFR2, SLC40A1)          Punktmutations-Diagnostik  <input type="checkbox"/> HFE (H63D, S65C, C282Y)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Familiäre Hypercholesterinämie</b>          (LDLR, PCSK9, APOB, APOE, LDLRAP1)          Einzelgen-Diagnostik  <input type="checkbox"/> autosomal dominant, ADH (APOB, LDLR, PCSK9)  <input type="checkbox"/> autosomal rezessiv, ARH (LDLRAP1)  <input type="checkbox"/> Hypobetalipoproteinämie (APOB)  <input type="checkbox"/> Typ-III-Hyperlipoproteinämie (APOE)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>MODY</b>          (ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)          Einzelgen-Diagnostik  <input type="checkbox"/> MODY-Typ 1 (HNF4A)  <input type="checkbox"/> MODY-Typ 2 (GCK)  <input type="checkbox"/> MODY Typ 3 (HNF1A)  <input type="checkbox"/> MODY-Typ 5 (HNF1B)</p> <p><b>Unerfüllter Kinderwunsch (Infertilität)</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>beim Mann</b>  <input type="checkbox"/> Chromosomenanalyse (Heparin-Blut)  <input type="checkbox"/> CFTR-Gen  <input type="checkbox"/> Azoospermiefaktor (AZFa, AZFb, AZFc)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>bei der Frau</b>  <input type="checkbox"/> Chromosomenanalyse (Heparin-Blut)  <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1, HSDB2)  <input type="checkbox"/> Gerinnungsfaktoren (FV, FII, PAI, MTHFR)</p> <p><b>Einzelgen-Diagnostik</b></p> <p><input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsin (SERPINA1 (PI)-Gen)  <input type="checkbox"/> Alpha- und beta-Thalassämie (HBA-, HBB-Gen)  <input type="checkbox"/> Fructose-Intoleranz (ALDOB-Gen)  <input type="checkbox"/> HLA-B27 Genotypisierung  <input type="checkbox"/> Hypophosphatasie (ALPL-Gen)  <input type="checkbox"/> IL28B-Polymorphismus Prognosemarker zur HCV-Therapie  <input type="checkbox"/> Lactose-Intoleranz (MCM6-Gen)  <input type="checkbox"/> Morbus Crohn (CARD15-Gen: SNP8, 12 und 13)  <input type="checkbox"/> Morbus Fabry (GLA-Gen)  <input type="checkbox"/> Morbus Meulengracht (UGT1A1-Repeatexpansion)  <input type="checkbox"/> Porphyrurie, akute intermittierende (PBGD-Gen)  <input type="checkbox"/> VAHS-Defektsyndrom (ADA2-Gen)</p> <p><input type="checkbox"/> Andere humangenetische Analysen (auf Anfrage)</p>
---	--