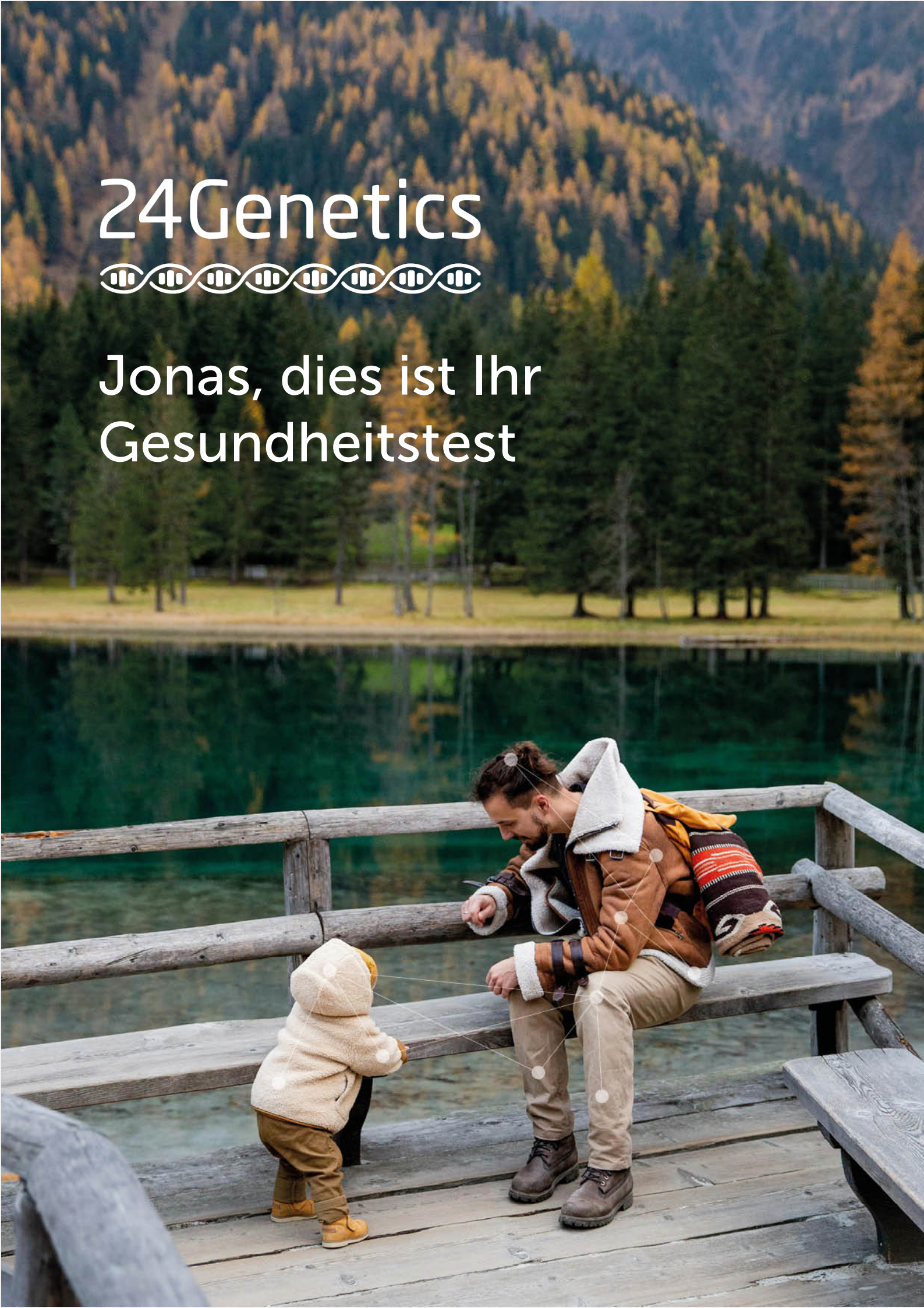

24Genetics
Jonas, dies ist Ihr
Gesundheitstest

Inhaltsverzeichnis

1. Einleitung 3

1.1. Aufbau dieses Berichts 6

1.1. Häufige Fragen 8

2. Zusammenfassung 11

3. Genetischer Bericht 32

3.1. Wie Ihr Bericht zu lesen ist 32

3.2. Ihre genetischen Ergebnisse 33

1. Einleitung

Auf den folgenden Seiten bieten wir Ihnen den Gesundheitsbericht an, der aus der Analyse Ihrer DNA resultiert. Darin finden Sie Informationen über Ihre genetischen Veranlagungen zur Gesundheit.

Hier sind einige grundlegende Dinge, die Sie beachten sollten, bevor Sie diesen Bericht lesen.

Der Prozess, mit dem wir Ihren personalisierten Bericht erhalten

Der Prozess, den wir zur Erstellung Ihres Gesundheitsberichts befolgt haben, besteht aus Folgendem:

1. Extrahieren Sie DNA aus der Speichelprobe, die Sie uns geschickt haben.
2. Wandeln Sie die in der DNA enthaltenen biologischen Daten in Bioinformatikdaten um. Dieser Vorgang wird als Sequenzierung bezeichnet. Falls Sie Ihre DNA-Sequenzierung bereits hatten, waren diese ersten beiden Schritte nicht notwendig und wir gingen direkt zu Schritt 3 mit den Rohdaten Ihrer genetischen Karte (RAW DATA-Datei).
3. Bitte wenden Sie die exklusiv von 24Genetics entwickelten Algorithmen auf diese Computerdaten an, damit wir Ihren personalisierten Bericht erstellen können.

Wie Sie sehen, kombinieren wir rein biologische Prozesse mit Computerprozessen, um ohne Verlust an wissenschaftlicher Genauigkeit riesige Informationsmengen verarbeiten und Ihnen so detaillierte Berichte anbieten zu können.

Wie ist unser Algorithmus?

Der 24Genetics-Algorithmus basiert auf der **Analyse und Untersuchung Tausender Veröffentlichungen** (im wissenschaftlichen Umfeld „Paper" genannt), die von der internationalen wissenschaftlichen Gemeinschaft gegenübergestellt, validiert und anerkannt werden, was unseren Berichten einen Mehrwert verleiht.

Dank der Zuverlässigkeit unseres Abstammungstests besteht der erste Schritt unserer genetischen Analyse darin, **das Geschlecht und die Abstammung** jedes Einzelnen zu ermitteln. Von dort aus wenden wir, wann immer möglich, **ausschließlich die entsprechenden Studien für jedes Profil an**. Um den genetischen Bericht einer europäischen Frau zu erhalten, verwenden wir beispielsweise normalerweise keine Studien, deren analysierte Population ausschließlich Männer oder Asiaten war. An diesem Punkt könnten wir eine einzige Analyse anwenden, aber wir kombinieren eine Vielzahl validierter Veröffentlichungen und verfeinern den Prozess mit künstlicher Intelligenz. Somit könnten wir alle verfügbaren wissenschaftlichen Erkenntnisse nutzen, um genetische Veranlagungen zu berechnen.

Dadurch gewinnen wir an **Genauigkeit und Zuverlässigkeit unserer Ergebnisse.**

Methodik

Unsere genetischen Berichte werden auf der Grundlage von drei Arten von Analysemethoden erstellt:

- **GWAS** (Genome-Wide Association Study). Hierbei handelt es sich um eine Art von Studie, bei der DNA-Marker im gesamten Genom (dem vollständigen genetischen Material einer Person) von Menschen mit einer Krankheit oder einem Merkmal mit denen von Menschen verglichen werden, die diese Krankheit oder dieses Merkmal nicht haben. Es handelt sich um eine auf Statistik basierende Studie, die viele mit einer Veranlagung verbundene Gene auf nicht so direkte Weise berücksichtigt, deren Summe jedoch eine relevante Schlussfolgerung liefert.

- **Multivariate Analyse**. In diesem Fall analysiert unser Algorithmus mehrere genetische Varianten oder Mutationen eines oder mehrerer Gene, die direkter mit der Veranlagung korrelieren.

- **Monovariate Analyse**. Bei dieser Art von Methodik ist es eine einzelne Variante eines einzelnen Gens, die aufgrund ihrer starken Korrelation mit dem Genotyp die Veranlagung bestimmt.

Jedes der in diesem Bericht besprochenen Merkmale basiert auf einer dieser drei Methodentypen.

Die Daten und Schlussfolgerungen in diesem Bericht können sich ebenso wie der Fortschritt der wissenschaftlichen Forschung in der Genetik weiterentwickeln. Ständig werden neue Mutationen entdeckt und diejenigen, die wir heute analysieren, lernen wir immer besser kennen. Bei 24Genetics legen wir großen Wert darauf, neu gewonnene wissenschaftliche Erkenntnisse in unsere Berichte einfließen zu lassen.

Welche Informationen bieten wir Ihnen?

Die Informationen unserer Berichte sprechen von **Veranlagungen**. Und was meinen wir damit?

Im Fall dieses Gesundheitsberichts haben wir zwei Haupttypen von Krankheiten: komplexe und erbliche.

- **Komplexe Krankheiten** haben zwei Einflussfaktoren: Genetik und Umweltfaktoren oder Umwelt und Gewohnheiten. Abhängig von der jeweiligen Pathologie haben beide Arten von Merkmalen ein mehr oder weniger starkes Gewicht.

Komplexe Krankheiten werden mithilfe der drei im vorherigen Abschnitt erwähnten Studien analysiert: GWAS, multivariate Analyse und monovarietale Analyse.

Geben wir ein Beispiel. Die Möglichkeit, an Diabetes zu erkranken, wird durch die zwei Arten von Faktoren beeinflusst, die wir gerade erwähnt haben: **genetische und umweltbedingte Faktoren**. Genetische Faktoren weisen auf die natürliche Neigung hin, an Diabetes zu leiden. Andererseits umfassen die sogenannten ökologischen Faktoren Elemente, die sich auch auf die Ernährung, die Gewohnheiten, das Stressniveau, den Ort, an dem wir leben, das Klima, das Alter usw. auswirken. Ob wir letztendlich an Diabetes erkranken oder nicht, hängt von der Kombination beider Faktoren ab Faktoren. Und selbst wenn wir eine genetische Veranlagung haben, darunter zu leiden, wenn wir ein gesundes Gewicht halten, den Glukoseverbrauch kontrollieren, Stress unter Kontrolle haben, Sport treiben usw., werden wir möglicherweise nie daran erkranken. Oder umgekehrt.

Umgekehrt werden **Erbkrankheiten** nur durch die Genetik beeinflusst und ausschließlich auf Basis von Mutationen analysiert (monovarietale oder multivariate Analyse). In diesem Fall bestimmt nur eine bestimmte Modifikation oder Transformation die Neigung, an der Krankheit zu leiden oder Träger zu sein, ohne sie zu entwickeln. In diesem Fall spielen Umweltfaktoren keine Rolle.

Auch wenn Umweltfaktoren keine Rolle spielen, kann jede mit einer möglichen Krankheit verbundene pathogene Mutation die Entwicklung dieser Krankheit verursachen oder auch nicht, und zwar auf unterschiedlichem Niveau. In diesem Sinne können wir über zwei Konzepte sprechen:

- Unter Penetranz versteht man den Prozentsatz der Menschen, die an der Krankheit erkranken, bezogen auf alle Menschen mit der pathogenen Mutation. In einigen Fällen liegt dieser Wert bei 100 %, da Mutationen notwendigerweise die Krankheit verursachen.

- Unter Expressivität versteht man die Bandbreite klinischer Manifestationen, die mit der erlittenen Krankheit einhergehen. Bei der gleichen Erkrankung kann es bei einer Person zu sehr wenigen Symptomen kommen, bei einer anderen jedoch zu allen Symptomen.

Neben komplexen und erblichen Krankheiten umfasst unser Bericht auch andere Arten von Pathologien oder Indikatoren, wie z. B. Unverträglichkeiten, Biomarker und andere, die später im Abschnitt „Aufbau dieses Berichts" beschrieben werden.

In diesem Bericht konnten Sie einige Pathologien sehen, die sich bei Ihrem biologischen Geschlecht nicht entwickeln können, wie zum Beispiel Eierstockkrebs, der aus offensichtlichen Gründen bei einem biologischen Mann nicht auftreten kann. Wir wollten diese Informationen nicht aus Ihrem Bericht entfernen, da Sie möglicherweise Träger einer oder mehrerer mit dieser Krankheit verbundener Mutationen sind und diese an Nachkommen weitergeben, die die Krankheit entwickeln könnten. Daher sind die Informationen gleichermaßen wertvoll.

In allen Fällen zeigen unsere Berichte, dass es sich immer um genetische Veranlagungen handelt, entweder weil Umweltfaktoren eine Rolle spielen oder weil unsere Tests nicht das gesamte Genom analysieren und nicht als diagnostische Tests gelten.

Was sagt Ihnen dieser genetische Bericht?

In diesem Bericht erhalten Sie zahlreiche **wissenschaftlich fundierte Informationen** über Ihre Veranlagungen und können so wissen, **wie Ihr Körper** auf natürliche Weise funktioniert und auf welche Aspekte Sie möglicherweise achten sollten

Bei 24Genetics empfehlen wir Ihnen, immer einen Arzt zu konsultieren, der mit all seinem Wissen und seiner Erfahrung handelt, Ihre Zweifel klären, diesen Bericht mit Ihrer Krankengeschichte und der verfügbaren Familienanamnese ergänzen und die Nachsorge Ihrer möglichen Pathologie überwachen kann , oder zusätzliche diagnostische Tests verschreiben, wenn er es für notwendig hält, das Risiko einer oder mehrerer spezifischer Veranlagungen zu bestätigen.

Ein grundlegendes Konzept: die genetische Variante.

In Bezug auf genetische Konzepte möchten wir ein grundlegendes Konzept mit Ihnen teilen, das in allen Merkmalen in unseren Berichten auftaucht und für Ihr zumindest kurzes Verständnis unerlässlich ist, wie z. B. genetische Varianten (auch Variation **oder** Mutation **genannt**). Die Variante ist eine dauerhafte Veränderung in der DNA-Sequenz, die ein Gen bildet und eine individuelle Veranlagung kennzeichnet. Daher sehen Sie in jedem Merkmal in diesem Bericht Informationen über das Gen oder die Gene, die von diesem Merkmal betroffen sind. Eine oder mehrere Varianten dieses Gens oder dieser Gene bestimmen die unterschiedliche Veranlagung einiger Menschen im Vergleich zu anderen.

Beispielsweise können bei Schilddrüsenkrebs die Varianten rs77316810 und rs79781594 des RET-Gens die Veranlagung markieren, an dieser Erkrankung zu leiden.

1.1. Aufbau dieses Berichts

Dieser Bericht ist in die folgenden Kategorien unterteilt:

1. Komplexe Krankheiten: GWAS

Unter komplexen Krankheiten versteht man Pathologien, deren Entstehung von mehreren Faktoren beeinflusst wird. Die Genetik ist nur ein Teil davon, und andere Umweltfaktoren wie Lebensstil, Ernährung, unser Wohnort, unser täglicher Stresspegel, Alter usw. können ebenso wesentlich oder wichtiger sein als unsere Gene.

In diesem Abschnitt werden ausschließlich komplexe Krankheiten behandelt, die mit der GWAS-Methodik (Genome-Wide Association) analysiert werden. Studien) , also biostatistische Analysen, auf die wir bereits im Abschnitt „Methodik" hingewiesen haben.

Bei diesen Pathologien basieren die Informationen, die wir erhalten, auf einem Vergleich mit dem Mittelwert der Bevölkerung. Daher gibt Ihr Ergebnis Aufschluss darüber, ob Ihre Veranlagung höher, gleich oder niedriger ist als der Bevölkerungsdurchschnitt. Normalerweise sagen wir Ihnen, dass Sie eine höhere genetische Veranlagung als der Durchschnitt haben, wenn Sie zu den 10 % der Bevölkerung mit der höchsten Neigung zu dieser Krankheit gehören, und weniger, wenn Sie zu den 10 % der Menschen mit der geringsten Neigung zu dieser Krankheit gehören . Wie wir in diesem Bericht bereits angedeutet haben, möchten wir Sie daran erinnern, dass das Vorhandensein oder Nichtvorhandensein einer Vorliebe nicht bedeutet, dass man an einer Krankheit leiden wird oder dass man frei davon ist, da viele andere Faktoren die Erkrankung beeinflussen. Darüber hinaus ist es üblich, dass bei 10 bis 20 % der analysierten Pathologien eine überdurchschnittliche Veranlagung vorliegt.

Um das Verständnis der Informationen zu erleichtern, haben wir diese Krankheiten nach medizinischen Fachgebieten oder Körperbereichen klassifiziert.

1.1. Neurologie
1.2. Kreislauf
1.3. Verdauungssystem
1.4. Bewegungsapparat
1.5. Endokrinologie
1.6. Urogenitalsystem
1.7. Dermatologie
1.8. andere

2. Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

In diesem Abschnitt setzen wir die Analyse komplexer Krankheiten fort, d.h. multifaktorielle Krankheiten, die sowohl von genetischen als auch von Umweltfaktoren beeinflusst werden, aber der Unterschied zum vorherigen Abschnitt besteht darin, dass wir uns auf die Erkennung von Mutationen in einem oder mehreren Markern eines oder mehrerer Gene stützen (univariate oder multivariate Analyse, wie in der "Methodik" beschrieben). Diese Mutationen markieren bereits die genetische Veranlagung, an dieser Krankheit zu leiden, ohne jeglichen Vergleich mit der Bevölkerung. Daher teilen wir Ihnen in den Ergebnissen dieser Krankheiten mit, ob wir Mutationen gefunden haben, die wahrscheinlich pathogen sind, oder nicht, und wir stellen keinen Vergleich mit der Bevölkerung an. Für diesen Abschnitt betrachten wir Mutationen als pathogen, die in der ClinVar-Datenbank enthalten sind.

Da bei dieser Art von Krankheit dieselben oder unterschiedliche Mutationen im selben Gen für andere Pathologien prädisponieren können, werden die Merkmale in diesem Abschnitt nach Gen und nicht nach Krankheit geordnet.

3. Komplexe Krankheiten: andere

In diesem Abschnitt umfassen wir komplexe Krankheiten, die durch den Nachweis von Mutationen in einem oder mehreren Markern eines oder mehrerer Gene analysiert werden (monovarietale oder multivariate Analyse), die nichts mit onkologischen Prozessen zu tun haben. Sie teilen die Methodik mit dem vorherigen Abschnitt, es handelt sich jedoch nicht um krebsbedingte Krankheiten. Wie in den früheren Fällen handelt es sich um komplexe und daher multifaktorielle Erkrankungen.

4. Viren, Bakterien und Pilze

Die Genetik ist von entscheidender Bedeutung für die Beziehung zwischen Viren, Bakterien und Pilzen und den Krankheiten, die sie verursachen können. Ihre Gene weisen möglicherweise auf eine größere Anfälligkeit oder Resistenz gegenüber einer Virus-, Bakterien- oder Pilzinfektion hin. Mithilfe aller unserer Methoden (GWAS, multivariat oder monovarietal) informieren wir Sie in diesem Abschnitt über Ihre genetische Veranlagung für mehrere Infektionskrankheiten wie Tuberkulose, Covid, Lungenentzündung, Bronchitis oder Herpes und sogar über das Risiko der Verschlimmerung einiger von ihnen.

5. Allergien und Unverträglichkeiten

In diesem Abschnitt analysieren wir eine Reihe von Unverträglichkeiten und Allergien im Lebensmittel-, Haut- und Atemwegsbereich und sagen Ihnen, ob Sie eine genetische Veranlagung haben, darunter zu leiden. So können Sie mit Hilfe eines medizinischen Fachpersonals die geeigneten Maßnahmen ergreifen, um sie zu vermeiden oder ihre Symptome zu lindern und Ihr Wohlbefinden zu verbessern. Wir verwenden unsere drei Methoden im Abschnitt Allergien und Unverträglichkeiten, sodass das Ergebnis jedes Ihrer analysierten Merkmale von den spezifischen Methoden abhängt, die wir verwendet haben.

6. Biomarker und andere

Einige physiologische Parameter, wie der Cholesterin- oder Triglyceridspiegel, die Knochendichte oder die Anzahl der weißen Blutkörperchen, Blutplättchen oder Neutrophilen und viele andere, werden von Ihrer DNA beeinflusst, die Ihre mögliche Tendenz zu abnormalen Indikatoren bestimmt.

In diesem Abschnitt verwenden wir ausschließlich die GWAS-Methodik, sodass die Ergebnisse anzeigen, ob Sie eine höhere, gleiche oder geringere Veranlagung als der Bevölkerungsdurchschnitt für abnormale Werte jedes Parameters haben.

7. Pharmakogenetik

Das gleiche Medikament kann bei verschiedenen Menschen unterschiedlich wirken; Ein Teil dieses möglichen Effekts hängt von der DNA ab. Das heißt, Ihre Genetik kann die Reaktion auf verschiedene Arten von Arzneimitteln hinsichtlich des Ausmaßes der Toxizität, der Wirksamkeit, des Stoffwechsels oder der erforderlichen Dosis beeinflussen.

In diesem Abschnitt untersuchen wir anhand monovarietaler und multivariater Analysen Ihre genetische Veranlagung dafür, dass Ihr Körper auf die eine oder andere Weise auf bestimmte Medikamente reagiert.

8. Erbkrankheiten: Genetik

Erbkrankheiten werden im Gegensatz zu komplexen Erkrankungen nicht durch Umweltfaktoren beeinflusst. Die DNA ist der einzige Einflussfaktor, der darunter leidet oder nicht. In diesem Abschnitt suchen wir für jede der von uns analysierten Krankheiten nach pathogenen Mutationen oder mutierten Mutationen, die in den kritischsten genetischen Datenbanken weltweit, hauptsächlich OMIM und ClinVar, gemeldet wurden und mit den genannten Pathologien in Verbindung gebracht wurden.

Die meisten der in diesem Abschnitt aufgeführten Krankheiten können in die sogenannten „seltenen Krankheiten" eingeordnet werden, und wie wir bereits erwähnt haben, haben der Lebensstil oder andere externe Faktoren keinen Einfluss auf die Möglichkeit, an diesen Krankheiten zu leiden, sondern nur DNA-Einflüsse. Darüber hinaus möchten wir Sie daran erinnern, dass die Mutationen, die mit einer Krankheit einhergehen, deren Entwicklung auslösen können oder nicht, und dass sie im Falle einer Krankheit entsprechend den weiter oben in dieser Einführung beschriebenen Konzepten von Penetranz und Expressivität mit unterschiedlicher Intensität auftreten können.

Wie der Name schon sagt, ist es wahrscheinlich, dass Erbkrankheiten auf Ihre Nachkommen übertragen werden. In diesem Sinne ist zu beachten, dass das Vorliegen einer pathogenen Mutation, die für eine Erkrankung prädisponiert, nicht immer bedeutet, dass man darunter leidet. Es kann zwei Fälle geben:

1. Überträger sein und auch die Krankheit entwickeln.
2. Sie sind Träger der Krankheit (was immer dann der Fall ist, wenn Sie die pathogene Mutation haben), aber Sie entwickeln sie nicht. In diesem Fall entsteht zwar keine Erkrankung, aber die pathogene Mutation kann auf die Nachkommen übertragen werden und damit eine Veranlagung für die Krankheit entstehen. Die größere oder geringere Wahrscheinlichkeit, die pathogene Mutation an die Nachkommen zu vererben, hängt auch von der Genetik des anderen Elternteils ab. Daher sind diese Informationen wertvoll.

Diese Arten von Krankheiten sind meist monogenetisch, d. h. eine oder mehrere Mutationen eines einzelnen Gens markieren die Veranlagung, an einer bestimmten Pathologie zu leiden.

Es ist wichtig zu beachten, dass dieser Test nicht das vollständige Genom sequenziert. Dennoch analysieren wir etwas mehr als 700.000 der 3,2 Millionen genetischen Marker, die die Variabilität im menschlichen Genom kennzeichnen, sodass es möglicherweise andere Mutationen **in Bereichen des Genoms gibt, die wir nicht analysieren.**

*** Die in diesem Bericht bereitgestellten Informationen dienen ausschließlich Forschungs-, Informations- und Bildungszwecken. In keinem Fall ist es für den klinischen oder diagnostischen Gebrauch gültig**

1.2. Häufige Fragen

Hängt alles von meinen Genen ab?

Nein. Der Körper reagiert auf eine ganze Reihe von Bedingungen. Unsere Gene sind sicherlich ein wichtiger Parameter, aber der Lebensstil, wie Bewegung und Ernährung, beeinflusst unseren Körper. Zweifellos hilft es, sich selbst gut zu kennen, um den Körper auf die am besten geeignete Weise zu behandeln, und das ist es, was man durch die Genetik erreichen kann. Dank eines Gentests zur Krankheitsprävention erlangen Sie mehr Wissen für sich selbst und für die Fachkräfte, die sich um Ihre Gesundheit kümmern.

Wenn in meinem Bericht steht, dass ich eine hohe genetische Veranlagung habe, an einer bestimmten Krankheit zu leiden, heißt das dann, dass ich auch daran leiden werde?

Menschen sind unsere Genetik und unsere Erfahrungen.

Abgesehen von Ihren Genen gibt es viele andere Umwelt- und interne Faktoren, die die Entwicklung einer Krankheit beeinflussen oder nicht. Sie können also genetisch anfällig für eine Pathologie sein und diese aus Umweltgründen, Gesundheitsgewohnheiten, Lebensstil usw. nie entwickeln. Aber Sie Sie können auch keine Veranlagung haben und irgendwann in Ihrem Leben an einer bestimmten Krankheit leiden.

Darüber hinaus kann die Genetik je nach Pathologie einen mehr oder weniger großen Einfluss auf das Auftreten oder die Entwicklung einer Krankheit haben.

Die Kenntnis unserer Genetik durch einen Krankheits-DNA-Test ermöglicht es Gesundheitsfachkräften, ihre Arbeit mit viel mehr Informationen auszuführen. Darüber hinaus ermöglicht es die Entwicklung von Präventionsplänen, die einen Unterschied machen können.

Muss ich aufgrund der Ergebnisse dieses Gesundheits- und Krankheits-DNA-Tests selbst drastische Änderungen an meinen Gesundheitsbehandlungen vornehmen?

Unsere Berichte zeigen Daten über die genetischen Veranlagungen Ihres Körpers, aber es gibt noch viele andere äußere, umweltbedingte oder gewohnheitsmäßige Faktoren, die diese beeinflussen. Aus diesem Grund betrachten wir unsere Berichte als präventiv und nicht als diagnostisch. Wir empfehlen Ihnen, bei Zweifeln, die sich aus Ihrem Gesundheits-DNA-Test ergeben könnten, immer einen Arzt zu konsultieren. Daher lautet die Antwort: Nein, Sie sollten keine größeren Änderungen ohne die Bestätigung eines Fachmanns vornehmen.

Wenn in meinem Bericht steht, dass ich für eine bestimmte Krankheit nicht anfällig bin, bedeutet das dann, dass ich nicht gefährdet bin?

Die meisten Krankheiten hängen nicht nur von unseren Genen ab, sondern auch von unzähligen inneren und äußeren Faktoren, die sie verursachen können. Darüber hinaus verfügt unser Gesundheits-DNA-Test über Teilinformationen über Ihr Genom. Wir sequenzieren nicht das gesamte Genom, sondern nur einen Teil, sodass die Möglichkeit nicht ausgeschlossen ist, dass Sie andere Mutationen im Zusammenhang mit der Pathologie in anderen Genregionen tragen, die wir nicht analysieren oder die derzeit nicht bekannt sind.

Es gibt Gentests für klinische oder diagnostische Zwecke, die alle an einer bestimmten Pathologie oder Krankheit beteiligten Gene analysieren und die ein medizinischer Dienst bei Bedarf verschreiben kann. Und natürlich müssen immer mehrere Umweltfaktoren berücksichtigt werden, da auch diese einen großen Einfluss auf die Möglichkeit der Krankheitsentstehung haben können.

Unsere genetischen Gesundheits- und Krankheitstests sind nicht für klinische oder diagnostische Zwecke gültig. Daher empfehlen wir Ihnen im Zweifelsfall immer, Ihren Arzt zu konsultieren, damit dieser die entsprechenden klinischen Gentests verschreibt.

Bedeutet meine genetische Veranlagung, an bestimmten Pathologien zu leiden, dass auch meine Verwandten davon betroffen sind?

Die Genetik jedes Menschen ist einzigartig, daher empfehlen wir Ihnen immer, sich bei Ihren gesundheitlichen Entscheidungen an Ihren zuständigen klinischen Dienst zu wenden. Allerdings hängen in der Genetik viele der zum Ausdruck gebrachten Muster oft mit denen naher Verwandter zusammen,

sodass es normal wäre, dass die Berichte ziemlich ähnlich sind. Bedenken Sie jedoch, dass auch mehrere externe Faktoren Einfluss darauf haben, ob eine Krankheit entsteht oder nicht, sodass die Wahrscheinlichkeit, daran zu erkranken, bei Familienmitgliedern mit unterschiedlichen Lebensstilen, Gesundheitsgewohnheiten, Wohnorten usw. sehr unterschiedlich sein wird.

Einige der Studien, auf denen unser DNA-Gesundheitstest basiert.

Der genetische Gesundheitstest von 24Genetics basiert auf Tausenden von genetischen Untersuchungen, auf die sich die internationale Wissenschaftsgemeinschaft geeinigt hat. Unser System wählt die für Sie zutreffenden Forschungsergebnisse aus (abhängig von Ihrem Geschlecht und Ihrer Abstammung) und unser Algorithmus kombiniert sie, um Ihnen die nützlichsten Informationen für Ihre Gesundheit und Ihr Wohlbefinden zu liefern. Hier sind einige Beispiele für die eingesetzte Genforschung:

- Ahmed S et al; Newly discovered breast cancer susceptibility loci on 3p24 and 17q23; Nat Genet; 2009 May;41(5):585-90.

- Cox A et al; A common coding variant in CASP8 disassociated with breast cancer risk; Nat Genet; 2007 Mar;39(3):352-8.

- Dickson C et al; Tyrosine kinase signalling in breast cancer: fibroblast growth factors and their receptors; Breast Cancer Res; 2000;2(3):191-6.

- Easton DF et al; Genome-wide association study identifies novel breast cancer susceptibility loci; Nature; 2007 Jun28;447(7148):1087-93.

- Hunter DJ et al; A genome-wide association study identifies alleles in FGFR2 associated with risk of sporadic postmenopausal breast cancer; Nat Genet; 2007 Jul;39(7):870-4.

- Chang YK et al; Association of BANK1 and TNFSF4 with systemic lupus erythematosus in Hong Kong Chinese; Genes Immun.; 2009; 10(5):414-20.

2. Zusammenfassung

Komplexe Krankheiten GWAS: Neurologi

- Parkinson-Krankheit
- Reisekrankheit
- Multiple Sklerose
- Neuroblastom
- Gliom
- Intrakranielles Aneurysma
- Alzheimer-Krankheit (spätes Einsetzen)
- Schizophrenie
- Verhaltensstörung

Bildunterschrift

- Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Prädisposition wie die meisten anderen Personen.
- Laut dieser Studie ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie an dieser Krankheit leiden, geringer als die Mehrheit der Bevölkerung.
- Laut dieser Studie sind Sie wahrscheinlicher an dieser Krankheit zu leiden als die meisten anderen in der Bevölkerung.

Komplexe Krankheiten GWAS: Kreislaufsystem

- Primäre biliäre Zirrhose
- Myokardinfarkt (frühes Einsetzen)
- Hodgkin-Lymphom
- Follikuläres Lymphom
- Koronare Herzerkrankung
- Chronische lymphatische Leukämie
- Diffuses großes B-Zell-Lymphom
- Wilms-Tumor

Bildunterschrift

- Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Prädisposition wie die meisten anderen Personen.
- Laut dieser Studie ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie an dieser Krankheit leiden, geringer als die Mehrheit der Bevölkerung.
- Laut dieser Studie sind Sie wahrscheinlicher an dieser Krankheit zu leiden als die meisten anderen in der Bevölkerung.

Komplexe Krankheiten GWAS: Atmungsorgane

- Krebserkrankungen der oberen Luft- und Speisewege
- Asthma
- Chronische Bronchitis und chronisch obstruktive Lungenerkrankung

Bildunterschrift

- Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Prädisposition wie die meisten anderen Personen.
- Laut dieser Studie ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie an dieser Krankheit leiden, geringer als die Mehrheit der Bevölkerung.
- Laut dieser Studie sind Sie wahrscheinlicher an dieser Krankheit zu leiden als die meisten anderen in der Bevölkerung.

Komplexe Erkrankungen GWAS: Bewegungsapparat

- Systemische Sklerose
- Rheumatoide Arthritis
- Myasthenia gravis
- Osteosarkom
- Multiples Myelom

Bildunterschrift

- Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Prädisposition wie die meisten anderen Personen.
- Laut dieser Studie ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie an dieser Krankheit leiden, geringer als die Mehrheit der Bevölkerung.
- Laut dieser Studie sind Sie wahrscheinlicher an dieser Krankheit zu leiden als die meisten anderen in der Bevölkerung.

Komplexe Erkrankungen GWAS: Endokrinologie

- Typ I Diabetes
- Typ I Diabetes Nephropathie

- Typ II Diabetes
- Hypothyreose

Bildunterschrift

- Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Prädisposition wie die meisten anderen Personen.
- Laut dieser Studie ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie an dieser Krankheit leiden, geringer als die Mehrheit der Bevölkerung.
- Laut dieser Studie sind Sie wahrscheinlicher an dieser Krankheit zu leiden als die meisten anderen in der Bevölkerung.

Komplexe Krankheiten GWAS: Urogenitalsyste

- Testikulärer Keimzelltumor
- Prostatakrebs
- Aggressivität des Prostatakrebs
- Prostatakrebs (frühes Auftreten)
- Blasenkrebs

Bildunterschrift

- Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Prädisposition wie die meisten anderen Personen.
- Laut dieser Studie ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie an dieser Krankheit leiden, geringer als die Mehrheit der Bevölkerung.
- Laut dieser Studie sind Sie wahrscheinlicher an dieser Krankheit zu leiden als die meisten anderen in der Bevölkerung.

Komplexe Krankheiten GWAS: Dermatologie

- Basalzellkarzinom
- Psoriasis
- Vitiligo (Weißfleckenkrankheit)
- Androgenetische Alopezie

Bildunterschrift

- Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Prädisposition wie die meisten anderen Personen.
- Laut dieser Studie ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie an dieser Krankheit leiden, geringer als die Mehrheit der Bevölkerung.
- Laut dieser Studie sind Sie wahrscheinlicher an dieser Krankheit zu leiden als die meisten anderen in der Bevölkerung.

Komplexe Krankheiten GWAS: Andere

- Zöliakie
- Altersbedingte Makuladegeneration

Bildunterschrift

- Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Prädisposition wie die meisten anderen Personen.
- Laut dieser Studie ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie an dieser Krankheit leiden, geringer als die Mehrheit der Bevölkerung.
- Laut dieser Studie sind Sie wahrscheinlicher an dieser Krankheit zu leiden als die meisten anderen in der Bevölkerung.

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

- APC: Darm- und Bauchspeicheldrüsenkrebs
- ATM: Brustkrebs
- BARD1: Brustkrebs
- BLM: Darmkrebs
- BMPR1A: Darm-, Magen- und Bauchspeicheldrüsenkrebs
- BRCA1: Brust- und Eierstockkrebs
- BRCA2: Brust- und Eierstockkrebs
- BRIP1: Brustkrebs
- CDH1: Brust- und Magenkrebs
- CDK4: Familiäres Melanom
- CDKN2A: Bauchspeicheldrüsenkrebs
- CHEK2: Brust- und Darmkrebs
- DICER1: Eierstockkrebs
- EPCAM: Lynch-Syndrom, Brust-, Eierstock-, Gebärmutter-, Darm-, Magen- und Bauchspeicheldrüsenkrebs
- FH: Hereditäre Leiomyomatose und Nierenzellkrebs
- FLCN: Nierenkrebs
- MEN1: Multiple endokrine Neoplasie Typ 1
- MET: Lungen- und Magenkrebs

- MITF: MITF-bezogenes Melanom- und Nierenzellkarzinom-Prädisposition-Syndrom
- MLH1: Lynch-Syndrom
- MSH2: Lynch-Syndrom und Darmkrebs
- MSH6: Lynch-Syndrom und Darmkrebs
- MUTYH: Darmkrebs
- NBN: Brust-, Eierstock-, Darm- und Magenkrebs
- NF1: Neurofibromatose Typ 1
- NF2: Familiäres multiples Meningiom
- NTHL1: Abgeschwächte familiäre adenomatöse Polyposis
- RAD50: Brust- und Bauchspeicheldrüsenkrebs
- PMS2: Lynch-Syndrom und Darmkrebs
- POLD1: Brust-, Eierstock-, Gebärmutter- und Darmkrebs
- POLE: Eierstock-, Gebärmutter-, Darm- und Bauchspeicheldrüsenkrebs
- MSH3-bezogene abgeschwächte familiäre adenomatöse Polyposis
- POT1: Familiäres Melanom
- PTCH1: Basalzellkarzinom
- PTEN: Brust-, Gebärmutter- und Darmkrebs
- RB1: Lynch-Syndrom und Retinoblastom
- RECQL4: Magen- und Dickdarmkrebs
- RET: Schilddrüsenkarzinom
- SDHA: Magenkrebs
- SDHAF2: Hereditäres Phäochromozytom-Paragangliom
- SDHB: Magenkrebs
- SDHC: Magenkrebs
- SDHD: Brust-, Gebärmutter- und Magenkrebs
- BAP1-verwandtes Tumorprädisposition-Syndrom
- SMAD4: Juveniles Polyposis-Syndrom und Darmkrebs
- SMARCB1: Familiärer rhabdoider Tumor
- SMARCE1: Familiäres multiples Meningiom
- STK11: Brust-, Eierstock-, Gebärmutter-, Darm-, Magen- und Bauchspeicheldrüsenkrebs
- TERT: Familiäres Melanom
- TP53: Li-Fraumeni-Syndrom, Brustkrebs und mehr
- VHL: Von-Hippel-Lindau-Syndrom
- WT1: Nephroblastom
- Familiäre adenomatöse Polyposis
- Kenny-Caffey-Syndrom

Bildunterschrift

- Wir haben keine pathogene Mutation festgestellt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in den nicht analysierten Genregionen haben.
- Wir haben mindestens eine Mutation entdeckt, die pathogen sein könnte.

Komplexe Krankheiten: Multivariate Analyse

- Septischer Schock
- TSC1: Tuberöser Sklerose-Komplex 1
- TSC2: Tuberöser Sklerose-Komplex 2

Bildunterschrift

- Wir haben keine pathogene Mutation festgestellt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in den nicht analysierten Genregionen haben.
- Wir haben mindestens eine Mutation entdeckt, die pathogen sein könnte.

Viren, Bakterien und Pilze

- Der Schweregrad der COVID-19-Infektion
- Schweres akutes respiratorisches Syndrom (SARS)

- HIV-Übertragung
- Zirrhose aufgrund von Hepatitis B
- Schwere Krankenhauspneumonie
- Genitalherpes
- Ambulant erworbene Lungenentzündung
- Bronchitis

Bildunterschrift

- Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Prädisposition wie die meisten anderen Personen.
- Laut dieser Studie ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie an dieser Krankheit leiden, geringer als die Mehrheit der Bevölkerung.
- Laut dieser Studie sind Sie wahrscheinlicher an dieser Krankheit zu leiden als die meisten anderen in der Bevölkerung.

Allergien und Unverträglichkeiten

- Laktoseintoleranz
- Schalentierallergie
- Allergischer Schnupfen
- DAO-Mangel und Migräne
- Quecksilberansammlung
- Allergie gegen Gräserpollen

Bildunterschrift

- Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Prädisposition wie die meisten anderen Personen.
- Laut dieser Studie ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie an dieser Krankheit leiden, geringer als die Mehrheit der Bevölkerung.
- Laut dieser Studie sind Sie wahrscheinlicher an dieser Krankheit zu leiden als die meisten anderen in der Bevölkerung.

Biomarker und andere

- Kalziumspiegel
- Magnesiumspiegel
- Phosphorspiegel
- Plasma Omega-6 mehrfach ungesättigte Fettsäurewerte (Dihomo-Gamma-Linolensäure)
- Beta-2-Mikroglobulin-Plasmaspiegel
- Gesamtproteinspiegel im Serum
- Glycerophospholipidspiegel
- Phospholipidspiegel (Plasma)
- Herzfrequenz
- Schilddrüsenhormonspiegel
- Neutrophilenspiegel
- Thrombozytenwerte
- Monozytenspiegel
- Uromodulin-Spiegel
- Knochenmineraldichte
- Langlebigkeit
- Glykierte Hämoglobinwerte
- GGT-Werte
- Serumalbuminspiegel
- Aortenwurzelgröße
- Bilirubinspiegel
- Eosinophilenspiegel
- Interleukin 6 und Entzündung
- Anzahl weißer Blutkörperchen
- Androgenspiegel
- Harnsäurespiegel
- Lungenvolumen

Bildunterschrift

- Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Prädisposition wie die Mehrheit der Bevölkerung, ein normales Niveau zu haben.
- Laut dieser Studie haben Sie eine bessere Prädisposition als die Mehrheit der Bevölkerung, ein normales Niveau zu haben.
- Laut dieser Studie haben Sie eine größere Neigung als die meisten der Bevölkerung, anormale Werte zu erleiden.

Pharmakogenetik

- Warfarin
- Pentazocin
- Aspirin
- Pravastatin
- Meperidin
- Morphium
- Simvastatin
- Methotrexat

- Fluorouracil, Capecitabin, Pyrimidin-Analoga, Tegafur und Neoplasmen
- Vincristin
- Tacrolimus
- Peginterferon Alfa-2b
- Ribavirin
- Sildenafil (Viagra)

Bildunterschrift

- Wir haben in Ihrer Genetik nichts gefunden, was auf eine Prädisposition für eine abnormale Wirkung dieses Medikaments hinweist. Andere nicht analysierte und nicht-genetische genetische Faktoren können eine Rolle spielen.
- Je nach Ihrem Genotyp sind Sie eher dazu prädisponiert, eine abnormale Wirkung auf Sie zu haben. Andere nicht analysierte und nicht-genetische genetische Faktoren können eine Rolle spielen.
- Je nach Ihrem Genotyp sind Sie eher geneigt, schädliche Auswirkungen auf Sie zu haben. Andere nicht analysierte und nicht-genetische genetische Faktoren können eine Rolle spielen.
- Je nach Ihrem Genotyp haben Sie eine größere Neigung, positiv auf dieses Medikament zu reagieren. Andere nicht analysierte und nicht-genetische genetische Faktoren können eine Rolle spielen.

Erbliche Krankheiten (Genetik)

- Isovalerianazidämie
- Malon- und Methylmalonazidurie, kombinierte
- Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel
- Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente
- Auf Vitamin B12 reagierende Methylmalonazidämie
- Propionazidämie
- Laktatazidose, kongenitale, Typ Saguenay-Lac-St. Jean
- Azidose, renale tubuläre, distale
- 3-Methylglutaconazidurie Typ 1
- 3-Methylglutaconazidurie Typ 7
- 3-Methylglutaconazidurie Typ 9
- Argininbernsteinsäure-Krankheit
- D-2-Hydroxy-Glutarazidurie
- Formiminoglutaminsäure-Krankheit
- Fumarazidurie
- Mevalonazidurie
- Achondroplasie
- Achromatopsie
- Gastrisches Adenokarzinom und proximale Polyposis des Magens
- X-chromosomale Adrenoleukodystrophie
- Enzephalopathie mit assoziiertem Aminoacylase 1-Mangel
- X-chromosomale Agammaglobulinämie
- Okulokutaner Albinismus Typ 1
- Albinismus, okulokutaner, Typ 2
- Albinismus, okulokutaner, Typ 3
- Albinismus, okulokutaner, Typ 4
- Alkaptonurie
- Alpha-Thalassämie
- Alpha-Mannosidose
- ALG1-CDG
- ALG6-CDG
- ALG8-CDG
- ATTRV30M-Amyloidose
- Familiäre primäre lokalisierte kutane Amyloidose
- Amyloidose, primäre systemische
- Anämie, dyserythropoetische, kongenitale, Typ I
- Anämie, dyserythropoetische, kongenitale, Typ II
- Sichelzellkrankheit
- Hämolytische Anämie durch Glukosephosphat-Isomerase-Mangel
- Hämolytische Anämie durch Pyrimidin-5'-Nukleotidase-Mangel
- Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinase
- Anämie, sideroblastische, X-chromosomale
- X-chromosomale sideroblastische Anämie und spinozerebelläre Ataxie
- Anendokrinose, enterische

- Angioödem, hereditäres
- Peters-Anomalie
- Uhl-Anomalie
- Anonychie, isolierte kongenitale
- Zerebrale autosomal-dominante Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie
- Arthrogrypose, distale, Typ 1
- Arthropathie, progressive pseudorheumatoide, der Kindheit
- Aspartylglukosaminurie
- Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce
- Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch CWF19L1-Mangel
- Ataxie, zerebelläre, X-chromosomale, Typ 1
- Spinozerebelläre Ataxie mit Epilepsie
- Spinozerebelläre Ataxie mit axonaler Neuropathie Typ 2
- Ataxie, spinozerebelläre, Typ 13
- Ataxie, spinozerebelläre, Typ 21
- Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 1
- Atrophia gyrata der Chorioidea und Retina
- Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1
- DYNC1H1-assoziierte autosomal-dominante im Kindesalter beginnende proximale spinale Muskelatrophie
- Bestrophinopathie, autosomal-rezessive
- Beta-Thalassämie
- Brachyolmie Typ 3
- Schilddrüsenkarzinom, papilläres oder follikuläres, familiäre Form
- Zitrullinämie Typ 1
- COG4-CDG
- Cholestase, familiäre intrahepatische progressive
- Tuberöse Sklerose-Komplex
- Anoctaminopathie, distale
- Rieger-Anomalie
- Störung der Geschlechtsentwicklung 46, XY - Nebenniereninsuffizienz, durch CYP11A1-Mangel
- Tränen- und Speicheldrüsenaplasie
- Arthritis, idiopathische juvenile, systemische
- Arthrogrypose, distale, Typ 5D
- VACTERL/VATER-Assoziation
- Ataxie, autosomal-rezessive, durch Ubiquinon-Mangel
- Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter
- Zerebelläre Ataxie, nicht-progressive, mit Intelligenzminderung
- Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 1
- Ataxie, spinozerebelläre mit axonaler Neuropathie, Typ 1
- Ataxie, infantile spinozerebelläre
- Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22
- Ataxie, spinozerebelläre, Typ 28
- Multiple intestinale Atresie
- Kongenitale benigne spinale Muskelatrophie, autosomal-dominante Form
- Muskelatrophie, scapuloperoneale spinale
- Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale
- Beta-Mannosidose
- Bradyopsie
- Nasopharynxkarzinom
- Zystinurie
- Zitrullinämie Typ II
- COG5-CDG
- Neonatale intrahepatische Cholestase durch Citrin-Mangel
- Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Spahr

- Chondrodysplasia punctata, X-chromosomal-dominante
- Paroxysmale dystonische Choreoathetose mit episodischer Ataxie und Spastik
- Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatin, hereditäre Form
- Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2, klassische
- DDOST-CDG
- Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 4
- Isolierter Atmungskettendefekt im Komplex I
- Wachstumshormonmangel, isolierter, nicht erworbener
- Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 20
- Intrinsic-Faktor-Mangel, kongenitaler
- Saccharase-Isomaltase-Mangel, kongenitaler
- Faktor XI-Mangel, kongenitaler
- 3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, infantile/juvenile Form
- Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
- Kurzketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
- Mangel an sehr langkettiger Acyl-CoA-Dehydrogenase
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
- Beta-Ketothiolase-Mangel
- Biotinidase-Mangel
- Carbamoyl-Phosphat-Synthetase-Mangel
- Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel
- Cernunnos/XLF-Mangel
- Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel
- Dopamin-beta-Hydroxylase-Mangel
- Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel der Klasse I
- Glutathionsynthetase-Mangel
- Holocarboxylase-Synthetase-Mangel
- Lysosomale saure Lipase-Mangel
- Infantile Konvulsionen und Choreoathetose
- Kranio-Osteoarthropathie
- Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 1
- Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2B
- Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 1
- Cytochrom-c-Oxidase-Mangel, isolierter
- Isolierter mitochondrialer Atmungskettendefekt im Komplex III
- Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 15
- Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 8
- Fibrinogen-Mangel, kongenitaler
- Faktor V-Mangel, kongenitaler
- Faktor XIII-Mangel, kongenitaler
- 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel
- Acyl-CoA-Dehydrogenase 9-Mangel
- Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
- Adenylosuccinat-Lyase-Mangel
- Aromatase-Mangel
- Beta-Ureidopropionase-Mangel
- Butyrylcholinesterase-Mangel
- Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel
- Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel
- Cytochrom-c-Oxidase-Mangel, infantile fatale Form
- Dimethylglycin-Dehydrogenase-Mangel
- Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Mangel
- Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
- Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel
- LCAT-Mangel
- Lipoyl-Transferase 1-Mangel

- Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G
- Monoaminoxidase-A-Mangel
- Ornithin-Transcarbamylase-Mangel
- Pyruvat-Dehydrogenase-Mangel
- Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins
- Purin-Nukleosid-Phosphorylase-Mangel
- Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel
- Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
- Hypophysenhormon-Mangel, kombinierter, genetisch bedingte Formen
- Demyelinisierung des Gehirns durch Methionin-Adenosyltransferase-Mangel
- Desmosterolose
- Diabetes insipidus, nephrogener
- Natrium-Diarrhoe, kongenitale
- Dihydropyrimidinurie
- Intelligenzminderung, schwere, mit progressiver spastischer Paraplegie
- Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cabezas
- X-chromosomale geistige Behinderung, Najm-Typ
- Birk-Barel-Syndrom
- Paroxysmale anstrengungsinduzierte Dyskinesie
- Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie durch TUBB3-Genmutation
- Dysostose, akrofaziale postaxiale
- Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale
- Dysplasie, kranio-fronto-nasale
- Singleton-Merten-Dysplasie
- Dysplasie, ektodermale hidrotische
- Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Beighton
- Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ PAPSS2
- Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit multiplen Luxationen
- Dysplasie, akromele frontonasale
- Myeloperoxidase-Mangel
- Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel
- Pyruvatcarboxylase-Mangel, benigner Typ
- Prolidase-Mangel
- Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel
- S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz
- Glukokortikoid-Mangel, familiärer
- Carnitin-Mangel, primärer systemischer
- Zerebellär-retinale Degeneration, infantile
- Desminopathie
- Maternal vererbter Diabetes mit Schwerhörigkeit
- Chlorid-Diarrhoe, kongenitale
- Diarrhoe, syndromale
- Dysautonomie, familiäre
- Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale, Typ Claes-Jensen
- Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Snyder
- Intelligenzminderung, nicht-syndromale, autosomal-dominante
- Familiäre Dyskinesie und faziale Myokymie
- Aortendissektion, familiäre
- Corpus callosum-Dysgenesie, komplizierte, X-chromosomale
- Dysplasie, akromikrische
- FGFR2-abhängige Dysplasie mit gekrümmten Knochen
- Kniest-Dysplasie
- Dysplasie, diastrophe
- Dysplasie, ektodermale hypohidrotische
- Dysplasie, spondyloepiphysäre, kongenitaler Typ
- Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Stanescu
- Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Strudwick
- Dysplasie, gnatho-diaphysäre

- Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke
- Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre
- FLNA-assoziierte X-chromosomale myxomatose Herzklappendysplasie
- Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel
- Dystonie-Parkinsonismus mit Beginn im Erwachsenenalter
- Granuläre Hornhautdystrophie Typ II
- Hornhautdystrophie, gittrige, Typ 1
- Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale, Typ II
- Kongenitale Muskeldystrophie mit zerebellärer Beteiligung
- Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Ullrich
- Becker-Muskeldystrophie
- DNAJB6-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D1
- Titin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R10
- Anoctamin-5-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R12
- GMPPB-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R19
- Alpha-Sarkoglykan assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R3
- Gamma-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R5
- FKRP-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R9
- Muskeldystrophie, tibiale
- Infantile neuroaxonale Dystrophie
- Zapfendystrophie, progressive
- Best vitelliforme Makuladegeneration
- Ectopia lentis, isolierte
- Enzephalomyopathie, mitochondriale neurogastrointestinale
- Enzephalopathie, epileptische, frühinfantile Form
- Enzephalopathy, neonatale schwere - Mikrozephalie
- Glycin-Enzephalopathie
- Dysplasie, odonto-onycho-dermale
- Thanatophore Dysplasie
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie, familiäre isolierte
- Früh beginnende generalisierte Dystonie der Extremitäten
- Reis-Bücklers-Hornhautdystrophie
- Granuläre Hornhautdystrophie Typ I
- Bietti-Kristalldystrophie
- Makuladystrophie, anuläre benigne konzentrische
- Kongenitale Myopathie mit Integrin-alpha -7-Mangel
- Muskeldystrophie, kongenitale, durch Lamin-A/C-Mangel
- Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1A
- Calpain-3-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R1
- POMT1-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R11
- POMT2-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R14
- Dysferlin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R2
- Beta-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R4
- Telethonin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R7
- Muskeldystrophie Typ Duchenne
- Muskeldystrophie Typ Selcen
- Pigmentdystrophie, schmetterlingsförmige
- Netzhautdystrophie Typ Bothnia
- DPM1-CDG
- Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ II
- Enzephalopathie, epileptische, KCNQ2-assoziierte
- Ethylmalonsäure-Enzephalopathie
- Enzephalopathie durch Sulfitoxidase-Mangel
- STAT3-assoziierte früh beginnende multisystemische Autoimmunkrankheit

- Central-Core-Myopathie
- Addison-Krankheit
- Glykogenose Typ 3
- Glykogenose Typ 7
- Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel
- Glykogenose Typ 6
- Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthase-Mangel
- Canavan-Krankheit
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2D
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 5
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1D
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2N
- SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4C
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J
- Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische
- Dent-Krankheit
- Morbus Fabry
- Hirschsprung-Krankheit
- Lafora-Krankheit
- Menkes-Syndrom
- Niemann-Pick-Krankheit Typ A
- Niemann-Pick-Krankheit Typ C
- Oguchi-Krankheit
- Refsum-Krankheit
- Sandhoff-Krankheit
- Tangier-Krankheit
- Myotonia congenita Typ Thomsen und Becker
- Von-Willebrand-Syndrom Typ 1
- Von-Willebrand-Syndrom Typ 3
- Fatale mitochondriale Krankheit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 3
- Muskel-Auge-Hirn-Krankheit
- Glykogenspeicherkrankheit aufgrund von LAMP-2-Mangel
- CLN3-Krankheit
- Alexander-Krankheit
- Glykogenose Typ 4
- Glykogenose durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel
- Glykogenose durch Leber- und Muskel-Phosphorylasekinase-Mangel
- Glykogenose Typ 5
- Caffey-Krankheit
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A2
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 1
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1B
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B5
- Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4A
- Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4F
- Coats-Krankheit
- Crouzon-Syndrom
- Sialinsäure-Speicherkrankheit
- Gaucher-Krankheit
- Krabbe-Syndrom
- Leber plus-Krankheit
- Naxos-Krankheit
- Niemann-Pick-Krankheit Typ B
- Norrie-Syndrom
- Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit
- Chylomikronen-Retentions-Krankheit
- Stargardt-Krankheit
- Tay-Sachs-Krankheit
- Von-Hippel-Lindau-Krankheit
- Von-Willebrand-Syndrom Typ 2A
- Wilson-Krankheit
- Rippling-Muskel-Krankheit
- Åland Island-Augenkrankheit
- Glykogenspeicherkrankheit aufgrund eines Glucose-6-Phosphatase-Mangels

- Glykogenspeicherkrankheit aufgrund eines Mangels an saurer Maltase
- Epidermolysis bullosa, dystrophe, generalisierte, autosomal-dominante
- Epidermolysis bullosa, dystrophe pruriginöse
- Intermediäre Epidermolysis bullosa simplex mit Kardiomyopathie
- Epidermolysis bullosa simplex, generalisierte intermediäre, autosomal-dominante
- Myoklonusepilepsie, juvenile
- Benigne familiäre Neugeborenenepilepsie
- Tschuwaschische Erythrozytose
- Dehydrierte hereditäre Stomatozytose
- Vorhofflimmern, familiäres
- Extraokuläre Muskelfibrose, kongenitale
- Phokomelie Typ Schinzel
- Fukosidose
- GM1-Gangliosidose
- Glaukom, juveniles
- Hämochromatose Typ 2
- Hämophilie B, leichte
- Hepatoenzephalopathie durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 1
- Hb-Bart´s Hydrops fetalis-Syndrom
- Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ 1
- Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber
- Hyperinsulinismus durch INSR-Mangel
- Hyperoxalurie, primäre
- Pulmonale arterielle Hypertonie, hereditäre
- Hypoaldosteronismus, familiärer
- Hypophosphatasie
- Primäre Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalzämie
- Hypoplasie, fokale dermale
- Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2
- Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-rezessive
- Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe, rezessive
- Junktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie
- Epidermolysis bullosa simplex, generalisierte schwere
- Temporallappen-Epilepsie, laterale, autosomal-dominante
- Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 6
- Multiple selbstheilende squamöse Epitheliome
- Supravalvuläre Aortenstenose
- Phenylketonurie
- Kammerflimmern, idiopathisches (nicht Brugada-Typ)
- Mukoviszidose
- Hämochromatose Typ 1, symptomatische Form
- Fundus albipunctatus
- GCS1-CDG
- Hawkinsinurie
- Hämophilie A, milde
- Hepatoblastom
- Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii
- Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität
- Transiente neonatale Hyperbilirubinämie, familiäre Form
- Hyperinsulinismus durch SUR1-Mangel, autosomal-dominanter
- Endostale Hyperostose, Typ Worth
- Hyperparathyreoidismus, familiär isolierter (FIHPT)
- Maligne Hyperthermie
- Hypochondroplasie
- Hypophosphatämie, X-chromosomale
- Familiäre Hypomagnesiämie - Hyperkalziurie - Nephrokalzinose - Augenbeteiligung
- Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 10
- Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 6

- Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 8
- Sehnerv-Hypoplasie/Aplasie, isolierte
- Hypotonie mit Laktatazidose und Hyperammonämie
- Homocystinurie, klassische
- Harlekin-Ichthyose
- Ichthyose, exfoliative
- Ichthyose, X-chromosomal-rezessive
- Männliche Infertilität durch großköpfige multiflagelläre poloploide Spermatozoen
- Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel
- Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Gamma-Ketten-Defekt, T- B+
- Immundefekt durch Komplementdefekt bei Störung einer späten Komponente
- Akutes infantiles Leberversagen durch Synthesedefekt mtDNA-kodierter Proteine
- Leprechaunismus
- B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische
- Leukämie, juvenile myelomonozytäre
- Hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia
- Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Dunnigan
- Juvenile neuronale Ceroid-Lipofuszinose, ATP13A2-assoziierte
- Lissenzephalie aufgrund einer LIS1-Mutation
- Lissenzephalie Typ 1 mit Doublecortin (DCX)-Genmutation
- Malaria
- Metachondromatose
- Infantile hypertrophe Kardiomyopathie durch MRPL44-Mangel
- Kardiomyopathie, restriktive, familiäre isolierte
- Autosomal-dominante zentronukleäre Myopathie
- X-chromosomale Nebennierenhypoplasie congenita
- Hypothyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen
- Hypourikämie, hereditäre renale
- Homocystinurie durch Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel
- Ichthyose, epidermolytische, autosomal-dominante
- Ichthyose, lamelläre
- Incontinentia pigmenti
- Immundefekt, kombinierter, mit Granulomatose
- Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DCLRE1C-Mangel
- Immundefekt, kombinierter, durch partiellen RAG1-Mangel
- Immundefekt durch MHC Klasse I-Expressionsdefekt
- Lippenspalte, isolierte
- Leukämie, akute lymphoblastische
- Akute myeloische Leukämie
- Hypomyelinisierende Leukodystrophie, RARS-abhängige, autosomal-rezessive
- Lymphangioleiomyomatose
- Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, spät-infantile
- X-chromosomale Lissenzephalie mit Genitalanomalien
- Lissenzephalie durch TUBA1A-Genmutation
- Lysinurische Proteinintoleranz (LPI)
- MELAS
- Mikrolissenzephalie
- Kardiomyopathie, hypertrophe mitochondriale, mit Laktatazidose durch MTO1-Mangel
- Myofibromatose, infantile
- X-chromosomale zentronukleäre Myopathie

- Myopathie mit exzessiver Autophagie, X-chromosomal
- Reducing-Body-Myopathie
- Bethlem-Myopathie
- Distale Myopathie mit Beginn am vorderen Schienenbein
- Progressive skapulo-humerale peroneale distale Myopathie
- Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen
- Multiminicore-Myopathie
- Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz
- MODY
- Mukolipidose Typ III
- Mukopolysaccharidose Typ 2
- Mukopolysaccharidose Typ 4
- Mukopolysaccharidose Typ 7
- Mitochondrienmembran-Protein-assoziierte Neurodegeneration
- Neurofibromatose-Noonan-Syndrom
- Axonale Neuropathie mit Neuromyotonie, autosomal-rezessiv
- Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CSF3R-Mangel
- Wollhaarnaevus
- Adipositas durch Melanokortin-4 Rezeptor-Mangel
- Hypertrichose mit Osteochondrodysplasie vom Typ Cantu
- Osteopetrose mit renaler tubulärer Azidose
- Osteosarkom
- Panhypopituitarismus, genetisch bedingter
- Pachyonychia congenita
- Paramyotonia congenita Eulenburg
- Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 17
- Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 8
- Polyglucosan-Körper-Myopatie Typ 2
- Myopathie, kongenitale, mit Fasertyp-Disproportion
- Miyoshi-Myopathie
- Myopathie, distale, Typ Laing
- GNE-Myopathie
- Myopathie, mitochondriale, mit reversiblem Cytochrom-c-Oxidase-Mangel
- Nemalin-Myopathie, kongenitale schwere
- Myotonie, Kalium-sensitive
- MPI-CDG
- Mukopolysaccharidose Typ 1
- Mukopolysaccharidose Typ 3
- Mukopolysaccharidose Typ 6
- Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2
- Neurofibromatose Typ 6
- Navajo-Neurohepatopathie
- Leber-Optikusneuropathie, hereditäre
- Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch JAGN1-Mangel
- Adipositas durch Leptin-Rezeptor-Genmutationen
- Ophthalmoplegie, externe progressive, autosomal-rezessive
- Osteochondrome, multiple
- Osteopetrosis Albers-Schönberg
- Pankreatitis, chronische hereditäre
- Pachydermoperiostose
- Paralyse, hypokaliämische periodische
- Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10
- Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 31
- Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 15

- Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 35
- Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 56
- Spastische Paraplegie Typ 2
- Pyknodysostose
- PMM2-CDG
- Polymikrogyrie durch TUBB2B-Genmutation
- Synpolydaktylie Typ 1
- Porphyrie, akute intermittierende
- Porphyrie, erythropoetische kongenitale
- Protoporphyrie, erythropoetische, autosomale Form
- Pseudopseudohypoparathyreoidismus
- Purpura, thrombotische thrombozytopenische
- Autosomal-dominante fokale nicht-epidermolytische Palmoplantarkeratose mit Blasenbildungen an den Füßen
- Palmoplantarkeratose Typ Nagashima
- Keratosis follicularis spinulosa decalvans
- Autosomal-dominante hypophosphatämische Rachitis
- Hypophysen-Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
- Retinoschisis, X-chromosomale
- 3M-Syndrom
- ADNP-Syndrom
- Aurikulokondylares Syndrom
- BOR-Syndrom
- Branchiootisches Syndrom
- Kardiofaziokutanes Syndrom
- CHILD-Syndrom
- Kongenitales vertebral-kardial-renales Fehlbildungssyndrom
- Herz-Hand-Syndrom, slowenischer Typ
- Adams-Oliver-Syndrom
- Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 54
- Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 5A
- Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 7
- Klumpfuß, familiärer, mit oder ohne untere Extremitätenanomalie
- Bilaterale Polymikrogyrie
- Ataxie, spastische, autosomal-rezessive, Typ Charlevoix-Saguenay
- Porenzephalie
- Porphyria cutanea tarda, familiäre
- Lipoidproteinose
- Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1C
- Vorzeitige männliche Pubertät, familiäre Form
- Keratosis palmoplantaris striata
- Palmoplantarkeratose, isolierte fokale nichtepidermolytische
- Keratoderma palmoplantaris transgrediens et progrediens
- Rachitis, hypokalzämische, Vitamin D-abhängige
- Rachitis, hypophosphatämische, mit Hyperkalziurie
- Retinoblastom
- Sebozystomatose
- Akrokallosal-Syndrom
- ADULT-Syndrom
- Autosomal-dominante Intelligenzminderung-kraniofaziale Anomalien-Herzfehler-Syndrom
- Branchio-okulo-faziales Syndrom
- CACH-Syndrom
- CHARGE-Syndrom
- Klassisches Glukosetransporter-Typ-1-Mangelsyndrom
- Mismatch-Reparatur-Defizienz-Syndrom, konstitutionelles
- Aarskog-Scott-Syndrom
- Corpus callosum-Agenesie-Neuropathie-Syndrom

- Aicardi-Goutières-Syndrom
- Alagille-Syndrom
- Alazami-Syndrom
- Allan-Herndon-Dudley-Syndrom
- Alpers-Huttenlocher-Syndrom
- Andersen-Tawil-Syndrom
- Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit
- Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom
- Angelman-Syndrom
- Anophthalmie/Mikrophthalmie - Ösophagusatresie
- Gaumenanomalien-weiter Zahnabstand-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
- Antley-Bixler-Syndrom
- Apert-Syndrom
- Pyogene Arthritis-Pyoderma gangraenosum-Akne-Syndrom
- Marfan-Syndrom mit neonataler progeroid-Syndrom ähnlicher Lipodystrophie
- Zerebelläre Ataxie - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophie - sensorineurale Schwerhörigkeit
- Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie - Epilepsie - Intelligenzminderung
- Früh beginnende spastische Ataxie-myoklonische Epilepsie-Neuropathie-Syndrom
- Ataxie-Intelligenzminderung-okulomotorische Apraxie-zerebelläre Zysten-Syndrom
- Spinale Muskelatrophie-progressive Myoklonusepilepsie-Syndrom
- Optikusatrophie plus-Syndrom, autosomal-dominantes
- Optikusatrophie-Intelligenzminderung-Syndrom
- Barth-Syndrom
- Bartter-Syndrom
- Beta-Thalassämie-X-chromosomale Thrombozytopenie-Syndrom
- Björnstad-Syndrom
- Blau-Syndrom
- Bohring-Opitz-Syndrom
- Borjeson-Forssman-Lehmann-Syndrom
- Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom
- Bruck-Syndrom
- Brugada-Syndrom
- Carney-Stratakis-Syndrom
- Carvajal-Syndrom
- Kongenitale Katarakt-progressive Muskelhypotonie-Hörverlust-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
- Kongenitale Katarakt-hypertrophe Kardiomyopathie-mitochondriale Myopathie-Syndrom
- Chédiak-Higashi-Syndrom
- Christianson-Syndrom
- Chudley-McCullough-Syndrom
- Cockayne-Syndrom
- Coffin-Lowry-Syndrom
- Atriumseptumdefekt mit atrio-ventrikulären Reizleitungsstörungen
- Syndrom der kongenitalen letalen Kontrakturen Typ 1
- Chorioretinopathie-Mikrozephalie-Syndrom, autosomal-rezessives
- Cornelia-de-Lange-Syndrom
- Costello-Syndrom
- Rezidivierende metabolische enzephalomyopathische Krisen-Rhabdomyolyse-Herzrhythmusstörung-Intelligenzminderung-Syndrom
- Crouzon-Syndrom - Acanthosis nigricans
- De Barsy-Syndrom
- DEND-Syndrom
- Denys-Drash-Syndrom
- Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form

- Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, hepatozerebrale Form durch DGUOK-Mangel
- Peeling-Skin-Syndrom, lokalisiertes
- Dysäquilibrium-Syndrom
- Kognitive Störung-grobe Gesichtsszüge-Herzdefekte-Adipositas-Lungenbeteiligung-Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Syndrom
- Intelligenzminderung-Syndrom, TBCK-assoziiertes
- Schwere Intelligenzminderung-progressive spastische Diplegie-Syndrom
- X-chromosomale Intelligenzminderung - zerebelläre Hypoplasie
- X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Bewegungsstörungen-Syndrom
- X-chromosomale Intelligenzminderung-Dandy-Walker-Malformation-Basalganglienkrankheit-Krämpfe-Syndrom
- X-chromosomale Intelligenzminderung-Psychose-Makroorchidie-Syndrom
- Intelligenzminderung-expressive Aphasie-Gesichtsdysmorphien-Syndrom
- Intelligenzminderung-Katarakt-kalzifizierte Ohrknorpel-Myopathie-Syndrom
- Intelligenzminderung-Krämpfe-Hypophosphatasie-ophthalmologische und skelettale Anomalien-Syndrom
- Intelligenzminderung-Makrozephalie-Hypotonie-Verhaltensstörungen-Syndrom
- Intelligenzminderung-ausgeprägte Sprachverzögerung-milde Dysmorphien-Syndrom
- Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 4
- Kortikale Dysplasie-fokale Epilepsie-Syndrom
- Spondyloperiphere Dysplasie mit kurzer Ulna
- Spondylometaphysäre Dysplasie mit Zapfen-Stäbchendystrophie
- Intraepitheliale korneale Dyskeratose-palmoplantare Hyperkeratose-laryngeale Dyskeratose-Syndrom
- Hornhautdystrophie - Schallempfindungs-Schwerhörigkeit
- Donnai-Barrow-Syndrom
- Dravet-Syndrom
- Dubin-Johnson-Syndrom
- Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom
- Ehlers-Danlos-Syndrom, kardio-valvulärer Typ
- Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ
- Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulo-kontrakturaler Typ
- Ehlers-Danlos-Syndrom, parodontaler Typ
- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ
- Neonatale Enzephalomyopathie-Kardiomyopathie-Atemnot-Syndrom
- Interstitielle Lungenkrankheit-Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-Syndrom
- Epilepsie, progressive - Intelligenzminderung, Finnischer Typ
- X-chromosomale Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom
- Gingiva-Fibromatose-Hypertrichose-Syndrom
- Floating-Harbor-Syndrom
- Bloom-Syndrom
- Frasier-Syndrom
- Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom
- Gitelman-Syndrom
- Hermansky-Pudlak-Syndrom mit pulmonaler Fibrose
- Hermansky-Pudlak-Syndrom aufgrund eines BLOC-2-Mangels

- Hydrops-Laktatazidose-sideroblastische Anämie-Multisystemversagen-Syndrom
- Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes
- Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom
- Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom
- Hypotonie-Sprachstörung-schwere kognitive Entwicklungsverzögerung-Syndrom
- Hutchinson-Gilford-Syndrom
- Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom
- Früh beginnende Krampfanfälle-distale Gliedmaßenanomalien-Gesichtsdysmorphien-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom
- Androgen-Insensivitäts-Syndrom, partielles
- Jackson-Weiss-Syndrom
- Johanson-Blizzard-Syndrom
- Joubert-Syndrom mit Augenfehler
- Kabuki-Syndrom
- Stiff-skin-Syndrom
- Leigh-Syndrom mit nephrotischem Syndrom
- Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung - Laktaterhöhung
- Leukoenzephalopathie - Dystonie - motorische Neuropathie
- Loeys-Dietz-Syndrom
- Makrozephalie-Intelligenzminderung-linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie-Syndrom
- Letale fetale Hirnfehlbildung-duodenale Atresie-bilaterale Nierenhypoplasie-Syndrom
- Marfan-Syndrom
- Marshall-Syndrom
- McKusick-Kaufman-Syndrom
- Goldberg-Shprintzen-Megakolon-Syndrom
- Hyper-IgM-Syndrom mit opportunistischen Infektionen
- Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom
- Hypohidrose-Schmelzhypoplasie-Palmoplantarkeratose-Intelligenzminderung-Syndrom
- Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit, kongenital
- Holt-Oram-Syndrom
- Ichthyosis follicularis-Alopezie-Photophobie-Syndrom
- Imerslund-Gräsbeck-Syndrom
- Androgen-Insensitivität, komplette
- Akutes infantiles Leberversagen-multisystemische Beteiligung-Syndrom
- Jeune-Syndrom
- Joubert-Syndrom mit hepatischem Defekt
- Joubert-Syndrom mit okulo-renalem Defekt
- Kelley-Seegmiller-Syndrom
- Leigh-Syndrom
- Lesch-Nyhan-Syndrom
- Leukoenzephalopathie-Thalamus und Hirnstamm-Anomalien-Hoher Laktatwert-Syndrom
- Lissenzephalie-Syndrom Typ Norman-Roberts
- Makrozephalie-Intelligenzminderung-Autismus-Syndrom
- Makrothrombozytopenie-Lymphödem-Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Kamptodaktylie-Syndrom
- Malpuech-Syndrom
- Marinesco-Sjögren-Syndrom
- McCune-Albright-Syndrom
- Meacham-Syndrom
- Megalenzephalie-schwere Kyphoskoliose-Großwuchs-Syndrom

- Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom
- Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom
- Familiäres atypisches multiples Muttermal- und Melanomsyndrom
- Kongenitale Mikrozephalie-schwere Enzephalopathie-progressive zerebrale Atrophie-Syndrom
- Postnatale Microzephalie-infantile Hypotonie-spastische Diplegie-Dysarthrie-Intelligenzminderung-Syndrom
- Makrozephalie-Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen-schmaler Thorax-Syndrom
- Mikrozephalie-Corpus callosum-Hypoplasie-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie Syndrom
- Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom
- Mikrozephalie-kapilläre Fehlbildung-Syndrom
- Mikrodeletionssyndrom 5q14.3
- Kolobomatöse Mikrophtalmie-rhizomele Dysplasie-Syndrom
- Aktionsmyoklonus-Nierenversagen-Syndrom
- Früh-beginnende Myopathie-Areflexie-Atemnot-Dysphagie-Syndrom
- Mohr-Tranebjaerg-Syndrom
- Mowat-Wilson-Syndrom
- Muckle-Wells-Syndrom
- Muir-Torre-Syndrom
- Mulibrey-Kleinwuchs
- Myhre-Syndrom
- Nager-Syndrom
- Nance-Horan-Syndrom
- Netherton-Syndrom
- Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Hörverlust-Syndrom
- Noonan-Syndrom mit multiplen Lentigines
- Omenn-Syndrom
- Opitz G/BBB-Syndrom
- Ohr-Patella-Kleinwuchs-Syndrom
- Osteopathia striata - kraniale Sklerose
- Osteoporose-Pseudoglioma-Syndrom
- Panzytopenie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
- Frühbeginnender Parkinsonismus - Intelligenzminderung
- Pendred-Syndrom
- Perry-Syndrom
- Peters plus-Syndrom
- Peutz-Jeghers-Syndrom
- Pfeiffer-Syndrom
- Pierson-Syndrom
- Pitt-Hopkins-Syndrom
- Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Majewski
- Serratiertes Polyposissyndrom
- Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives
- Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes
- Short-QT-Syndrom, familiäres
- Palmoplantarkeratose-Schwerhörigkeit-Syndrom
- Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz
- Insulinresistenz-Syndrom Typ A
- Retinitis pigmentosa-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Intelligenzminderung Syndrom
- Wachstums- und Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-Sehbeeinträchtigung-Laktatazidose-Syndrom
- Allgemeine Entwicklungsverzögerung-neuroophthalmologische Anomalien-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom
- Rett-Syndrom

- Robinow-Syndrom, autosomal-dominantes
- Rothmund-Thomson-Syndrom
- Rotor-Syndrom
- Rubinstein-Taybi-Syndrom
- Schinzel-Giedion-Syndrom
- Scott-Syndrom
- Senior-Boichis-Syndrom
- Sheldon-Hall-Syndrom
- Shwachman-Diamond-Syndrom
- Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom
- Sjögren-Larsson-Syndrom
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
- Steel-Syndrom
- Stickler-Syndrom
- Kleinwuchs-Brachydaktylie-Adipositas-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom
- Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre Defekte - kleine Sella turcica
- Tatton-Brown-Rahman-Syndrom
- Spastische Tetraplegie-dünnes Corpus callosum-progressive postnatale Mikrozephalie-Syndrom
- Toriello-Lacassie-Droste-Syndrom
- Arterial-Tortuosity-Syndrom
- Neurologische Entwicklungsstörungen-kranio-faziale Dysmorphie-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom
- Noonan-ähnliches Syndrom mit losem Anagenhaar
- Nierentubulopathie-Enzephalopathie-Leberversagenssyndrom
- Vici-Syndrom
- Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom
- Wiedemann-Steiner-Syndrom
- Wiskott-Aldrich-Syndrom
- Wolcott-Rallison-Syndrom
- Wolfram-Syndrom
- Carney-Komplex-Trismus-Pseudokamptodaktylie-Syndrom
- Kleeblattschädel-Syndrom, isoliertes
- Okzipitalhorn-Syndrom
- Syndrom der lateralen Meningozele
- Syndrom des linearen Naevus sebaceus
- EEC-Syndrom
- Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ Kaeser
- Zahnschmelz-Niere-Syndrom
- Familiäre hyperphosphatämische tumorale Kalzinose/Hyperphosphatämische Hyperostose-Syndrom
- H-Syndrom
- Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form
- Hydroletalus
- KID-Syndrom
- Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom
- MASA-Syndrom
- MEGDEL-Syndrom
- Mikro-Syndrom
- Multisystemische Dysfunktion der glatten Muskeln
- Nephrogenes Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese
- Angeborenes nephrotisches Syndrom, finnischer Typ
- PRUNE1-assoziiertes neurologisches Syndrom
- Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman
- Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe
- Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 14
- Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4
- Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5
- Oto-palato-digitales Syndrom Typ 2

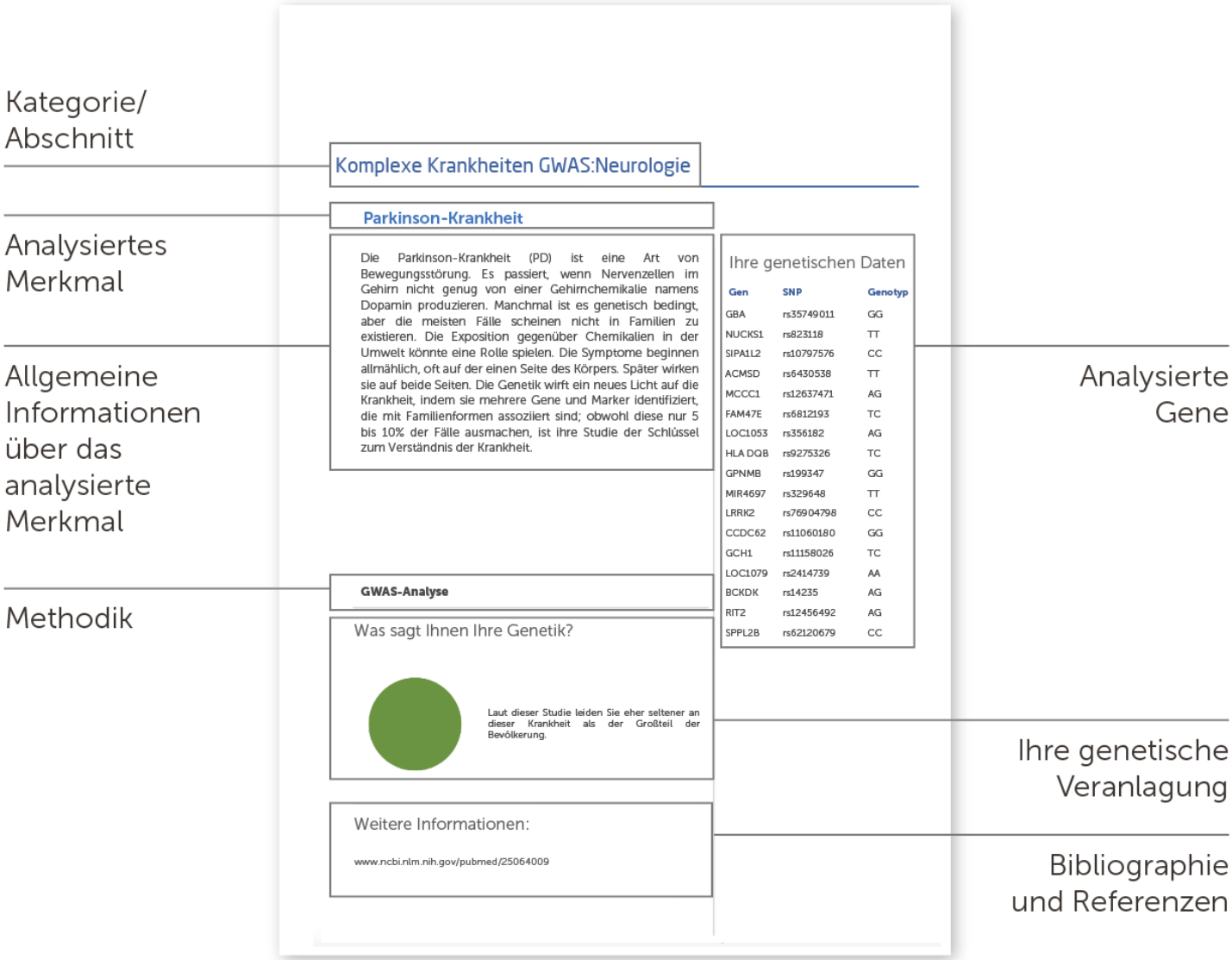
- Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom
- SHORT-Syndrom
- NPHP3-assoziiertes Meckel-ähnliches Syndrom
- Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ
- Spondylo-karpo-tarsale Synostose
- Schwerhörigkeit mit Labyrinthaplasie - Mikrotie - Mikrodontie
- Mikrozephale kortikale Fehlbildungen mit Kleinwuchs durch RTTN-Defizienz
- Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie
- 46,XY-Störung der Geschlechtsentwicklung aufgrund eines 17-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase -3-Mangels
- Epidermolysis bullosa, akantholytische letale
- Familiäre progressive kardiale Reizleitungsstörungen
- Nijmegen-Breakage-Syndrom-ähnliche Krankheit
- Trimethylaminurie, primäre schwere
- Angeborenen amegakaryozytäre Thrombozytopenie
- Schwere hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-C-Mangel
- Desmoidtumor
- Kälte-Urtikaria, familiäre
- STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit
- Xanthomatose, zerebrotendinöse
- RAPADILINO-Syndrom
- Intrauterines infektionsähnliches Syndrom, kongenitales
- Wolfram-ähnliches Syndrom
- Triple-A-Syndrom
- Sitosterolämie
- Kleinwuchs durch GHSR-Mangel
- Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre
- Tyrosinämie Typ 1
- TELO2-assoziierte Intelligenzminderung mit neurologischer Entwicklungsstörung
- ITPA-assoziierte letale infantile neurologische Störung mit Katarakt und kardialer Beteiligung
- Noonan-Syndrom-ähnliche Störung mit juveniler myelomonozytärer Leukämie
- Carney-Trias (Triade)
- Thrombasthenie Glanzmann
- Paris-Trousseau-Syndrom
- Erbliche Thrombophilie aufgrund eines angeborenen Antithrombinmangels
- Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser
- Vaskulitis durch ADA2-Mangel
- Xanthinurie, hereditäre
- Xeroderma pigmentosum

Bildunterschrift

- Wir haben keine pathogene Mutation festgestellt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in den nicht analysierten Genregionen haben.
- Wir haben mindestens eine Mutation entdeckt, die pathogen sein könnte.



3.1. Wie Ihr Bericht zu lesen ist



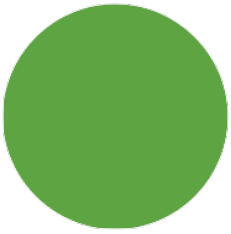
Komplexe Krankheiten GWAS: Neurologi

Parkinson-Krankheit

Die Parkinson-Krankheit (PD) ist eine Art von Bewegungsstörung. Es passiert, wenn Nervenzellen im Gehirn nicht genug von einer Gehirnchemikalie namens Dopamin produzieren. Manchmal ist es genetisch bedingt, aber die meisten Fälle scheinen nicht in Familien zu existieren. Die Exposition gegenüber Chemikalien in der Umwelt könnte eine Rolle spielen. Die Symptome beginnen allmählich, oft auf der einen Seite des Körpers. Später wirken sie auf beide Seiten. Die Genetik wirft ein neues Licht auf die Krankheit, indem sie mehrere Gene und Marker identifiziert, die mit Familienformen assoziiert sind; obwohl diese nur 5 bis 10% der Fälle ausmachen, ist ihre Studie der Schlüssel zum Verständnis der Krankheit.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie leiden Sie eher seltener an dieser Krankheit als der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GBA	rs35749011	GG
NUCKS1	rs823118	TT
SIPA1L2	rs10797576	CC
ACMSD	rs6430538	TT
MCCC1	rs12637471	AG
FAM47E	rs6812193	TC
LOC1053	rs356182	AG
HLA DQB	rs9275326	TC
GPNMB	rs199347	GG
MIR4697	rs329648	TT
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	GG
GCH1	rs11158026	TC
LOC1079	rs2414739	AA
BCKDK	rs14235	AG
RIT2	rs12456492	AG
SPPL2B	rs62120679	CC

Komplexe Krankheiten GWAS: Neurologi

Intrakranielles Aneurysma

Ein Gehirnaneurysma ist eine abnormale Wölbung oder "Aufblähung" in der Wand einer Arterie im Gehirn. Sie werden manchmal als "Beerenaneurysmen" bezeichnet, weil sie oft die Größe einer kleinen Beere haben. Die meisten Gehirnaneurysmen produzieren keine Symptome, bis sie groß werden, beginnen, Blut zu verlieren oder platzen.

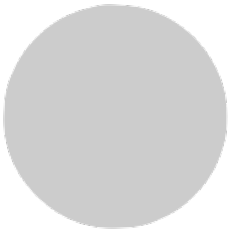
Wenn ein Gehirnaneurysma auf die Nerven in Ihrem Gehirn drückt, kann es Zeichen und Symptome verursachen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RP1	rs9298506	AG
CDKN2B	rs1333040	TC
CNNM2	rs12413409	GG
STARD13	rs9315204	CC
RBBP8	rs11661542	AC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20364137

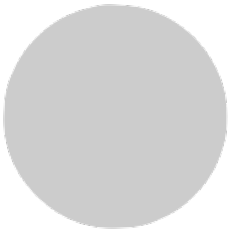
Komplexe Krankheiten GWAS: Neurologi

Reisekrankheit

Reisekrankheit ist ein weit verbreitetes Problem bei Menschen, die mit dem Auto, dem Zug, Flugzeugen und Booten reisen, insbesondere. Jeder kann darunter leiden, aber es ist weitaus häufiger bei Kindern, Schwangeren und Menschen, die bestimmte Medikamente einnehmen. Die Reisekrankheit kann plötzlich einsetzen, was zu einem mulmigen Gefühl und kalten Schweißausbrüchen führt. Sie kann dann zu Schwindel, Übelkeit und Erbrechen führen. Ihr Gehirn spürt Bewegungen, indem es Signale von Ihren inneren Ohren, Augen, Muskeln und Gelenken empfängt. Wenn es Signale empfängt, die nicht übereinstimmen, können Sie an Reisekrankheit leiden. Wenn Sie zum Beispiel auf Ihrem Handy lesen, während Sie in einem Bus fahren, konzentrieren sich Ihre Augen auf etwas, das sich nicht bewegt, aber Ihr Innenohr spürt Bewegung. Trotz ihrer hohen Vererblichkeit wurden keine damit verbundenen genetischen Faktoren entdeckt. Dieser Abschnitt basiert auf einer Genomassoziationsstudie zur Bewegungskrankheit bei 80.494 Personen, die zu dieser Pathologie befragt wurden.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25628336

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PVRL3	rs66800491	GG
GPD2	rs56051278	AG
LINC0124	rs10970305	CC
AUTS2	rs1195218	GG
LINC026	rs705145	AC
CBLN4	rs6069325	TT
MUTED	rs2153535	GC
LINGO2	rs2150864	AG
CPNE4	rs9834560	AA
LOC1019	rs1858111	AG
PRDM16	rs61759167	TC
NLGN1	rs11713169	AA
HOXD3	rs2551802	GC
COPS8	rs2318131	AC
TLE4	rs149951341	AA
HOXB3	rs9906289	CC
ST18	rs2360806	AA
SDK1	rs4343996	AG
LINC009	rs7170668	TC
CELF2	rs10752212	AG
PDZRN4	rs7957589	AA
MCTP2	rs62018380	CC
ARAP2	rs6833641	CC
AUTS2	rs6946969	AG
MAP2K5	rs997295	TG
AGA	rs1378552	TT
POU6F2	rs60464047	AT
LINC0124	rs1782032	GG
GXYLT2	rs1847202	TT
SDK1	rs34912216	AG

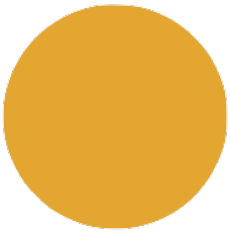
Komplexe Krankheiten GWAS: Neurologi

Alzheimer-Krankheit (spätes Einsetzen)

Die Alzheimer-Krankheit (AD) ist die häufigste Form der Demenz bei älteren Menschen. Demenz ist eine Hirnerkrankung, die die Fähigkeit einer Person, tägliche Aktivitäten auszuführen, ernsthaft beeinträchtigt. Alzheimer beginnt langsam. Es werden zunächst die Teile des Gehirns einbezogen, die Gedanken, Gedächtnis und Sprache kontrollieren. Menschen mit AD können Schwierigkeiten haben, sich an Dinge zu erinnern, die kürzlich passiert sind, oder an Namen von Personen, die sie kennen. Ein damit zusammenhängendes Problem, eichte kognitive Beeinträchtigung - Mild Cognitive Impairment (MCI), verursacht mehr Gedächtnisprobleme als normal für Menschen im gleichen Alter. Viele, aber nicht alle Menschen mit MCI werden AD entwickeln. Dieser Abschnitt analysiert die Prädisposition für Spätbeginn der Alzheimer-Krankheit.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie leiden Sie eher an dieser Krankheit als der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24162737

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CR1	rs6656401	GG
LOC1053	rs6733839	TT
CD2AP	rs10948363	AG
EPHA1	rs11771145	GG
CLU	rs9331896	TT
MS4A6A	rs983392	AG
PICALM	rs10792832	AG
INPP5D	rs35349669	TT
MEF2C	rs190982	AA
NME8	rs2718058	AA
ZCWPW1	rs1476679	TT
CELF1	rs10838725	TT
FERMT2	rs17125944	TC
CASS4	rs7274581	TT
HLA	rs9271192	AA
PTK2B	rs28834970	TC
SORL1	rs11218343	TT
SLC24A4	rs10498633	GG
SQSTM1	rs72807343	CC
LOC1079	rs9381040	TC
CD33	rs3865444	CC

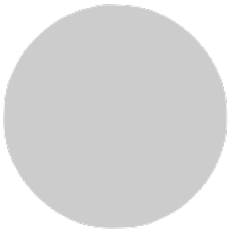
Komplexe Krankheiten GWAS: Neurologi

Multiple Sklerose

Multiple Sklerose (MS) ist eine Erkrankung des Nervensystems, die das Gehirn und das Rückenmark betrifft. Es schädigt die Myelinscheide, das Material, das Ihre Nervenzellen umgibt und schützt. Dieser Schaden verlangsamt oder blockiert Nachrichten zwischen Ihrem Gehirn und Ihrem Körper, was zu den Symptomen von MS führt. Dazu können gehören: Sehstörungen, Muskelschwäche, Koordinations- und Gleichgewichtsstörungen, Empfindungen wie Taubheitsgefühl, Kribbeln, Stechen sowie Denk- und Gedächtnisprobleme. Niemand weiß, was die Ursache von MS ist. Es kann eine Autoimmunerkrankung sein, die auftritt, wenn Ihr Immunsystem versehentlich gesunde Zellen in Ihrem Körper angreift. Multiple Sklerose betrifft mehr Frauen als Männer. Sie beginnt oft im Alter zwischen 20 und 40 Jahren. Epidemiologische Studien zeigen, dass genetische Faktoren für das Auftreten verantwortlich sind, was die höhere Häufigkeit der Krankheit bei den Angehörigen der Betroffenen erklärt.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21833088

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AGAP2	rs12368653	AG
AHI1	rs11154801	AC
BACH2	rs12212193	AG
BATF	rs2300603	TT
INAVA	rs7522462	AA
TIMMDC1	rs2293370	AG
LOC1053	rs650258	TC
CD58	rs1335532	AG
CD86	rs9282641	GG
CHST12	rs6952809	TC
CLECL1P	rs10466829	AG
CXCR5	rs630923	CC
CYP24A1	rs2248359	CC
DDAH1	rs233100	AG
DKKL1	rs2303759	GG
DLEU1	rs806321	CC
EOMES	rs11129295	TC
EVI5	rs11810217	CC
VCAM1	rs12048904	TC
FCRL3	rs3761959	CC
LINC0114	rs2119704	CC
HHEX	rs7923837	GG
IL12A	rs2243123	TT
LOC2856	rs2546890	AG
IL22RA2	rs17066096	AA
IL7R	rs6897932	CC
IRF8	rs13333054	CC
MALT1	rs7238078	TG
MAMSTR	rs281380	TT
MAPK1	rs2283792	TG
MERTK	rs17174870	TC

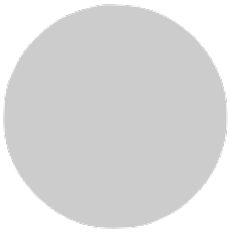
Komplexe Krankheiten GWAS: Neurologi

Schizophrenie

Schizophrenie ist eine schwere Hirnerkrankung. Menschen, die sie haben, können Stimmen hören, die nicht da sind. Sie denken vielleicht, dass andere Leute versuchen, sie zu verletzen. Manchmal ergeben sie keinen Sinn, wenn sie reden. Die Erkrankung macht es ihnen schwer, einen Job zu behalten oder sich um sich selbst zu kümmern. Die Symptome einer Schizophrenie beginnen in der Regel im Alter zwischen 16 und 30 Jahren. Männer entwickeln oft Symptome in einem jüngeren Alter als Frauen. In der Regel entwickeln Menschen nach dem 45. Lebensjahr keine Schizophrenie mehr.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25056061

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PLCH2	rs4648845	TC
KDM4A	rs11210892	AG
LOC1053	rs12129573	AA
MIR137H	rs1702294	CC
FAM5B	rs6670165	TC
MIR29B2	rs7523273	AA
AKT3	rs77149735	GG
FANCL	rs11682175	CC
CYP26B1	rs3768644	GG
PCGEM1	rs59979824	AC
SATB2	rs6704641	AA
GIGYF2	rs6704768	AA
CNTN4	rs17194490	TG
TRANK1	rs75968099	TC
THOC7	rs832187	TC
STAG1	rs7432375	AG
CLCN3	rs10520163	TC
GPM6A	rs1106568	AG
HCN1	rs1501357	TC
LINC020	rs4391122	AG
MEF2C	rs16867576	AG
MAN2A1	rs4388249	TC
ETF1	rs3849046	CC
RIMS1	rs1339227	CC
FUT9	rs117074560	CC
GRM3	rs12704290	GG
IMMP2L	rs13240464	CC
PODXL	rs7801375	AG
DGKI	rs3735025	TT
CSMD1	rs10503253	CC
EPHX2	rs73229090	CC

Komplexe Krankheiten GWAS: Neurologi

Neuroblastom

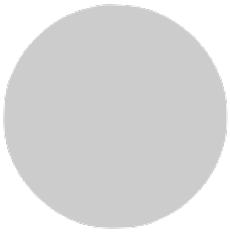
Das Neuroblastom ist ein Krebs, der sich in Ihrem Nervengewebe bildet. Es beginnt in der Regel in den Nebennieren, die sich über Ihren Nieren befinden. Es kann auch im Nacken, in der Brust oder im Rückenmark beginnen. Der Krebs beginnt oft in der frühen Kindheit. Manchmal beginnt es schon vor der Geburt eines Kindes. Bis Ärzte den Krebs finden, hat er sich in der Regel auf andere Teile des Körpers ausgebreitet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HACE1	rs4336470	CC
LIN28B	rs17065417	AA
BARD1	rs7587476	CC
CASC15	rs9295536	CC
LMO1	rs110419	AA
HSD17B1	rs11037575	CC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22941191

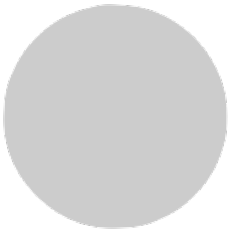
Komplexe Krankheiten GWAS: Neurologi

Verhaltensstörung

Verhaltensstörungen sind eine der häufigsten psychiatrischen Störungen bei Kindern. Die damit verbundenen Symptome haben eine wichtige genetische Komponente, deren Erblichkeit auf 50% geschätzt wird, und umfassen Aggression, Regelverstöße, Belästigung anderer Kinder, Raub, Gewalt usw. Diese Erkrankung ist ein Risikofaktor für zukünftiges Suchtverhalten. Verschiedene genetische Varianten wurden mit dem Risiko des Auftretens dieser Erkrankung in Verbindung gebracht.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20585324

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
C1QTNF7	rs16891867	AA
PDE10A	rs7762160	TT
TOX2	rs6031252	CC
ERCC4	rs3136202	AG
LOC1053	rs4434872	CC
ARHGAP2	rs10776612	TC
Intergeni	rs7950811	CC
LINC003	rs11838918	TT
Intergeni	rs1256531	AA
LOC1079	rs4792394	AC
Intergeni	rs13398848	AA
Intergeni	rs2184898	GG
RNF150	rs1550057	AG
CC2D2A	rs1861050	CC

Komplexe Krankheiten GWAS: Neurologi

Gliom

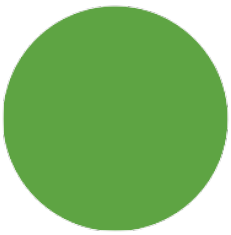
Gliom ist eine Art von Neoplasma, das im Gehirn oder Rückenmark auftritt. Es wird Gliom genannt, weil es aus Gliazellen entsteht. Die am häufigsten vorkommende Stelle ist das Gehirn.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TERT	rs2736100	AC
TERT	rs2853676	TT
CCDC26	rs891835	TT
CCDC26	rs4295627	TT
CDKN2B	rs4977756	AA
PHLDB1	rs498872	AG
RTEL1	rs6010620	AG

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie leiden Sie eher seltener an dieser Krankheit als der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19578367

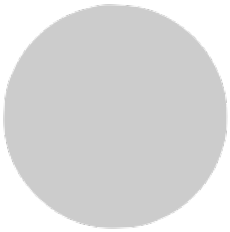
Komplexe Krankheiten GWAS: Kreislaufsystem

Primäre biliäre Zirrhose

Die Gallenwege sind Röhren, die die Galle von der Leber in den Dünndarm transportieren. Galle ist eine Substanz, die die Verdauung erleichtert. Alle Gallenwege zusammen werden als Gallengang bezeichnet. Wenn die Gallenwege geschwollen oder entzündet sind, blockieren sie den Gallenfluss. Die Ansammlung von Galle schädigt die Leberzellen und führt zu einer Narbenbildung der Leber, der sogenannten Zirrhose. Dies wird als biliäre Zirrhose bezeichnet.
Es wurde eine genetische Anfälligkeit sowie der Einfluss von Umweltfaktoren (Infektionen, Rauchen, Belastung durch Chemikalien) vorgeschlagen.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399635

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DENND1	rs12134279	CC
NAB1	rs10931468	CC
TIMMDC1	rs2293370	AG
NFKB1	rs7665090	GG
IL7R	rs860413	AA
ELMO1	rs6974491	GG
CXCR5	rs6421571	CC
TNFRSF1	rs1800693	TT
RAD51B	rs911263	TT
CLEC16A	rs12924729	GG
Intergeni	rs11117432	GG
MAP3K7I	rs968451	TG
LINC0110	rs485499	TC
MHC	rs7774434	TC
TNPO3	rs12531711	AA
FBXL20	rs7208487	TT
SPIB	rs3745516	AA
PLCL2	rs1372072	AG
RPS6KA4	rs538147	AG
EXOC3L4	rs8017161	AG

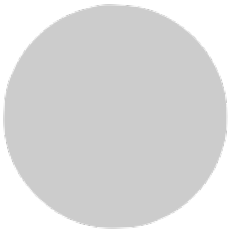
Komplexe Krankheiten GWAS: Kreislaufsystem

Koronare Herzerkrankung

Koronare Herzkrankheit ist eine Verengung der kleinen Blutgefäße, die das Herz mit Blut und Sauerstoff versorgen. Die koronare Herzkrankheit (KHK) wird auch als Erkrankung der Herzkranzgefäße bezeichnet. KHK ist in den Vereinigten Staaten die häufigste Todesursache für Männer und Frauen. KHK wird durch die Anhäufung von Plaque in den Arterien zu Ihrem Herzen verursacht. Dies kann auch als "Verhärtung der Arterien" bezeichnet werden. Fettiges Material und andere Substanzen bilden eine Plaqueansammlung an den Wänden Ihrer Herzkranzgefäße. Die Herzkranzgefäße transportieren Blut und Sauerstoff zu Ihrem Herzen.
Durch diese Anhäufung verengen sich die Arterien. Infolgedessen kann der Blutfluss zum Herzen verlangsamen oder stoppen.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21378990

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PCSK9	rs11206510	TT
CXCL12	rs1746048	TC
PLPP3	rs17114036	AA
ANKS1A	rs17609940	GG
ZC3HC1	rs11556924	CC
ABO	rs579459	CC
CNNM2	rs12413409	GG
ZPR1	rs964184	CC
COL4A1	rs4773144	AG
HHIPL1	rs2895811	CC
ADAMTS7	rs3825807	AG
SMG6	rs216172	CG
RASD1	rs12936587	AG
UBE2Z	rs46522	TT
MIA3	rs17465637	AC
WDR12	rs6725887	TT
MRAS	rs2306374	TT
LPA	rs3798220	TT
CDKN2B	rs4977574	AG
SH2B3	rs3184504	CC
SMARCA	rs1122608	GG
SLC5A3	rs9982601	CC
INPP5D	rs10933436	AC
BTD	rs7651039	TC
ASZ1	rs7808424	TT
SMG6	rs1231206	GG

Komplexe Krankheiten GWAS: Kreislaufsystem

Myokardinfarkt (frühes Einsetzen)

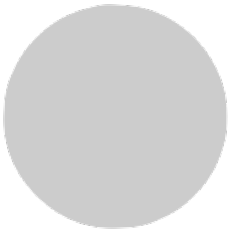
Der Myokardinfarkt hat eine erbliche Komponente und gehört weltweit zu den häufigsten Todesursachen und Behinderungen. Während die meisten Fälle bei Personen über 65 Jahren auftreten, treten 5-10% bei jüngeren Patienten auf (Männer unter 50 und Frauen unter 60 Jahren). Diese Fälle sind mit einer wesentlich höheren Vererblichkeit verbunden, daher ist es wichtig, die verantwortlichen Gene zu identifizieren. Eine groß angelegte Assoziationsstudie hat mehrere genetische Varianten gefunden, die das Risiko eines früh einsetzenden Myokardinfarkts erhöhen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CDKN2B	rs4977574	AG
CELSR2	rs646776	TT
MIA3	rs17465637	AC
CXCL12	rs1746048	TC
SLC5A3	rs9982601	CC
WDR12	rs6725887	TT
SMARCA	rs1122608	GG
PCSK9	rs11206510	TT

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198609

Komplexe Krankheiten GWAS: Kreislaufsystem

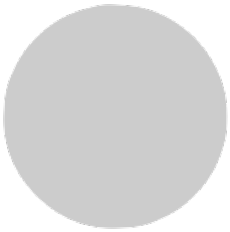
Chronische lymphatische Leukämie

Leukämie ist Krebs der weißen Blutkörperchen. Weiße Blutkörperchen helfen Ihrem Körper, Infektionen zu bekämpfen. Ihre Blutzellen bilden sich in Ihrem Knochenmark. Bei Leukämie produziert das Knochenmark abnormale weiße Blutkörperchen. Diese Zellen verdrängen die gesunden Blutkörperchen und machen es dem Blut schwer, seine Arbeit zu verrichten. Bei der chronischen lymphatischen Leukämie (CLL) gibt es zu viele Lymphozyten, eine Art weiße Blutkörperchen.

CLL ist die zweithäufigste Form der Leukämie bei Erwachsenen. Sie tritt oft während oder nach dem mittleren Alter auf und ist bei Kindern selten.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23770605

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACOXL	rs17483466	AA
SP110	rs13397985	TG
FARP2	rs757978	CC
IRF4	rs872071	GG
HLA	rs9273363	CC
BAK1	rs210142	TC
CASC19	rs2466035	CC
GRAMD1	rs735665	GG
LOC1053	rs11636802	AA
RPLP1	rs7176508	GG
IRF8	rs391023	TC
BCL2	rs4987852	TT
FAS	rs4406737	AG
BCL2	rs4987855	TC
TSPAN32	rs7944004	TT
LEF1	rs898518	AC
CASP8	rs3769825	AA
AS1	rs1679013	CC
PMAIP1	rs4368253	TC
ACOXL	rs13401811	AG
ODF1	rs2511714	GG

Komplexe Krankheiten GWAS: Kreislaufsystem

Hodgkin-Lymphom

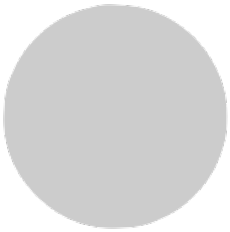
Das Hodgkin-Lymphom ist ein Krebs des Lymphsystems, der von den Keimzellen der B-Lymphozyten (Abwehrzellen des Immunsystems) produziert wird. Die Inzidenz in unserem Land beträgt 30 neue Fälle pro Million Einwohner und Jahr. Es weist eine bimodale Verteilung auf, die entweder die Jungen im Alter von 15 bis 35 Jahren oder die weit über 55 Jahre betrifft. 60-70% der Patienten sind asymptomatisch, und Fälle werden in der Regel durch eine Zunahme des Volumens der Lymphknoten erkannt. 45-60% der Fälle sind mit einer Epstein-Barr-Virusinfektion verbunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EOMES	rs3806624	AG
HBS1L	rs7745098	TT
NR	rs1432295	AA
GATA3	rs501764	TT
PVT1	rs2019960	TT
NR	rs6903608	TC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24149102

Komplexe Krankheiten GWAS: Kreislaufsystem

Diffuses großes B-Zell-Lymphom

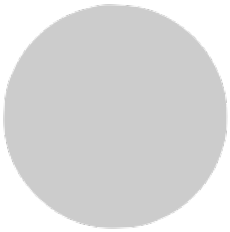
Das Diffuse Große B-Zell-Lymphom (DLBCL) ist ein klinisch aggressiver B-Zell-Krebs (Immunsystem) und das am weitesten verbreitete Non-Hodgkin-Lymphom. In einigen europäischen Ländern wird die Inzidenz des Non-Hodgkin-Lymphoms bei Männern auf 12,3 Fälle pro 100.000 Mann/Jahr geschätzt, während es bei Frauen 10,8 Fälle sind. Es handelt sich um eine Krankheit älterer Menschen mit einem durchschnittlichen Diagnosealter von etwa 70 Jahren. Die Diagnose im Frühstadium kann die Prognose verbessern. Die Familienanamnese ist ein Risikofaktor.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NCOA1	rs79480871	CC
HLA B	rs2523607	TT
PVT1	rs13255292	TC
MYC	rs4733601	GG

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25261932

Komplexe Krankheiten GWAS: Kreislaufsystem

Follikuläres Lymphom

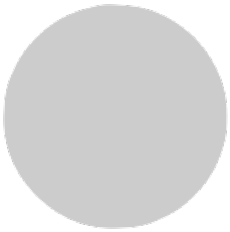
Das follikuläre Lymphom ist eine Form des Non-Hodgkin-Lymphoms, das durch eine Proliferation von B-Zellen gekennzeichnet ist, wobei die knötchenförmige Struktur der follikulären Architektur erhalten bleibt. Die Prävalenz des follikulären Lymphoms wird auf etwa 1/3.000 geschätzt. Das durchschnittliche Diagnosealter liegt bei 60-65 Jahren. Die Krankheit ist bei Kindern extrem selten. Das follikuläre Lymphom kommt vor allem in den Lymphknoten vor, kann aber auch Milz, Knochenmark, peripheres Blut und Waldeyer's Ring betreffen. In Ausnahmefällen sind die Haut und das zentrale Nervensystem betroffen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HLA	rs12195582	CC
CXCR5	rs4938573	TC
LOC1053	rs4937362	TT
LPP	rs6444305	AA
BCL2	rs17749561	AG
PVT1	rs13254990	CC
SLC14A2	rs11082438	GG

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25279986

Komplexe Krankheiten GWAS: Kreislaufsystem

Wilms-Tumor

Wilmser Tumor ist eine seltene Form von Nierenkrebs. Er verursacht einen Tumor an einer oder beiden Nieren. Er betrifft in der Regel Kinder, kann aber auch bei Erwachsenen auftreten. Bestimmte genetische Bedingungen oder Geburtsfehler können das Risiko einer Kontraktion erhöhen. Kinder, die gefährdet sind, sollten alle drei Monate auf Wilms-Tumore untersucht werden, bis sie acht Jahre alt werden.

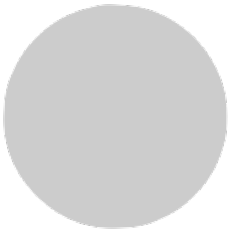
Die Symptome sind ein Knoten im Bauch, Blut im Urin und Fieber ohne Grund. Tests, die die Nieren und das Blut untersuchen, werden verwendet, um den Tumor zu finden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DDX1	rs3755132	TT
LOC1053	rs1027643	CC
DLG2	rs790356	GG
TCN2	rs2283873	GG
NHS	rs5955543	AA
MYCN	rs807624	TT

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22544364

Komplexe Krankheiten GWAS: Atmungsorgane

Krebserkrankungen der oberen Luft- und Speisewege

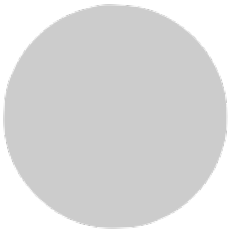
Der Krebs des oberen Verdauungstraktes umfasst Tumore der Mundhöhle, des Rachens, des Kehlkopfes, der Nasenhöhle und der Nasennebenhöhlen, der Ohren und der Speicheldrüsen. Das Kopf- und Halskarzinom ist das am häufigsten auftretende und hat eine hohe Sterblichkeitsrate (in Spanien sind es 37%). Alkohol und Tabakkonsum sind die Hauptrisikofaktoren, obwohl auch die Infektion mit dem humanen Papillomavirus und die Familiengeschichte eine wichtige Rolle spielen. Eine groß angelegte genetische Assoziationsstudie hat genetische Varianten gefunden, die das Risiko der Erkrankung erhöhen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ADH7	rs971074	CC
HELQ	rs1494961	TC
NAA25	rs4767364	AG

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21437268

Komplexe Krankheiten GWAS: Atmungsorgane

Chronische Bronchitis und chronisch obstruktive Lungenerkrankung

Die Chronisch Obstruktive Lungenerkrankung (COPD) ist eine häufige Lungenerkrankung. COPD erschwert das Atmen.
Es gibt zwei Hauptformen von COPD: Chronische Bronchitis, die einen langfristigen Husten mit Schleim beinhaltet; und Emphysem, das eine Schädigung der Lunge im Laufe der Zeit beinhaltet. Die meisten Menschen mit COPD haben eine Kombination aus beiden Erkrankungen. Rauchen ist die Hauptursache von COPD. Je mehr ein Mensch raucht, desto wahrscheinlicher ist es, dass er eine COPD entwickelt. Allerdings rauchen einige Menschen seit Jahren und bekommen nie COPD. In seltenen Fällen können Nichtraucher, denen ein Protein namens Alpha-1-Antitrypsin fehlt, ein Emphysem entwickeln.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FAM13A	rs2869966	TC
IREB2	rs8042238	TT
FAM13A	rs2869967	CC
CD151	rs34391416	GG
HHIP AS1	rs13141641	TC
CHRNA3	rs12914385	CC
FAM13A	rs4416442	CC
CYS1	rs12692398	GG

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25241909

Komplexe Krankheiten GWAS: Atmungsorgane

Asthma

Asthma ist eine chronisch entzündliche Erkrankung, die die Lunge betrifft und zu reversiblen Atemwegsstörungen, Bronchospasmen und anderen wiederkehrenden und unterschiedlichen Symptomen wie pfeifenden Atemgeräuschen, Husten, Engegefühl in der Brust und Kurzatmigkeit führt. Die Symptome können mehrmals am Tag oder in der Woche auftreten und verschlimmern sich häufig nachts, morgens als erstes oder bei sportlicher Betätigung. Man könnte sagen, dass die Krankheit immer da ist, wenn man Asthma hat, aber Krisen gibt es nur, wenn etwas die Lunge betrifft. Umweltfaktoren wie die Exposition gegenüber Allergenen und Schadstoffen haben einen erheblichen Einfluss auf Asthma, aber auch die Genetik spielt eine entscheidende Rolle bei seiner Entstehung. Bestimmte Varianten in Genen wie TSBP1-AS1 und LOC105369781 sind mit einer größeren genetischen Veranlagung für Asthma verbunden.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Laut dieser Studie haben Sie eine Prädisposition, die der Mehrheit der Bevölkerung ähnelt. Andere genetische und klinische Faktoren können Einfluss nehmen.

Weitere Informationen:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21804548/

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HLA	rs7775228	TT
GAB1	rs3805236	GG
LOC1053	rs1701704	TT
NOTCH4	rs404860	TT
PBX2	rs204993	AA
TSBP1	rs3117098	AA
TSBP1	rs3129943	GG
Unknown	rs9500927	GG
Unknown	rs9275698	AA
Unknown	rs7686660	TT
Unknown	rs3129890	TC
Unknown	rs1837253	CC
Unknown	rs10508372	AG

Komplexe Erkrankungen GWAS: Bewegungsapparat

Systemische Sklerose

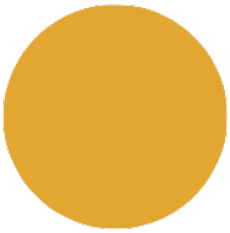
Systemische Sklerose ist eine chronische Autoimmunerkrankung, die eine Veränderung des Kollagens (Eiweiß des Bindegewebes) und folglich die Hautsklerose verursacht; das heißt, es härtet aus. Es kann auch andere Organe des Körpers wie Lunge, Herz, Nieren usw. betreffen, obwohl der am häufigsten betroffene Teil die Haut ist. Die Prognose ist von Person zu Person sehr unterschiedlich. Die Exposition gegenüber bestimmten toxischen Produkten (z.B. Tabak), übermäßiger Stress, Kälte und einigen Medikamenten kann die Symptome verschlimmern. Es betrifft eine von 50.000 Menschen und ist bei Frauen im mittleren Lebensalter häufiger anzutreffen. Es handelt sich um eine seltene Krankheit unbekannter, schwer behindernder Herkunft. Eine groß angelegte Studie hat ergeben, dass verschiedene genetische Varianten mit der Pathogenese der Krankheit assoziiert sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PSORS1C	rs3130573	GG
HLA	rs6457617	TC
LOC1079	rs13021401	TC
TNIP1	rs2233287	AG
CD247	rs2056626	TT
STAT4	rs7574865	TT
TNPO3	rs10488631	TT

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie leiden Sie eher an dieser Krankheit als der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21750679

Komplexe Erkrankungen GWAS: Bewegungsapparat

Osteosarkom

Das Osteosarkom ist eine sehr seltene Form eines krebsartigen Knochentumors, der sich meist bei Jugendlichen entwickelt. Es tritt oft auf, wenn ein Jugendlicher schnell wächst. Osteosarkom ist der häufigste Knochenkrebs bei Kindern. Das Durchschnittsalter bei der Diagnose liegt bei 15 Jahren. Jungen und Mädchen entwickeln diesen Tumor mit gleicher Wahrscheinlichkeit bis in die späten Jugendjahren, wenn er bei Jungen häufiger auftritt. Osteosarkom ist auch bei Menschen über 60 Jahren verbreitet.

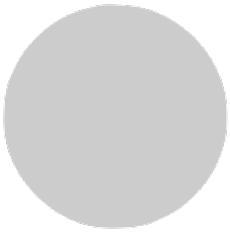
Die Ursache ist nicht bekannt. In einigen Fällen kommt das Osteosarkom in Familien vor. Mindestens ein Gen ist mit einem erhöhten Risiko verbunden. Dieses Gen ist auch mit dem familiären Retinoblastom assoziiert. Dies ist ein Augenkrebs, der bei Kindern auftritt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GRM4	rs1906953	CC
AJ412031	rs573666	CC
Intergeni	rs7591996	AC
ADAMTS6	rs17206779	TC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23727862

Komplexe Erkrankungen GWAS: Bewegungsapparat

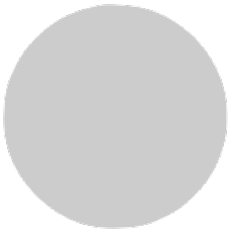
Rheumatoide Arthritis

Rheumatoide Arthritis (RA) ist eine Form der Arthritis, die Schmerzen, Schwellungen, Steifheit und Funktionsverlust in den Gelenken verursacht. Es kann jedes Gelenk betreffen, aber es kommt häufig im Handgelenk und in den Fingern vor.

Mehr Frauen als Männer leiden an rheumatoider Arthritis. Sie beginnt oft im mittleren Lebensalter und ist vor allem bei älteren Menschen verbreitet. Möglicherweise haben Sie die Krankheit nur für kurze Zeit, oder die Symptome können kommen und gehen. Die schwere Form kann ein Leben lang anhalten.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390342

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACOXL	rs6732565	GG
LINC0110	rs9653442	CC
ANKRD55	rs7731626	AG
ARID5B	rs71508903	CC
ATG5	rs9372120	TT
BLK	rs2736337	TT
RABEP1	rs72634030	AC
C4orf52	rs11933540	TT
MACIR	rs2561477	AG
CCL21	rs11574914	AG
CD2	rs624988	CC
CD226	rs2469434	TT
CD28	rs1980422	TT
CD40	rs4239702	TC
CDK6	rs4272	AG
TYR	rs4409785	TC
FLACC1	rs6715284	CC
CLNK	rs13142500	TT
CTLA4	rs3087243	AG
RPP14	rs73081554	CC
EOMES	rs3806624	AG
ETS1	rs73013527	CC
FADS2	rs968567	TT
GRHL2	rs678347	AG
HLA	rs9268839	GG
STAG1	rs9826828	GG
CSF2 IL3	rs657075	GG
MECP2	rs5987194	GG
IRF8	rs13330176	TT
JAZF1	rs67250450	TC
LBH	rs10175798	AA

Komplexe Erkrankungen GWAS: Bewegungsapparat

Multiples Myelom

Das Multiple Myelom ist ein Krebs, der in Plasmazellen beginnt, einer Art weißer Blutkörperchen. Diese Zellen sind Teil Ihres Immunsystems, das den Körper vor Keimen und anderen Schadstoffen schützt. Mit der Zeit sammeln sich Myelomzellen im Knochenmark und in den festen Teilen der Knochen.

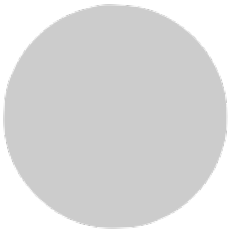
Niemand kennt die genauen Ursachen des Multiplen Myeloms, aber es ist häufiger bei älteren Menschen und Afroamerikanern. Es kann in Familien vorkommen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MYNN	rs10936599	TC
PSORS1C	rs2285803	CC
MXI1	rs11195062	AA
TNFRSF1	rs4273077	AG
CBX7	rs877529	GG

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23955597

Komplexe Erkrankungen GWAS: Bewegungsapparat

Myasthenia gravis

Myasthenia gravis ist eine Krankheit, die eine Schwäche der willkürlichen Muskeln verursacht. Das sind die Muskeln, die Sie kontrollieren. Zum Beispiel können Sie unter Schwäche in den Muskeln leiden, die für Augenbewegungen, Mimik und Schlucken verwendet werden. Sie können auch bei anderen Muskeln Schwäche haben. Diese Schwäche verschlimmert sich mit Aktivität und verbessert sich mit Ruhe.

Myasthenia gravis ist eine Autoimmunerkrankung. Das Immunsystem Ihres Körpers produziert Antikörper, die einige der Nervensignale an Ihren Muskeln blockieren oder verändern. Das macht Ihre Muskeln schwächer.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PTPN22	rs2476601	GG
TNIP1	rs4958881	TT
LINC0112	rs6719884	AC
NR	rs3130544	CC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23055271

Komplexe Erkrankungen GWAS: Endokrinologie

Typ I Diabetes

Diabetes bedeutet, dass Ihr Blutzucker oder Ihr Blutzuckerspiegel zu hoch ist. Bei Typ-1-Diabetes produziert Ihre Bauchspeicheldrüse kein Insulin. Insulin ist ein Hormon, das Ihren Zellen hilft, Energie aus Glukose zu gewinnen. Ohne Insulin bleibt zu viel Glukose in Ihrem Blut. Im Laufe der Zeit kann ein hoher Blutzuckerspiegel zu ernsthaften Problemen an Herz, Augen, Nieren, Nerven, Zahnfleisch und Zähnen führen.

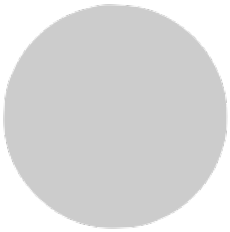
Typ-1-Diabetes tritt am häufigsten bei Kindern und jungen Erwachsenen auf, kann aber in jedem Alter auftreten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BACH2	rs11755527	GG
LINC026	rs947474	AA
CTSH	rs3825932	TC
C1QTNF6	rs229541	AG
PHTF1	rs6679677	CC
CTLA4	rs3087243	AG
IL2RA	rs12251307	TC
NAA25	rs17696736	AA
ERBB3	rs2292239	TG
CLEC16A	rs12708716	AG
PTPN2	rs2542151	TG

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18978792

Komplexe Erkrankungen GWAS: Endokrinologie

Typ I Diabetes Nephropathie

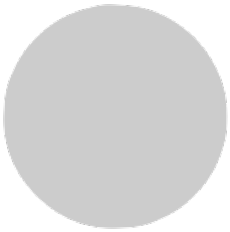
Typ-1 Diabetes mellitus (DM1) ist eine Autoimmun- und Stoffwechselerkrankung, bei der die Bauchspeicheldrüse kein Insulin produziert, was zu einem erhöhten Blutzuckerspiegel führt. Typ-1-Diabetes tritt am häufigsten bei Kindern und Jugendlichen auf und macht 13% aller Diabetesfälle in Ländern wie Spanien aus, wo die Zahl der Fälle für Kinder unter 15 Jahren 11,5-27,6 Fälle/100.000 Einwohner beträgt. Die Anfälligkeit für Typ-1-Diabetes mellitus scheint mit mehreren genetischen Faktoren assoziiert zu sein, obwohl für die Entwicklung der Krankheit eine Interaktion mit bestimmten Umweltfaktoren (Infektionen, Ernährung...) erforderlich ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs12437854	TT
AFF3	rs7583877	TT
Intergeni	rs878889	AG
LINC0115	rs4871297	AA
RNF10	rs614226	CC
EFCAB8	rs13045180	CC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23028342

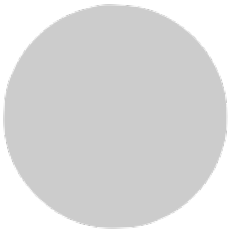
Komplexe Erkrankungen GWAS: Endokrinologie

Typ II Diabetes

Diabetes bedeutet, dass Ihr Blutzucker oder Ihr Blutzuckerspiegel zu hoch ist. Mit Typ-2-Diabetes, dem am häufigsten vorkommenden Typ, produziert oder verwendet Ihr Körper Insulin nicht gut. Insulin ist ein Hormon, das Ihren Zellen hilft, Energie aus Glukose zu gewinnen. Ohne Insulin bleibt zu viel Glukose in Ihrem Blut. Im Laufe der Zeit kann ein hoher Blutzuckerspiegel zu ernsthaften Problemen an Herz, Augen, Nieren, Nerven, Zahnfleisch und Zähnen führen. Sie haben ein höheres Risiko für Typ-2-Diabetes, wenn Sie älter, fettleibig sind, eine Familienanamnese von Diabetes haben oder sich nicht bewegen. Prädiabetes erhöht auch Ihr Risiko. Prädiabetes bedeutet, dass Ihr Blutzucker höher als normal ist, aber nicht hoch genug, um als Diabetes bezeichnet zu werden.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24509480

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RREB1	rs9502570	TC
FAF1	rs17106184	GG
POU5F1	rs3132524	CC
LOC1079	rs6808574	CC
ARL15	rs702634	AA
MPHOSP	rs1727313	GG
PLEKHA1	rs10510110	CC
LINC008	rs1561927	TT
LOC1079	rs9472138	CC
ETV1	rs7795991	AG
C6orf173	rs4273712	AA
TCF7L2	rs7903146	TC
CDKAL1	rs7756992	AG
GRB14	rs3923113	AC
TLE4	rs17791513	AG
CDC123	rs11257655	CC
ARAP1	rs1552224	AA
KCNQ1	rs163184	TG
JAZF1	rs849135	AA
KCNJ11	rs5215	TC
ST6GAL1	rs16861329	CC
MTNR1B	rs10830963	CC
HNF4A	rs4812829	GG
RPSAP52	rs2261181	TC
LOC1053	rs1359790	GG
AP3S2	rs2028299	AC
FTO	rs9936385	TC
GLIS3	rs7041847	AA
IGF2BP2	rs4402960	TG
PPARG	rs1801282	CC
HNF1B	rs4430796	AA

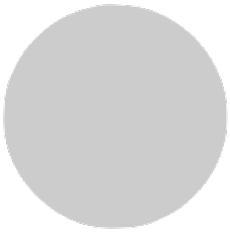
Komplexe Erkrankungen GWAS: Endokrinologie

Hypothyreose

Ihre Schilddrüse ist eine schmetterlingsförmige Drüse im Nacken, direkt über dem Schlüsselbein. Es ist eine Ihrer endokrinen Drüsen, die Hormone produzieren. Schilddrüsenhormone kontrollieren die Geschwindigkeit vieler Aktivitäten in Ihrem Körper. Dazu gehört, wie schnell Sie Kalorien verbrennen und wie schnell Ihr Herz schlägt. Alle diese Aktivitäten umfassen den Stoffwechsel Ihres Körpers. Wenn Ihre Schilddrüse nicht aktiv genug ist, produziert sie nicht genügend Schilddrüsenhormone, um die Bedürfnisse Ihres Körpers zu erfüllen. Diese Erkrankung wird als Hypothyreose bezeichnet. Hypothyreose ist weitaus häufiger bei Frauen, Menschen mit anderen Problemen mit der Schilddrüse und Menschen über 60 Jahren. Die Hashimoto-Krankheit, eine Autoimmunerkrankung, ist die häufigste Ursache. Andere Ursachen sind Schilddrüsenknoten, Schilddrüsenentzündung, angeborene Hypothyreose, chirurgische Entfernung eines Teils oder der gesamten Schilddrüse, Strahlenbehandlung der Schilddrüse und einige Medikamente.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22493691

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
INSR	rs4804416	TT
TRNAH	rs10961534	AA
TNFRSF1	rs10162002	AG
HLA C	rs2517532	AA
MTF1	rs3748682	TT
PDE8B	rs4704397	AA
ZBTB10	rs1051920	TC
ZNF804B	rs10248351	TT
KRT18P13	rs925489	CC
VAV3	rs4915077	TC
SH2B3	rs3184504	CC
PTPN22	rs6679677	CC
HLA	rs3129720	CC

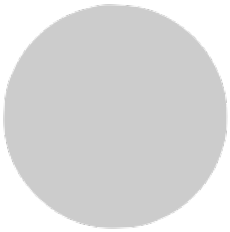
Komplexe Krankheiten GWAS: Urogenitalsyste

Testikulärer Keimzelltumor

Hoden-Keimzelltumore (TGCT) betreffen 1 von 500 Männern und sind in westeuropäischen Populationen der häufigste Krebs bei Männern im Alter von 15-40 Jahren. Die Inzidenz von TGCT nahm im 20. Jahrhundert dramatisch zu. Bekannte Risikofaktoren für TGCT sind eine Vorgeschichte des nicht herabgestiegenen Hodens (UDT), Hodendysgenese, Unfruchtbarkeit, vorher diagnostizierte TGCT und eine Familienanamnese der Krankheit. Die Geschwister von Männern mit TGCT haben ein 8- bis 10-faches Risiko, es zu entwickeln, während das relative Risiko für Väter und Söhne vierfach ist. Dieses relative Risiko für Familienmitglieder ist viel höher als bei den meisten anderen Krebsarten.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23666240

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC25A4	rs2072499	AG
UCK2	rs3790672	TT
DAZL	rs10510452	AA
CENPE	rs2720460	AA
PITX1	rs3805663	GG
PRDM14	rs7010162	CC
HEATR3	rs8046148	GG
SEPTIN4	rs9905704	TG
MCM3AP	rs2839186	TT
TERT	rs4635969	GG
SPRY4	rs4624820	AG
BAK1	rs210138	AA
DMRT1	rs755383	TT
ATF7IP	rs2900333	TC
KITLG	rs995030	GG

Komplexe Krankheiten GWAS: Urogenitalsyste

Prostatakrebs

Die Prostata ist die Drüse unter der Blase eines Mannes, die Flüssigkeit für das Sperma produziert. Prostatakrebs ist bei älteren Männern weit verbreitet. Er tritt selten bei Männern unter 40 Jahren auf. Risikofaktoren für die Entwicklung von Prostatakrebs sind ein Alter über 65 Jahre, eine fettreiche Ernährung, Familienanamnese und Afroamerikaner zu sein. Dank des Früherkennungstests für den Blut-SSA-Wert hat sich die Überlebensrate bei Männern mit Prostatakrebs in den letzten Jahren verbessert. Es wird geschätzt, dass 10% der Fälle eine erbliche Komponente aufweisen. Groß angelegte genetische Studien haben verschiedene Suszeptibilitätsgene nachgewiesen.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23535732

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KCNN3	rs1218582	GG
MDM4	rs4245739	AA
GRHL1	rs11902236	CC
FARP2	rs3771570	CC
SIDT1	rs7611694	AA
AFM	rs1894292	GG
LOC1053	rs6869841	TC
NOTCH4	rs3096702	AG
ARMC2	rs2273669	AA
RGS17	rs1933488	AG
LINC0116	rs12155172	AG
EBF2	rs11135910	CC
TRIM8	rs3850699	AG
MMP7	rs11568818	TC
TBX5	rs1270884	GG
FERMT2	rs8008270	CC
RAD51B	rs7141529	TC
NGFR	rs11650494	GG
LOC1053	rs7241993	TT
LOC1053	rs2427345	CC
ZGPAT	rs6062509	TT
SHROOM	rs2405942	AA

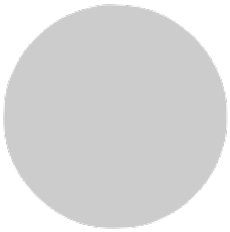
Komplexe Krankheiten GWAS: Urogenitalsyste

Aggressivität des Prostatakrebs

Etwa 65% der an Prostatakrebs erkrankten Patienten überleben mehr als 5 Jahre (in entwickelten Ländern). Es ist die dritthäufigste Ursache für den Krebstod bei Männern. Die Aggressivität von Krebs, d.h. von Tumoren, die fortschreiten und den Tod verursachen, wird teilweise durch genetische Faktoren bestimmt. Groß angelegte Assoziationsstudien haben mehrere Gene identifiziert, die mit dem Grad der Aggressivität der Krankheit zusammenhängen.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25939597

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CCNH	rs35148638	AA
NAALADL	rs78943174	CC
KLK3	rs62113212	TC
LOC7276	rs4242382	GG
HNF1B	rs8064454	AC
CASC17	rs17765344	GG
BIK	rs5759167	TG
MSMB	rs10993994	TT
LOC3386	rs7929962	TT
SLC22A3	rs7758229	TT
LINC005	rs17023900	AA
TERT	rs7725218	AG
TBX5	rs10774740	TG
XAGE3	rs2807031	CC
CASC8	rs6983267	GG
NR	rs16901979	CC

Komplexe Krankheiten GWAS: Urogenitalsyste

Prostatakrebs (frühes Auftreten)

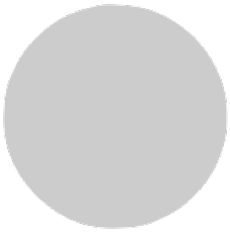
Prostatakrebs ist eine Krankheit, die vor allem Männer betrifft, die älter sind. Das Alter des Auftretens von Prostatakrebs wird durch genetische Faktoren bestimmt. 75% der Fälle sind bei Menschen über 65 Jahre alt, obwohl ein Teil der Fälle bereits in einem frühen Alter diagnostiziert wird. Das Risiko, die Krankheit vor dem Alter von 56 Jahren zu entwickeln, wird durch genetische Varianten bestimmt, wie eine groß angelegte Assoziationsstudie zeigt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CASC8	rs6983267	GG
MSMB	rs10993994	TT
NR	rs7931342	TT
CASC8	rs10505477	GG
KLK3	rs17632542	TT
TH	rs7126629	AC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24740154

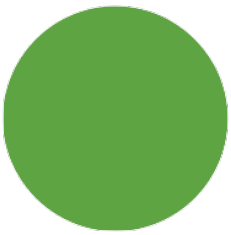
Komplexe Krankheiten GWAS: Urogenitalsyste

Blasenkrebs

Blasenkrebs ist die vierthäufigste Diagnose bei Männern. Es tritt bei Männern viel häufiger auf als bei Frauen, wobei das Verhältnis 7:1 ist. Die Inzidenz (neue Fälle, die in einem Jahr diagnostiziert werden) in unserem Land ist die höchste der Welt: 11% der Tumore bei Männern und 2,4% bei Frauen. 70 -75% der Fälle werden dem Tabakkonsum zugeschrieben. Ein weiterer Risikofaktor ist die Infektion der Harnwege. Menschen mit betroffenen Angehörigen sind einem erhöhten Risiko ausgesetzt, diese Art von Tumor zu entwickeln, was darauf hindeutet, dass ein genetischer Faktor zugrunde liegt. Tatsächlich haben groß angelegte Assoziationsstudien Gene gefunden, die einen für die Krankheit prädisponieren.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie leiden Sie eher seltener an dieser Krankheit als der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24163127

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MYNN	rs10936599	TC
LSP1	rs907611	GG
LINC028	rs6104690	AA
MCF2L	rs4907479	AA
UGT1A10	rs11892031	AA
TP63	rs710521	TT
TACC3	rs798766	CC
CLPTM1L	rs401681	TC
NAT2	rs1495741	GG
PSCA	rs2204008	CC
CASC11	rs9642880	GG
SLC14A1	rs10775480	TC
CCNE1	rs8102137	TC
CBX6	rs1014971	CC

Komplexe Krankheiten GWAS: Dermatologie

Basalzellkarzinom

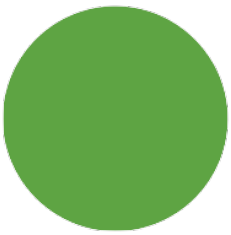
Tumore vom Typ Non-Melanom treten in der äußersten Schicht der Epidermis auf und machen etwa 95% der auf der Haut auftretenden Krebsarten aus. Etwa 20% sind Plattenepithelkarzinome, die durch die Malignisierung der Plattenepithelien der Haut entstehen. Sie gehört zu den am häufigsten auftretenden Krebsarten bei Menschen mit europäischer Abstammung. Die Hauptursache für das Auftreten ist der DNA-Schaden durch UV-Exposition, obwohl groß angelegte genetische Studien genetische Varianten beschrieben haben, die für die Krankheit prädisponieren.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MYCN	rs57244888	TT
FLACC1	rs13014235	GG
LOC1079	rs28727938	CC
GATA3	rs73635312	AA
PADI6	rs7538876	AG
RHOU	rs801114	TG
CLPTM1L	rs401681	TC
KRT5	rs11170164	CC
CDKN2B	rs2151280	AA
LINC	rs157935	TG
TP53	rs78378222	TT
TGM3	rs214782	AA
RGS22	rs7006527	AA

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie leiden Sie eher seltener an dieser Krankheit als der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25855136

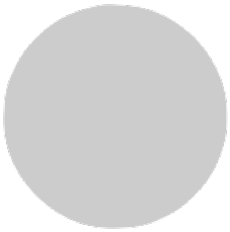
Komplexe Krankheiten GWAS: Dermatologie

Psoriasis

Psoriasis ist eine Hautkrankheit, die juckende oder wunde Stellen dicker, roter Haut mit silbrigen Schuppen verursacht. Die Patienten erhalten die Pflaster in der Regel an Ellbogen, Knien, Kopfhaut, Rücken, Gesicht, Handflächen und Füßen, aber sie können auch an anderen Stellen des Körpers auftreten. Einige Menschen, die an Psoriasis leiden, bekommen auch eine Form der Arthritis, die als psoriatische Arthritis bezeichnet wird. Ein Problem mit dem Immunsystem verursacht Psoriasis. In einem Prozess namens Zellumsatz steigen Hautzellen, die tief in Ihrer Haut wachsen, an die Oberfläche. Dies dauert in der Regel einen Monat. Bei der Psoriasis geschieht dies innerhalb weniger Tage, weil die Zellen zu schnell aufsteigen. Die Krankheit ist nicht erblich, aber es gibt eine genetische Veranlagung, und ein Drittel der Betroffenen hat direkte Verwandte mit Psoriasis.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25903422

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TP63	rs28512356	AC
COG6	rs34394770	TC
LOC1448	rs9533962	TC
RUNX1	rs8128234	CC
CLIC6	rs9305556	AG
LOC1079	rs11922372	CC
LOC2856	rs7709212	TC
TNIP	rs17728338	AG
IL12B	rs4921493	TC
IFIH1	rs3747517	TC
LCE	rs4845459	AC
TNFAIP3	rs643177	CC
REL DT	rs842625	AA
IL12B	rs2853694	TG
IFIH1	rs1990760	TC
PSMA6	rs8016947	TG
NOS2	rs4795067	AA
IL13	rs20541	GG
RIGI	rs11795343	TC
IL28RA	rs10794648	CC
QTRT1	rs892085	AG
IL23R	rs12564022	CC
STAT2	rs2066807	CC
REV3L	rs240993	TC
ETS1	rs6590334	TC
TRAF3IP2	rs7769061	AA

Komplexe Krankheiten GWAS: Dermatologie

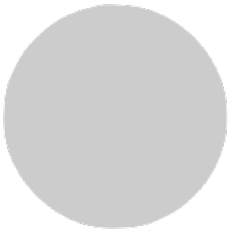
Vitiligo (Weißfleckenkrankheit)

Vitiligo verursacht weiße Flecken auf der Haut. Es kann sich auch auf Augen, Mund und Nase auswirken. Es tritt auf, wenn die Zellen, die Ihrer Haut ihre Farbe geben, zerstört werden. Niemand weiß, was sie zerstört. Es ist bei Menschen mit Autoimmunerkrankungen häufiger anzutreffen, und es kann in Familien vorkommen. Es beginnt in der Regel vor dem 40. Lebensjahr.

Die weißen Flecken sind häufiger, wenn Ihre Haut der Sonne ausgesetzt ist. In einigen Fällen verbreiten sich die Flecken. Vitiligo kann dazu führen, dass Ihr Haar vorzeitig grau wird. Wenn Sie dunkle Haut haben, können Sie an Farbe im Mund verlieren.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22561518

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IFIH1	rs2111485	AG
CD80	rs59374417	AA
CLNK	rs16872571	CC
BACH2	rs3757247	CC
TG	rs853308	TC
CASP7	rs3814231	CC
SLC1A2	rs10768122	AA
TYR	rs4409785	TC
IKZF4	rs2456973	AA
ATXN2	rs4766578	AA
HERC2	rs1129038	TT
FANCA	rs9926296	AG
TICAM1	rs6510827	TC
TOB2	rs4822024	GG

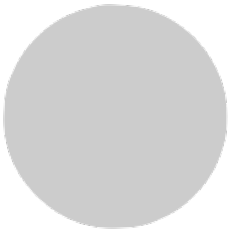
Komplexe Krankheiten GWAS: Dermatologie

Androgenetische Alopezie

Androgenetische Alopezie, auch androgenetische Alopezie oder Haarausfall genannt, ist die häufigste Haarerkrankung bei Männern und betrifft 1 von 6 Männern. Die häufigsten Ursachen sind genetische und hormonelle Faktoren. Es manifestiert sich normalerweise bei Männern im Alter von 20 oder 25 Jahren und wird dadurch erkannt, dass die Haarfollikel im Stirn-, Ober- und Scheitelbereich, die empfindlicher auf die Wirkung von Androgenen (männlichen Hormonen) reagieren, miniaturisiert werden; das heißt, sie werden dünner. Es führt zu einem Verlust der Kapillardichte. Wenn diese Veränderung nicht rechtzeitig behandelt wird, kann sie zum völligen Verschwinden der Haare in diesen Bereichen führen. Wie wir bereits erwähnt haben, spielt die Genetik eine grundlegende Rolle bei der androgenetischen Alopezie (daher der Name). Es wurde eine Korrelation zwischen den Genen HEPH, EDA2R und MAPT entdeckt, die für diese Pathologie prädisponiert sind.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Prädisposition, die der Mehrheit der Bevölkerung ähnelt. Andere genetische und klinische Faktoren können Einfluss nehmen.

Weitere Informationen:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22693459/

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AR	rs6624304	CC
AR	rs5919393	TT
AR	rs4827545	GG
AR	rs1337080	AA
AR	rs12396249	GG
AR	rs1204038	GG
C1orf127	rs2003046	AC
C1orf127	rs12565727	AG
C1orf127	rs11121667	TC
EDA2R	rs4827379	CC
EDA2R	rs1385699	TT
EDA2R	rs1352015	AA
HDAC9	rs2249817	AG
HDAC9	rs2073963	TG
HDAC9	rs17349860	TC
HDAC9	rs13245206	AA
HEPH	rs1264216	TT
HEPH	rs1011526	AA
LINC0143	rs6047844	CC
LINC0143	rs1160312	GG
LOC1053	rs6047982	TT
LOC1053	rs4815102	GG
LOC1053	rs775362	CC
LOC1053	rs6945541	TT
LOC1079	rs2532292	AT
LOC1079	rs1528072	AC
MAPT	rs242559	AA
MAPT	rs1864325	TC
MAPT	rs1800547	AG
MAPT	rs17651549	CC
OPHN1	rs7881511	GG

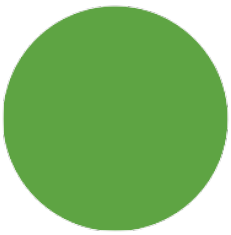
Komplexe Krankheiten GWAS: Andere

Zöliakie

Die Zöliakie ist eine Immunerkrankung, bei der die Menschen Gluten nicht essen können, weil es ihren Dünndarm schädigt. Wenn Sie an Zöliakie leiden und Lebensmittel mit Gluten essen, reagiert Ihr Immunsystem, indem es den Dünndarm schädigt. Gluten ist ein Protein, das in Weizen, Roggen und Gerste vorkommt. Es kann auch in anderen Produkten vorkommen, wie Vitaminen und Nahrungsergänzungsmitteln, Haar- und Hautprodukten, Zahnpasten und Lippenbalsam. Zöliakie wirkt sich auf jeden Menschen anders aus. Symptome können im Verdauungssystem oder in anderen Teilen des Körpers auftreten. Eine Person kann Durchfall und Bauchschmerzen haben, während eine andere gereizt oder depressiv sein kann. Reizbarkeit ist eines der am häufigsten auftretenden Symptome bei Kindern. Manche Menschen haben keine Symptome.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie leiden Sie eher seltener an dieser Krankheit als der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20190752

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs2816316	AA
PUS10	rs13003464	AA
IL18R1	rs917997	TT
LINC0193	rs13010713	AA
ICOS	rs4675374	CC
CCRL2	rs13098911	CC
IL12A AS1	rs17810546	AA
LPP	rs1464510	CC
BLTP1	rs13151961	AA
HLA	rs2187668	CC
TNFAIP3	rs2327832	AA
ATXN2	rs653178	TT
PTPN2	rs1893217	AA
MMEL1	rs3748816	AA
RUNX3	rs10903122	AG
MROH3P	rs296547	CC
PLEK	rs17035378	TC
ARHGAP3	rs11712165	TT
BACH2	rs10806425	AC
THEMIS	rs802734	AA
Intergeni	rs9792269	AA
ZMIZ1	rs1250552	AG
ETS1	rs11221332	CC
LOC1053	rs12928822	CC
ICOSLG	rs4819388	TC
CD247	rs864537	AG
TNFSF18	rs859637	CC
FRMD4B	rs6806528	TC
MYNN	rs10936599	TC
ELMO1	rs6974491	GG
DLEU1	rs2762051	TC

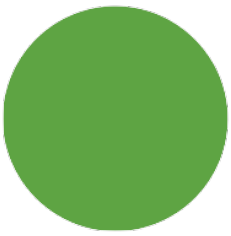
Komplexe Krankheiten GWAS: Andere

Altersbedingte Makuladegeneration

Makuladegeneration oder altersbedingte Makuladegeneration (AMD) ist eine der Hauptursachen für Sehverlust bei Amerikanern ab 60 Jahren. Es ist eine Krankheit, die Ihr scharfes, zentrales Sehen zerstört. Sie benötigen eine zentrale Sehkraft, um Objekte klar zu sehen und Aufgaben wie Lesen und Fahren auszuführen. AMD beeinflusst die Makula, den Teil des Auges, der es Ihnen ermöglicht, Details wahrzunehmen. Es tut nicht weh, aber es lässt Zellen in der Makula absterben. Es gibt zwei Arten: nass und trocken. Nasse AMD tritt auf, wenn abnormale Blutgefäße unter der Makula wachsen. Diese neuen Blutgefäße verlieren oft Blut und Flüssigkeit. Nasse AMD schädigt die Makula schnell. Verschwommenes Sehen ist ein häufiges Frühsymptom. Trockene AMD tritt auf, wenn die lichtempfindlichen Zellen in der Makula langsam abgebaut werden. Sie verlieren allmählich Ihre zentrale Sehkraft. Ein häufiges Frühsymptom ist, dass gerade Linien schief erscheinen.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie leiden Sie eher seltener an dieser Krankheit als der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23455636

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ARMS2	rs10490924	GG
SKIC2	rs429608	AG
C3	rs2230199	GG
APOC1	rs4420638	GG
CETP	rs1864163	GG
LOC1079	rs943080	TT
TNFRSF1	rs13278062	TG
LOC1019	rs920915	CC
MCUB	rs4698775	TT
COL10A1	rs3812111	AT
COL8A1	rs13081855	GG
LOC1079	rs3130783	AG
SLC16A8	rs8135665	CC
TGFBR1	rs334353	TG
RAD51B	rs8017304	GG
ADAMTS9	rs6795735	CC
B3GLCT	rs9542236	CC

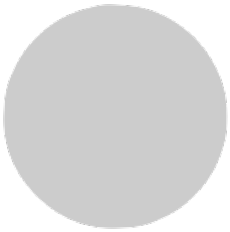
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

APC: Darm- und Bauchspeicheldrüsenkrebs

APC-Genmutationen können mit Krankheiten wie Darm- und Bauchspeicheldrüsenkrebs zusammenhängen. In einigen Publikationen wird es in einigen Fällen mit Magenkrebs in Verbindung gebracht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=733

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
APC	rs137854571	CC
APC	rs387906230	TT
APC	rs137854568	CC
APC	rs137854569	CC
APC	rs137854570	CC
APC	rs121913327	CC
APC	rs137854572	CC
APC	rs137854573	CC
APC	rs137854574	CC
APC	rs137854577	CC
APC	rs137854580	CC
APC	rs137854582	TT
APC	rs397515734	CC
APC	rs398123116	GG
APC	rs398123117	CC
APC	rs398123121	CC
APC	rs587779780	CC
APC	rs587779783	CC
APC	rs587779786	AA
APC	rs62619935	CC
APC	rs587781392	CC
APC	rs587781809	TT
APC	rs587782518	CC
APC	rs587783029	CC
APC	rs587783035	AA
APC	rs376213437	TT
APC	rs730881240	CC
APC	rs145945630	CC
APC	rs786201291	AA
APC	rs786201856	CC
APC	rs775126020	CC

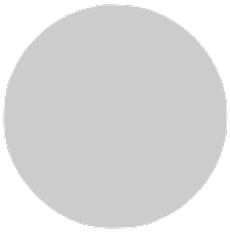
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

ATM: Brustkrebs

Mutationen des ATM-Gens können mit Krankheiten wie Brustkrebs zusammenhängen. Einige Publikationen haben dieses Gen in geringerem Maße mit anderen Krebsarten, wie z.B. Eierstockkrebs, in Verbindung gebracht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene?Db=gene&Cmd=DetailsSearch&Term=472

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ATM	rs587781545	CC
ATM	rs747855862	GG
ATM	rs55861249	CC
ATM	rs587776551	GG
ATM	rs1137887	GG
ATM	rs796051858	GG
ATM	rs587779813	GG
ATM	rs587779815	CC
ATM	rs587779818	GG
ATM	rs587779826	TT
ATM	rs587779833	CC
ATM	rs587779836	GG
ATM	rs587778080	CC
ATM	rs587781511	AA
ATM	rs587781558	GG
ATM	rs587781698	CC
ATM	rs200196781	GG
ATM	rs587781911	GG
ATM	rs587781927	TT
ATM	rs587781950	AA
ATM	rs587782103	GG
ATM	rs587782124	TT
ATM	rs587782192	TT
ATM	rs587782276	AA
ATM	rs587782280	GG
ATM	rs373226793	TT
ATM	rs376170600	CC
ATM	rs730881359	AA
ATM	rs730881333	CC
ATM	rs730881336	CC
ATM	rs730881347	GG

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

BARD1: Brustkrebs

BARD1-Genmutationen können mit Krankheiten wie Brustkrebs zusammenhängen. Einige Publikationen haben dieses Gen in geringem Umfang mit Eierstockkrebs in Verbindung gebracht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BARD1	rs587781430	GG
BARD1	rs587781707	GG
BARD1	rs587781948	GG
BARD1	rs587782681	GG
BARD1	rs730881422	GG
BARD1	rs730881415	CC
BARD1	rs730881411	GG
BARD1	rs786202559	GG
BARD1	rs786202500	GG
BARD1	rs758972589	GG
BARD1	rs786201912	GG
BARD1	rs864622239	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=3384&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=BARD1&Disease_Disease_Search_diseaseType=Gen&Disease(s)/group%20of%20diseases=Hereditary-breast-and-ovarian-cancer-syndrome&title=Hereditary%20breast%20and%20ovarian%20cancer%20syndrome&search=Disease_Search_Simple

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

BLM: Darmkrebs

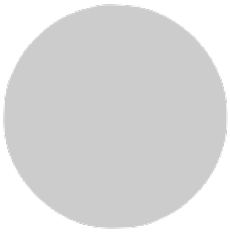
BLM-Genmutationen können mit Krankheiten wie dem Bloom-Syndrom und Darmkrebs in Zusammenhang stehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BLM	rs367543036	GG
BLM	rs367543029	GG
BLM	rs367543017	CC
BLM	rs200389141	CC
BLM	rs587779884	CC
BLM	rs587783037	CC
BLM	rs730881428	TT
BLM	rs1057516964	GG
BLM	rs1356090839	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/641

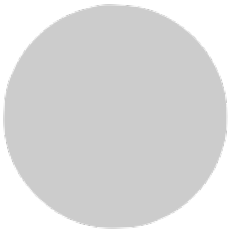
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

BMPR1A: Darm-, Magen- und Bauchspeicheldrüsenkrebs

BMPR1A-Genmutationen können mit Krankheiten wie dem juvenilen Polyposis-Syndrom, Darm-, Magen- und Bauchspeicheldrüsenkrebs in Zusammenhang stehen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2929

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BMPR1A	rs199476085	GG
BMPR1A	rs199476086	CC
BMPR1A	rs199476087	TT
BMPR1A	rs587782388	GG
BMPR1A	rs587782400	CC
BMPR1A	rs587782682	CC
BMPR1A	rs786203157	AA
BMPR1A	rs764466442	CC
BMPR1A	rs786201040	CC
BMPR1A	rs878854672	GG
BMPR1A	rs878854664	GG
BMPR1A	rs759363072	CC
BMPR1A	rs1131691178	CC
BMPR1A	rs1131691185	CC
BMPR1A	rs1230919713	CC
BMPR1A	rs1404557708	CC
BMPR1A	rs1392086533	CC

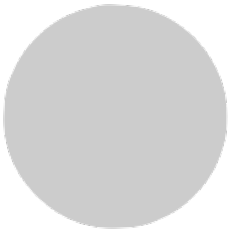
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

BRCA1: Brust- und Eierstockkrebs

Mutationen des BRCA1-Gens können mit Krankheiten wie Brust- und Eierstockkrebs zusammenhängen. Es gibt einige Studien, die dieses Gen in geringerem Maße mit anderen Krebsarten wie Dickdarm und Bauchspeicheldrüse in Verbindung bringen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=145

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BRCA1	rs80357064	AA
BRCA1	rs28897672	AA
BRCA1	rs62625308	GG
BRCA1	rs28897686	CC
BRCA1	rs41293455	GG
BRCA1	rs62625306	CC
BRCA1	rs80357382	TT
BRCA1	rs41293463	AA
BRCA1	rs80357498	CC
BRCA1	rs80357253	TT
BRCA1	rs80358038	CC
BRCA1	rs80358158	CC
BRCA1	rs80357010	GG
BRCA1	rs80356898	GG
BRCA1	rs80357005	CC
BRCA1	rs80357355	TT
BRCA1	rs80358061	AA
BRCA1	rs80358163	TT
BRCA1	rs80357233	GG
BRCA1	rs80357147	TT
BRCA1	rs80356875	CC
BRCA1	rs80357131	GG
BRCA1	rs80356925	GG
BRCA1	rs80357251	CC
BRCA1	rs80357170	TT
BRCA1	rs80357035	CC
BRCA1	rs80357115	AA
BRCA1	rs397507206	GG
BRCA1	rs80358051	GG
BRCA1	rs80357161	CC
BRCA1	rs397507215	GG

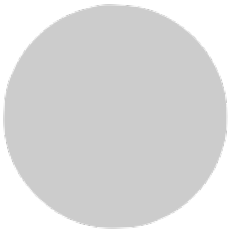
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

BRCA2: Brust- und Eierstockkrebs

Mutationen des BRCA2-Gens können mit Krankheiten wie Brust- und Eierstockkrebs zusammenhängen. Einige Studien haben dieses Gen in geringerem Maße mit anderen Krebsarten, wie beispielsweise der Bauchspeicheldrüse, in Verbindung gebracht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/675

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BRCA2	rs80359062	CC
BRCA2	rs80359070	TT
BRCA2	rs80358695	GG
BRCA2	rs80358979	TT
BRCA2	rs80358785	CC
BRCA2	rs80359180	CC
BRCA2	rs81002897	GG
BRCA2	rs81002899	TT
BRCA2	rs397507266	CC
BRCA2	rs397507275	AA
BRCA2	rs80358464	TT
BRCA2	rs80358474	CC
BRCA2	rs397507278	CC
BRCA2	rs397507279	TT
BRCA2	rs397507282	CC
BRCA2	rs80358504	TT
BRCA2	rs397507285	TT
BRCA2	rs80358529	CC
BRCA2	rs80358532	CC
BRCA2	rs397507296	CC
BRCA2	rs80358544	GG
BRCA2	rs80358550	AA
BRCA2	rs80358557	CC
BRCA2	rs41293477	TT
BRCA2	rs397507303	GG
BRCA2	rs397507305	TT
BRCA2	rs80358638	GG
BRCA2	rs397507320	TT
BRCA2	rs80358650	GG
BRCA2	rs397507325	TT
BRCA2	rs80358663	CC

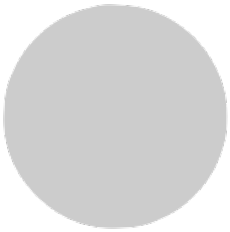
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

BRIP1: Brustkrebs

Mutationen im BRIP1-Gen können mit Krankheiten wie Brustkrebs zusammenhängen. Es gibt einige Studien, die dieses Gen, in kleinerem Umfang, mit Eierstockkrebs assoziieren.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227535

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BRIP1	rs587780226	GG
BRIP1	rs587780228	CC
BRIP1	rs587780833	CC
BRIP1	rs587780875	AA
BRIP1	rs587781292	CC
BRIP1	rs587781321	GG
BRIP1	rs587781655	CC
BRIP1	rs368796923	GG
BRIP1	rs587781786	GG
BRIP1	rs587782047	CC
BRIP1	rs574552037	GG
BRIP1	rs587782410	AA
BRIP1	rs587782539	CC
BRIP1	rs587782574	GG
BRIP1	rs730881635	TT
BRIP1	rs730881633	GG
BRIP1	rs786202927	TT
BRIP1	rs786203451	CC
BRIP1	rs747604569	GG
BRIP1	rs775171520	CC
BRIP1	rs864622277	CC
BRIP1	rs575595017	GG

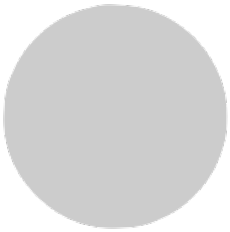
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

CDH1: Brust- und Magenkrebs

Mutationen des CDH1-Gens können mit Krankheiten wie Brust- und Magenkrebs assoziiert sein. Es gibt einige Studien, die dieses Gen in geringerem Maße mit Eierstock- und Darmkrebs verbinden.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/999

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CDH1	rs121964877	CC
CDH1	rs587780113	GG
CDH1	rs149127230	GG
CDH1	rs587780537	GG
CDH1	rs587780784	CC
CDH1	rs587780787	GG
CDH1	rs587782750	CC
CDH1	rs587782798	CC
CDH1	rs587783047	CC
CDH1	rs587783050	GG
CDH1	rs730881663	CC
CDH1	rs786202817	TT
CDH1	rs786202290	GG
CDH1	rs786202785	GG
CDH1	rs876660771	GG

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

CDK4: Familiäres Melanom

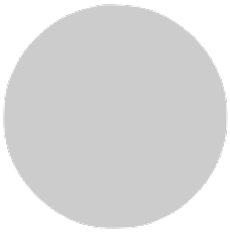
Mutationen des CDK4-Gens können mit Krankheiten wie dem familiären Melanom in Verbindung gebracht werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CDK4	rs11547328	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=618

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

CDKN2A: Bauchspeicheldrüsenkrebs

CDKN2A-Genmutationen können mit Krankheiten wie Bauchspeicheldrüsenkrebs zusammenhängen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CDKN2A	rs104894095	CC
CDKN2A	rs104894097	CC
CDKN2A	rs104894098	AA
CDKN2A	rs104894099	AA
CDKN2A	rs587778189	TT
CDKN2A	rs1800586	CC
CDKN2A	rs45476696	CC
CDKN2A	rs749714198	GG
CDKN2A	rs199907548	AA
CDKN2A	rs730881677	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/1029

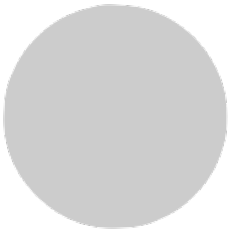
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

CHEK2: Brust- und Darmkrebs

CHEK2-Genmutationen können mit Krankheiten wie Brust- und Darmkrebs zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227535

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CHEK2	rs137853007	GG
CHEK2	rs121908702	CC
CHEK2	rs121908698	CC
CHEK2	rs200432447	GG
CHEK2	rs28909982	TT
CHEK2	rs536907995	GG
CHEK2	rs587781269	GG
CHEK2	rs587781592	GG
CHEK2	rs587781699	CC
CHEK2	rs587781705	AA
CHEK2	rs587782070	CC
CHEK2	rs587782401	AA
CHEK2	rs587782575	TT
CHEK2	rs587782830	CC
CHEK2	rs730881702	CC
CHEK2	rs730881687	CC
CHEK2	rs730881701	GG
CHEK2	rs786201906	CC
CHEK2	rs760502479	GG
CHEK2	rs786203650	CC
CHEK2	rs786203229	CC
CHEK2	rs786203889	CC
CHEK2	rs761494650	GG
CHEK2	rs864622149	CC
CHEK2	rs545982789	AA
CHEK2	rs864622613	CC
CHEK2	rs371418985	CC
CHEK2	rs768384031	GG
CHEK2	rs756250205	GG
CHEK2	rs778989252	GG
CHEK2	rs768172525	CC

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

DICER1: Eierstockkrebs

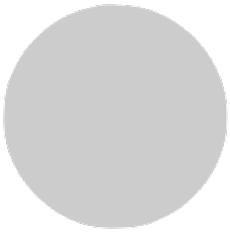
Mutationen im DICER1-Gen können mit Krankheiten wie Eierstockkrebs oder dem DICER1-Syndrom im Zusammenhang mit verschiedenen Tumorarten in Zusammenhang stehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DICER1	rs137852976	AA
DICER1	rs137852977	CC
DICER1	rs137852978	GG
DICER1	rs137852979	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284343

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

EPCAM: Lynch-Syndrom, Brust-, Eierstock-, Gebärmutter-, Darm-, Magen- und Bauchspeicheldrüsenkrebs

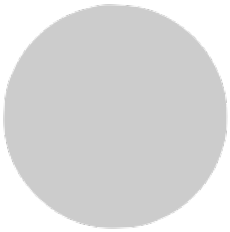
EPCAM-Genmutationen können mit Krankheiten wie Lynch-Syndrom, Brust-, Eierstock-, Gebärmutter-, Darm-, Magen- und Bauchspeicheldrüsenkrebs in Zusammenhang stehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EPCAM	rs606231203	GG
EPCAM	rs376155665	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4072

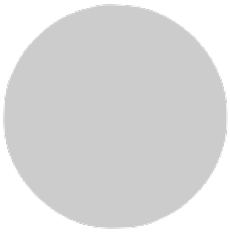
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

FH: Hereditäre Leiomyomatose und Nierenzellkrebs

Mutationen des FH-Gens können mit hereditärer Leiomyomatose und Nierenzellkrebs (HLRCC) in Verbindung stehen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2271

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FH	rs121913120	GG
FH	rs121913122	GG
FH	rs121913123	CC
FH	rs75086406	CC
FH	rs398123160	GG
FH	rs121913121	TT
FH	rs398123168	GG
FH	rs727503927	AA
FH	rs863224010	TT
FH	rs863224007	CC
FH	rs863223966	TT
FH	rs863223968	GG
FH	rs863223980	GG
FH	rs886039368	CC
FH	rs398123159	AA
FH	rs398123166	GG
FH	rs587781682	GG
FH	rs587782618	CC
FH	rs372505976	TT
FH	rs863223978	CC
FH	rs863224008	TT
FH	rs863224004	CC
FH	rs863223973	AA
FH	rs863224002	GG
FH	rs863224000	AA
FH	rs863223967	TT
FH	rs863223965	AA
FH	rs863224015	TT
FH	rs863223983	TT
FH	rs863223982	CC

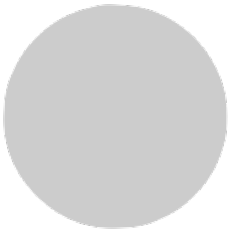
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

FLCN: Nierenkrebs

Mutationen des FLCN-Gens können mit Krankheiten wie Nierenkrebs in Verbindung gebracht werden. Darüber hinaus wurde dieses Gen in einigen Studien in geringerem Maße mit anderen Tumoren der Haut und der Lunge in Verbindung gebracht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=122

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FLCN	rs137852929	GG
FLCN	rs398124524	GG
FLCN	rs398124528	TT
FLCN	rs398124530	CC
FLCN	rs398124533	TT
FLCN	rs398124536	GG
FLCN	rs587782069	GG
FLCN	rs786202081	CC
FLCN	rs758175953	CC
FLCN	rs876658409	CC
FLCN	rs878855218	CC
FLCN	rs879255683	GG
FLCN	rs755959303	CC
FLCN	rs879255678	GG
FLCN	rs879255668	AA
FLCN	rs879255667	GG

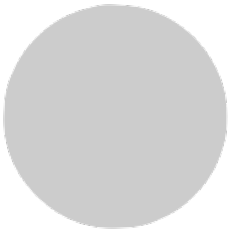
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

MEN1: Multiple endokrine Neoplasie Typ 1

Mutationen im MEN1-Gen können mit Krankheiten wie der multiplen endokrinen Neoplasie Typ 1 zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=652

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MEN1	rs104894256	AA
MEN1	rs28931612	CC
MEN1	rs104894263	GG
MEN1	rs1060499976	CC
MEN1	rs386134250	TT
MEN1	rs386134254	GG
MEN1	rs386134256	AA
MEN1	rs386134260	GG
MEN1	rs794728622	CC
MEN1	rs398124437	CC
MEN1	rs786204242	CC
MEN1	rs794728627	GG
MEN1	rs794728625	CC
MEN1	rs794728652	CC
MEN1	rs794728624	CC
MEN1	rs104894257	CC
MEN1	rs794728650	CC
MEN1	rs376872829	CC
MEN1	rs794728647	GG
MEN1	rs794728616	GG
MEN1	rs794728614	GG
MEN1	rs878855192	TT
MEN1	rs886039416	GG
MEN1	rs886039415	AA
MEN1	rs886039414	CC
MEN1	rs886039553	GG
MEN1	rs886039413	GG
MEN1	rs886042035	TT
MEN1	rs1057518572	CC
MEN1	rs794728648	CC
MEN1	rs1057520733	GG

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

MET: Lungen- und Magenkrebs

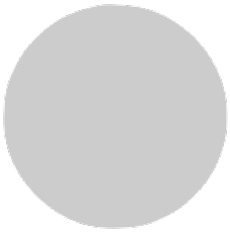
Mutationen des MET-Gens können mit Lungen- und Magenkrebs in Verbindung gebracht werden. Einige Studien brachten dieses Gen in geringerem Maße mit anderen Krebsarten wie Eierstock- und Dickdarmkrebs in Verbindung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MET	rs121913670	GG
MET	rs121913243	AA
MET	rs794728016	TT
MET	rs786202724	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4233

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

MITF: MITF-bezogenes Melanom- und Nierenzellkarzinom-Prädisposition-Syndrom

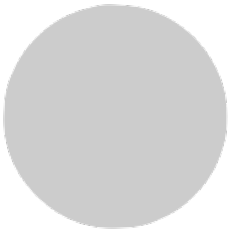
Mutationen des MITF-Gens können mit Krankheiten wie dem Melanom und dem Nierenzellkarzinom-Prädisposition-Syndrom in Verbindung gebracht werden. Darüber hinaus haben einige Studien dieses Gen in geringerem Maße mit anderen Krebsarten, wie z. B. Brustkrebs, in Verbindung gebracht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MITF	rs104893746	CC
MITF	rs149617956	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4286

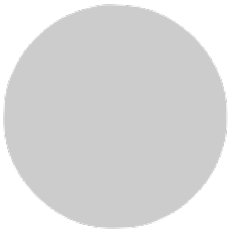
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

MLH1: Lynch-Syndrom

MLH1-Genmutationen können mit Krankheiten wie dem Lynch-Syndrom zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MLH1	rs63750198	CC
MLH1	rs63751109	CC
MLH1	rs63750710	AA
MLH1	rs63751615	CC
MLH1	rs63750206	GG
MLH1	rs63750899	CC
MLH1	rs63750691	CC
MLH1	rs63750217	GG
MLH1	rs63749939	GG
MLH1	rs63751194	CC
MLH1	rs63750540	AA
MLH1	rs63751221	CC
MLH1	rs63751715	GG
MLH1	rs587778894	CC
MLH1	rs267607823	AA
MLH1	rs63750443	GG
MLH1	rs63749795	CC
MLH1	rs267607836	AA
MLH1	rs267607853	GG
MLH1	rs63751657	GG
MLH1	rs267607867	GG
MLH1	rs63751632	GG
MLH1	rs267607871	AA
MLH1	rs63750726	CC
MLH1	rs63751275	CC
MLH1	rs267607720	CC
MLH1	rs267607894	TT
MLH1	rs63750437	GG
MLH1	rs63750005	CC
MLH1	rs267607735	GG
MLH1	rs267607750	GG

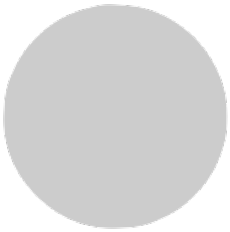
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

MSH2: Lynch-Syndrom und Darmkrebs

MSH2-Genmutationen können mit Krankheiten wie dem Lynch-Syndrom und Darmkrebs zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MSH2	rs267607939	CC
MSH2	rs267607940	GG
MSH2	rs63750224	CC
MSH2	rs267607972	GG
MSH2	rs267607970	GG
MSH2	rs63751411	GG
MSH2	rs63750636	CC
MSH2	rs63750843	CC
MSH2	rs587779190	GG
MSH2	rs28929483	CC
MSH2	rs63751108	CC
MSH2	rs28929484	CC
MSH2	rs63750047	CC
MSH2	rs63751207	GG
MSH2	rs63750875	GG
MSH2	rs63749932	CC
MSH2	rs193922376	AA
MSH2	rs63750396	GG
MSH2	rs587779067	CC
MSH2	rs267607943	AA
MSH2	rs63750558	CC
MSH2	rs63749849	CC
MSH2	rs587779075	CC
MSH2	rs63751412	CC
MSH2	rs267607950	GG
MSH2	rs63751693	CC
MSH2	rs63751646	AA
MSH2	rs267607957	GG
MSH2	rs587779087	TT
MSH2	rs63750615	GG
MSH2	rs267607969	GG

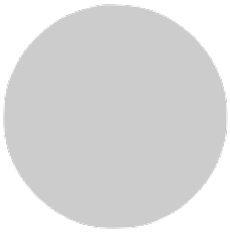
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

MSH6: Lynch-Syndrom und Darmkrebs

MSH6-Genmutationen können mit Krankheiten wie dem Lynch-Syndrom und Darmkrebs zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2956

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MSH6	rs1800937	CC
MSH6	rs63751405	TT
MSH6	rs63750741	TT
MSH6	rs63750909	CC
MSH6	rs587779227	GG
MSH6	rs267608068	TT
MSH6	rs63751419	CC
MSH6	rs63750138	CC
MSH6	rs63751017	CC
MSH6	rs587779246	CC
MSH6	rs63750563	CC
MSH6	rs587779252	GG
MSH6	rs267608098	AA
MSH6	rs587779279	GG
MSH6	rs267608066	CC
MSH6	rs267608048	CC
MSH6	rs200492211	CC
MSH6	rs587781462	CC
MSH6	rs786201042	CC
MSH6	rs786201049	GG
MSH6	rs864622153	CC
MSH6	rs876660943	GG
MSH6	rs1064795256	CC
MSH6	rs587779204	TT
MSH6	rs587779215	CC
MSH6	rs63751127	CC
MSH6	rs63751321	CC
MSH6	rs63750111	CC
MSH6	rs63750258	GG
MSH6	rs63749999	CC
MSH6	rs587779255	GG

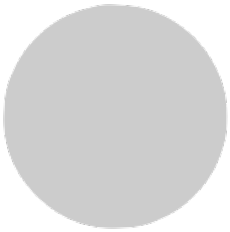
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

MUTYH: Darmkrebs

MUTYH-Genmutationen können mit Krankheiten wie MYH-assoziierter Polyposis und Darmkrebs zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247798

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MUTYH	rs34612342	TT
MUTYH	rs121908380	GG
MUTYH	rs121908381	CC
MUTYH	rs200495564	GG
MUTYH	rs587780082	GG
MUTYH	rs587780088	GG
MUTYH	rs587781295	CC
MUTYH	rs587781337	CC
MUTYH	rs587781338	GG
MUTYH	rs140342925	CC
MUTYH	rs587781628	TT
MUTYH	rs587782228	CC
MUTYH	rs529008617	GG
MUTYH	rs587782730	AA
MUTYH	rs587782885	GG
MUTYH	rs587783057	GG
MUTYH	rs558173961	GG
MUTYH	rs730881833	CC
MUTYH	rs143353451	CC
MUTYH	rs730881832	AA
MUTYH	rs376790729	CC
MUTYH	rs374950566	GG
MUTYH	rs786203115	GG
MUTYH	rs34126013	GG
MUTYH	rs747993448	GG
MUTYH	rs786203161	TT
MUTYH	rs372267274	CC
MUTYH	rs765123255	GG
MUTYH	rs863224502	TT
MUTYH	rs863224452	TT
MUTYH	rs876659420	CC

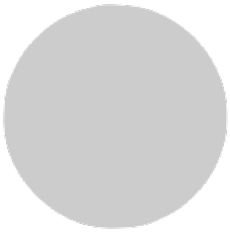
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

NBN: Brust-, Eierstock-, Darm- und Magenkrebs

NBN-Genmutationen können mit Krankheiten wie Brust-, Eierstock-, Darm- und Magenkrebs in Zusammenhang stehen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4683

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NBN	rs121908973	GG
NBN	rs121908974	GG
NBN	rs587782130	GG
NBN	rs587782545	TT
NBN	rs730881857	GG
NBN	rs730881850	AA
NBN	rs142301194	AA
NBN	rs786201965	CC
NBN	rs786203223	AA
NBN	rs786201745	CC
NBN	rs574673404	CC
NBN	rs786204181	CC
NBN	rs767215758	GG
NBN	rs786205135	AA
NBN	rs864622090	TT
NBN	rs876659521	TT
NBN	rs1057517262	CC
NBN	rs756363734	CC

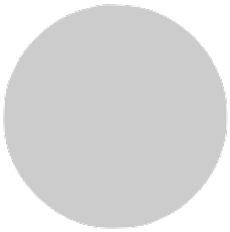
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

NF1: Neurofibromatose Typ 1

Mutationen im NF1-Gen können mit Krankheiten wie Typ-1-Neurofibromatose zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4763

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NF1	rs137854550	AA
NF1	rs137854552	CC
NF1	rs137854560	CC
NF1	rs267606599	GG
NF1	rs137854556	GG
NF1	rs267606603	GG
NF1	rs137854559	CC
NF1	rs267606604	AA
NF1	rs137854562	CC
NF1	rs137854563	TT
NF1	rs397514641	CC
NF1	rs199474737	TT
NF1	rs199474760	AA
NF1	rs199474762	TT
NF1	rs199474746	CC
NF1	rs199474747	TT
NF1	rs199474786	TT
NF1	rs199474742	CC
NF1	rs199474790	AA
NF1	rs587781517	GG
NF1	rs587781577	GG
NF1	rs587782088	GG
NF1	rs786203448	CC
NF1	rs786203390	GG
NF1	rs786202112	GG
NF1	rs772295894	CC
NF1	rs786202457	CC
NF1	rs786201367	CC
NF1	rs768638173	CC
NF1	rs786204211	TT
NF1	rs786204253	TT

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

NF2: Familiäres multiples Meningiom

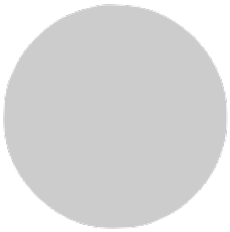
Mutationen des NF2-Gens können mit Krankheiten wie multiplen familiären Meningeomen in Verbindung gebracht werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NF2	rs121434259	CC
NF2	rs74315496	CC
NF2	rs74315499	CC
NF2	rs74315503	GG
NF2	rs74315504	CC
NF2	rs74315505	GG
NF2	rs794728682	GG
NF2	rs878853925	AA
NF2	rs1060503667	CC
NF2	rs1060503670	AA
NF2	rs1060503666	AA
NF2	rs1064796632	GG
NF2	rs917257652	CC
NF2	rs587776562	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=637

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

NTHL1: Abgeschwächte familiäre adenomatöse Polyposis

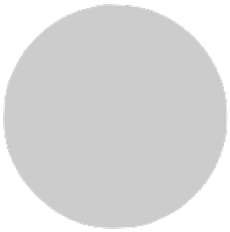
Mutationen des NTHL1-Gens können mit Krankheiten wie der familiären adenomatösen Polyposis und Darmkrebs in Verbindung gebracht werden. Darüber hinaus haben einige Studien dieses Gen in geringerem Maße mit anderen Krebsarten, wie z. B. Brustkrebs, in Verbindung gebracht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NTHL1	rs146347092	GG
NTHL1	rs779757251	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4913

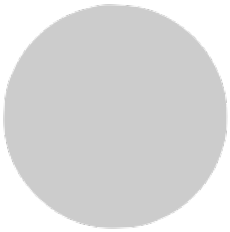
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

RAD50: Brust- und Bauchspeicheldrüsenkrebs

RAD50-Genmutationen können mit Krankheiten wie Brust- und Bauchspeicheldrüsenkrebs zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/79728

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PALB2	rs118203997	AA
PALB2	rs118203998	GG
PALB2	rs118203999	GG
PALB2	rs180177097	GG
PALB2	rs180177103	CC
PALB2	rs180177083	GG
PALB2	rs180177111	GG
PALB2	rs180177112	CC
PALB2	rs587776417	CC
PALB2	rs180177122	CC
PALB2	rs515726099	CC
PALB2	rs180177132	CC
PALB2	rs515726111	CC
PALB2	rs587776527	GG
PALB2	rs180177091	GG
PALB2	rs180177100	GG
PALB2	rs587778587	CC
PALB2	rs587776423	CC
PALB2	rs375699023	GG
PALB2	rs587782005	TT
PALB2	rs180177110	GG
PALB2	rs587782446	GG
PALB2	rs587776411	GG
PALB2	rs587776413	GG
PALB2	rs587776419	CC
PALB2	rs587776407	GG
PALB2	rs730881888	AA
PALB2	rs730881876	CC
PALB2	rs730881905	CC
PALB2	rs730881879	TT
PALB2	rs730881897	TT

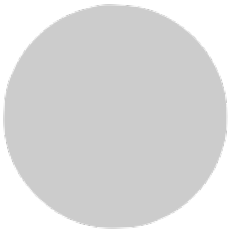
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

PMS2: Lynch-Syndrom und Darmkrebs

PMS2-Genmutationen können mit Krankheiten wie dem Lynch-Syndrom und Darmkrebs zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PMS2	rs63751466	GG
PMS2	rs63750451	GG
PMS2	rs121434629	CC
PMS2	rs267608158	AA
PMS2	rs587778617	GG
PMS2	rs63750490	TT
PMS2	rs63751422	GG
PMS2	rs201451115	TT
PMS2	rs267608172	CC
PMS2	rs587779338	GG
PMS2	rs587779343	GG
PMS2	rs267608153	CC
PMS2	rs200640585	GG
PMS2	rs587780062	GG
PMS2	rs587780064	CC
PMS2	rs587778618	GG
PMS2	rs587780724	GG
PMS2	rs587781339	TT
PMS2	rs730881919	CC
PMS2	rs863224450	CC
PMS2	rs876659736	TT
PMS2	rs1064794577	CC
PMS2	rs1064794083	AA
PMS2	rs988423880	CC
PMS2	rs1458321358	GG
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs267608161	CC
PMS2	rs63750261	GG
PMS2	rs587779347	TT
PMS2	rs141577476	GG
PMS2	rs786201047	GG

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

POLD1: Brust-, Eierstock-, Gebärmutter- und Darmkrebs

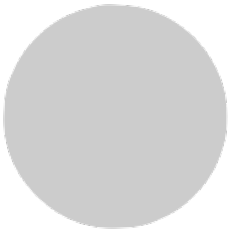
Mutationen im POLD1-Gen können mit Krankheiten wie Brust-, Eierstock-, Gebärmutter- und Darmkrebs in Zusammenhang stehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
POLD1	rs587777627	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5424

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

POLE: Eierstock-, Gebärmutter-, Darm- und Bauchspeicheldrüsenkrebs

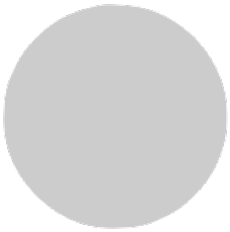
POLE-Genmutationen können mit Krankheiten wie Eierstock-, Gebärmutter-, Darm- und Bauchspeicheldrüsenkrebs in Zusammenhang stehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
POLE	rs483352909	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220460

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

MSH3-bezogene abgeschwächte familiäre adenomatöse Polyposis

Mutationen des Gens MSH3 können mit Krankheiten wie der familiären adenomatösen Polyposis und Darm- und Magenkrebs in Verbindung gebracht werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MSH3	rs539295465	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4437

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

POT1: Familiäres Melanom

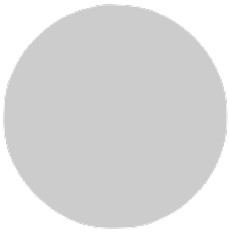
Mutationen des Gens POT1 können mit Krankheiten wie dem familiären Melanom in Verbindung gebracht werden. Darüber hinaus wurde dieses Gen in einigen Studien in geringerem Maße mit Gliomen in Verbindung gebracht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
POT1	rs756198077	GG
POT1	rs531061783	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=618

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

PTCH1: Basalzellkarzinom

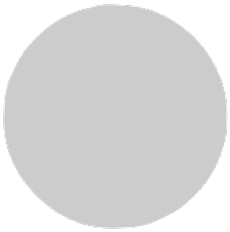
Mutationen des PTCH1-Gens können mit Krankheiten wie Basalzellkarzinom und Hautkrebs in Verbindung gebracht werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PTCH1	rs786204056	AA
PTCH1	rs863224443	TT
PTCH1	rs863224444	CC
PTCH1	rs863224487	AA
PTCH1	rs863224486	GG
PTCH1	rs863225054	TT
PTCH1	rs864622293	CC
PTCH1	rs779388970	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=377

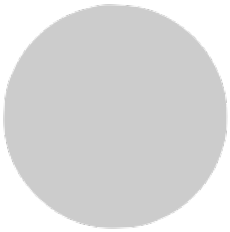
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

PTEN: Brust-, Gebärmutter- und Darmkrebs

PTEN-Genmutationen können mit Krankheiten wie Brust-, Gebärmutter- und Darmkrebs zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5728

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PTEN	rs121909224	CC
PTEN	rs121909238	AA
PTEN	rs121909239	AA
PTEN	rs121909240	TT
PTEN	rs397514559	CC
PTEN	rs397514560	CC
PTEN	rs587782360	AA
PTEN	rs786204863	GG
PTEN	rs786204865	AA
PTEN	rs121913293	CC
PTEN	rs863224909	CC
PTEN	rs1057519368	TT
PTEN	rs876660507	GG
PTEN	rs1057517809	GG
PTEN	rs370795352	TT
PTEN	rs1114167667	TT
PTEN	rs121909218	GG
PTEN	rs121909219	CC
PTEN	rs121909221	TT
PTEN	rs121909222	AA
PTEN	rs121909223	TT
PTEN	rs587776667	GG
PTEN	rs121909225	TT
PTEN	rs121909226	TT
PTEN	rs121909227	CC
PTEN	rs121909228	GG
PTEN	rs121909229	GG
PTEN	rs121909231	CC
PTEN	rs121909232	CC
PTEN	rs121909241	GG
PTEN	rs398123321	TT

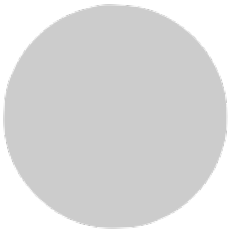
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

RB1: Lynch-Syndrom und Retinoblastom

Mutationen des RB1-Gens können mit einem seltenen vererbten krebsprädisponierenden Syndrom in Zusammenhang stehen, das durch eine Prädisposition für eine Vielzahl von Krebsarten gekennzeichnet ist, darunter Neoplasmen des Verdauungstrakts, der Harnwege, der Niere, der Gebärmutterschleimhaut, der Eierstöcke, des Gehirns und der Prostata sowie Talgdrüsentumore der Haut. Darüber hinaus wurde dieses Gen in einigen Studien in geringerem Maße mit anderen Krebsarten, wie dem Retinoblastom, in Verbindung gebracht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=790

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RB1	rs3092891	CC
RB1	rs137853293	CC
RB1	rs121913301	AA
RB1	rs137853294	CC
RB1	rs121913304	CC
RB1	rs137853296	TT
RB1	rs137853297	TT
RB1	rs483352690	GG
RB1	rs587778864	CC
RB1	rs121913305	CC
RB1	rs587778871	GG
RB1	rs587778850	GG
RB1	rs587778839	TT
RB1	rs121913296	GG
RB1	rs587778870	CC
RB1	rs587778842	CC
RB1	rs121913300	CC
RB1	rs587776783	GG
RB1	rs587778831	GG
RB1	rs587778846	GG
RB1	rs121913302	CC
RB1	rs121913303	CC
RB1	rs794727199	GG
RB1	rs794727481	GG
RB1	rs878853947	TT
RB1	rs878853949	CC
RB1	rs886043247	CC
RB1	rs1060503088	TT
RB1	rs1060503067	GG
RB1	rs1060503079	CC
RB1	rs1060503074	TT

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

RECQL4: Magen- und Dickdarmkrebs

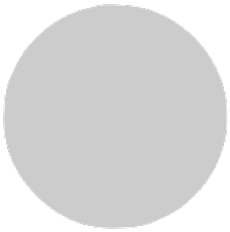
Mutationen des Gens RECQL4 können mit Krankheiten wie Magen- und Dickdarmkrebs in Verbindung gebracht werden. Darüber hinaus haben einige Studien dieses Gen in geringerem Maße mit anderen Krebsarten, wie z. B. Endometriumkrebs, in Verbindung gebracht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RECQL4	rs137853229	GG
RECQL4	rs117642173	CC
RECQL4	rs386833844	GG
RECQL4	rs386833851	GG
RECQL4	rs398124117	CC
RECQL4	rs373130543	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/9401

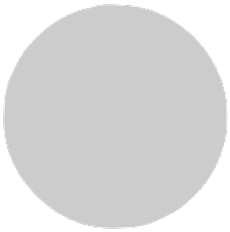
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

RET: Schilddrüsenkarzinom

RET-Genmutationen können mit Krankheiten wie dem Schilddrüsenkarzinom zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5979

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RET	rs76262710	TT
RET	rs75076352	TT
RET	rs75996173	GG
RET	rs79781594	GG
RET	rs77316810	TT
RET	rs77503355	GG
RET	rs77709286	CC
RET	rs77939446	GG
RET	rs77558292	TT
RET	rs75873440	GG
RET	rs75234356	TT
RET	rs377767404	TT
RET	rs267607011	CC
RET	rs74799832	TT
RET	rs78014899	GG
RET	rs377767391	TT
RET	rs377767412	GG
RET	rs143795581	AA
RET	rs193922699	AA

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

SDHA: Magenkrebs

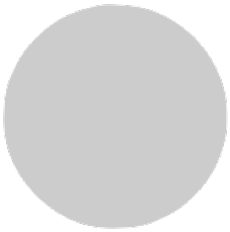
SDHA-Genmutationen können mit Krankheiten wie Magenkrebs in Zusammenhang stehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SDHA	rs137852768	GG
SDHA	rs142441643	CC
SDHA	rs781764920	CC
SDHA	rs151170408	CC
SDHA	rs766667009	GG
SDHA	rs748089700	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=29072

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

SDHAF2: Hereditäres Phäochromozytom-Paragangliom

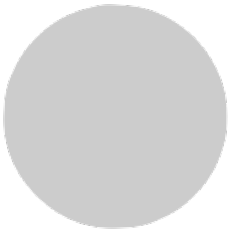
Mutationen des SDHAF2-Gens können mit Krankheiten wie Phäochromozytom/Paragangliom-Tumoren in Verbindung gebracht werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SDHAF2	rs113560320	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/54949

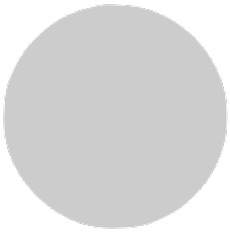
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

SDHB: Magenkrebs

SDHB-Genmutationen können mit Krankheiten wie Magenkrebs zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6390

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SDHB	rs74315366	GG
SDHB	rs74315367	GG
SDHB	rs74315368	CC
SDHB	rs74315369	GG
SDHB	rs74315370	GG
SDHB	rs74315372	TT
SDHB	rs398122805	CC
SDHB	rs267607032	CC
SDHB	rs202101384	TT
SDHB	rs397516833	CC
SDHB	rs397516835	CC
SDHB	rs397516836	CC
SDHB	rs587781270	AA
SDHB	rs587782243	CC
SDHB	rs587782604	CC
SDHB	rs727504457	AA
SDHB	rs786201085	CC
SDHB	rs786203251	GG
SDHB	rs138996609	GG
SDHB	rs200245469	GG
SDHB	rs786202732	AA
SDHB	rs786201161	TT
SDHB	rs786203506	GG
SDHB	rs786201063	CC
SDHB	rs772551056	CC
SDHB	rs786203800	AA
SDHB	rs751000085	GG
SDHB	rs864321636	CC
SDHB	rs876658461	GG
SDHB	rs876658367	CC
SDHB	rs876658451	GG

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

SDHC: Magenkrebs

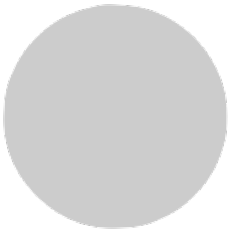
SDHC-Genmutationen können mit Krankheiten wie Magenkrebs in Zusammenhang stehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SDHC	rs587776652	GG
SDHC	rs201286421	CC
SDHC	rs786203457	AA
SDHC	rs764575966	CC
SDHC	rs1057517818	GG
SDHC	rs755235380	AA
SDHC	rs981049067	GG
SDHC	rs1131691062	AA
SDHC	rs898854295	AA
SDHC	rs587776653	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6391

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

SDHD: Brust-, Gebärmutter- und Magenkrebs

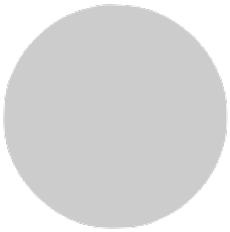
SDHD-Genmutationen können mit Krankheiten wie Brust-, Gebärmutter- und Magenkrebs in Zusammenhang stehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SDHD	rs80338844	CC
SDHD	rs80338845	GG
SDHD	rs104894302	AA
SDHD	rs104894304	AA
SDHD	rs878854594	CC
SDHD	rs1060503769	GG
SDHD	rs786202403	CC
SDHD	rs786203932	GG
SDHD	rs1060503770	CC
SDHD	rs1050032491	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6392

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

BAP1-verwandtes Tumorprädisposition-Syndrom

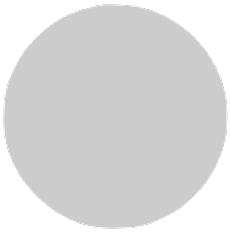
Mutationen des BAP1-Gens können mit Krankheiten wie Nierenzellkarzinom und Brustkrebs in Verbindung gebracht werden. Darüber hinaus wurde dieses Gen in einigen Studien in geringerem Maße mit Meningiomen sowie Eierstock- und Nierenkrebs in Verbindung gebracht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BAP1	rs387906848	GG
BAP1	rs864622592	GG
BAP1	rs200156887	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289539

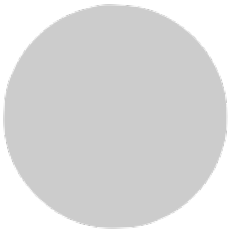
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

SMAD4: Juveniles Polyposis-Syndrom und Darmkrebs

SMAD4-Genmutationen können mit Krankheiten wie dem Juvenilen Polyposis Syndrom und Darmkrebs zusammenhängen. Einige Studien haben dieses Gen in geringerem Maße mit Bauchspeicheldrüsenkrebs in Verbindung gebracht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4089

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMAD4	rs80338963	CC
SMAD4	rs80338964	CC
SMAD4	rs377767326	CC
SMAD4	rs377767331	CC
SMAD4	rs121912581	GG
SMAD4	rs377767347	GG
SMAD4	rs377767350	TT
SMAD4	rs377767360	CC
SMAD4	rs377767382	TT
SMAD4	rs377767353	GG
SMAD4	rs587781359	CC
SMAD4	rs587781618	GG
SMAD4	rs863224507	TT
SMAD4	rs876660079	GG
SMAD4	rs876660556	GG
SMAD4	rs878854769	GG
SMAD4	rs1060500738	TT
SMAD4	rs1060500733	CC
SMAD4	rs1060500740	TT
SMAD4	rs1316902116	CC
SMAD4	rs377767371	GG
SMAD4	rs281875321	TT
SMAD4	rs281875322	AA
SMAD4	rs397518413	CC
SMAD4	rs730881954	CC
SMAD4	rs876658694	CC
SMAD4	rs1057519739	GG
SMAD4	rs863224400	CC

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

SMARCB1: Familiärer rhabdoider Tumor

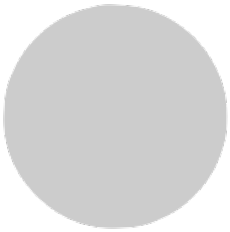
Mutationen des SMARCB1-Gens können mit Krankheiten wie Schwannomatose in Verbindung gebracht werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMARCB1	rs797045989	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6598

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

SMARCE1: Familiäres multiples Meningiom

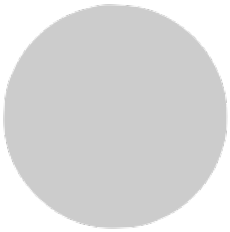
Mutationen des SMARCE1-Gens können mit Krankheiten wie multiplen familiären Meningeomen in Verbindung gebracht werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMARCE1	rs387906857	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263662

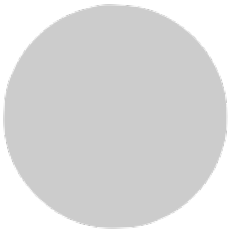
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

STK11: Brust-, Eierstock-, Gebärmutter-, Darm-, Magen- und Bauchspeicheldrüsenkrebs

STK11-Genmutationen können mit Krankheiten wie Brust-, Eierstock-, Gebärmutter-, Darm-, Magen- und Bauchspeicheldrüsenkrebs in Zusammenhang stehen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6794

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
STK11	rs730881975	GG
STK11	rs137853076	AA
STK11	rs137854584	GG
STK11	rs121913315	GG
STK11	rs137853082	GG
STK11	rs137853083	CC
STK11	rs587782018	GG
STK11	rs730881971	GG
STK11	rs730881979	GG
STK11	rs730881984	GG
STK11	rs786202134	CC
STK11	rs786201090	CC
STK11	rs730881976	CC
STK11	rs863224448	GG
STK11	rs876658584	AA
STK11	rs886037859	AA
STK11	rs886039554	GG
STK11	rs398123406	GG
STK11	rs1057517830	GG
STK11	rs121913324	CC
STK11	rs775595174	GG
STK11	rs786201213	CC
STK11	rs1131690950	GG
STK11	rs1131690925	CC
STK11	rs1131690951	AA
STK11	rs730881973	CC
STK11	rs1131690923	CC
STK11	rs1131690940	CC
STK11	rs1131690921	GG
STK11	rs1131690945	CC
STK11	rs1131690920	GG

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

TERT: Familiäres Melanom

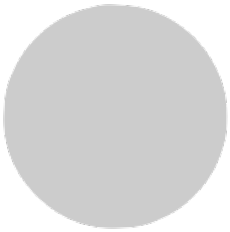
Mutationen des TERT-Gens können mit Krankheiten wie dem familiären Melanom in Verbindung gebracht werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TERT	rs121918666	CC
TERT	rs770066110	GG
TERT	rs797046041	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7015

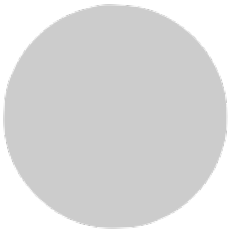
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

TP53: Li-Fraumeni-Syndrom, Brustkrebs und mehr

TP53-Genmutationen können mit Krankheiten wie dem Li-Fraumeni-Syndrom und Brust-, Eierstock-, Gebärmutter-, Darm- und Bauchspeicheldrüsenkrebs zusammenhängen. Es gibt einige Studien, die dieses Gen, in geringerem Maße, mit Magenkrebs in Verbindung gebracht haben.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=145

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TP53	rs121912652	CC
TP53	rs28934575	CC
TP53	rs121912655	CC
TP53	rs11540652	CC
TP53	rs28934873	AA
TP53	rs121912657	CC
TP53	rs28934574	GG
TP53	rs28934578	CC
TP53	rs121912662	AA
TP53	rs28934875	CC
TP53	rs121912664	CC
TP53	rs121912666	TT
TP53	rs121912667	TT
TP53	rs397514495	CC
TP53	rs397516434	GG
TP53	rs397516435	GG
TP53	rs397516439	TT
TP53	rs267605076	CC
TP53	rs201744589	CC
TP53	rs483352695	TT
TP53	rs11540654	CC
TP53	rs587780068	GG
TP53	rs587780071	GG
TP53	rs587780073	TT
TP53	rs587780074	AA
TP53	rs587778720	CC
TP53	rs587781589	AA
TP53	rs587781664	TT
TP53	rs587781702	CC
TP53	rs55832599	GG
TP53	rs17882252	CC

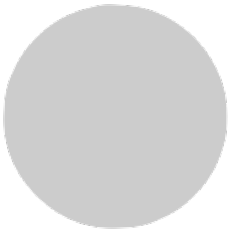
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

VHL: Von-Hippel-Lindau-Syndrom

VHL-Genmutationen können mit Krankheiten wie dem Von Hippel-Lindau-Syndrom zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=892

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
VHL	rs5030823	CC
VHL	rs104893826	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs5030820	CC
VHL	rs104893824	TT
VHL	rs5030809	TT
VHL	rs104893825	GG
VHL	rs104893830	GG
VHL	rs28940297	TT
VHL	rs28940301	CC
VHL	rs5030827	GG
VHL	rs5030808	GG
VHL	rs267607170	AA
VHL	rs193922608	CC
VHL	rs193922609	GG
VHL	rs193922610	CC
VHL	rs193922613	AA
VHL	rs5030826	CC
VHL	rs5030802	GG
VHL	rs397516440	CC
VHL	rs397516441	AA
VHL	rs5030817	GG
VHL	rs397516444	GG
VHL	rs397516445	TT
VHL	rs5030804	AA
VHL	rs398123481	CC
VHL	rs587780077	GG
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs119103277	GG
VHL	rs730882032	GG

Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

WT1: Nephroblastom

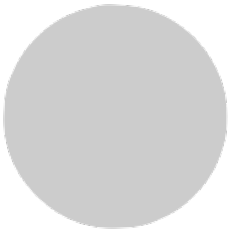
Mutationen des WT1-Gens können mit Krankheiten wie seltenen bösartigen Nieren- und Wilms-Tumoren in Verbindung gebracht werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
WT1	rs121907909	GG
WT1	rs28942089	GG
WT1	rs121907900	GG
WT1	rs121907901	CC
WT1	rs121907902	TT
WT1	rs28941778	CC
WT1	rs587776576	CC
WT1	rs121907906	GG
WT1	rs587776577	GG
WT1	rs121907910	GG
WT1	rs1423753702	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7490

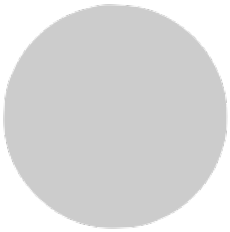
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

Familiäre adenomatöse Polyposis

Die familiäre adenomatöse Polyposis (FAP) ist durch die Entwicklung von Hunderten bis Tausenden Adenomen im Rektum und Dickdarm im zweiten Lebensjahrzehnt gekennzeichnet.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=733

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
APC	rs387906230	TT
APC	rs137854568	CC
APC	rs137854569	CC
APC	rs137854570	CC
APC	rs121913327	CC
APC	rs137854572	CC
APC	rs137854573	CC
APC	rs137854574	CC
APC	rs137854577	CC
APC	rs137854580	CC
APC	rs137854582	TT
APC	rs199740875	GG
APC	rs141576417	CC
APC	rs397515734	CC
APC	rs74953290	CC
APC	rs77056664	CC
APC	rs398123116	GG
APC	rs398123117	CC
APC	rs398123121	CC
APC	rs587779780	CC
APC	rs587779783	CC
APC	rs587779786	AA
APC	rs587779798	GG
APC	rs587781392	CC
APC	rs587781809	TT
APC	rs587782518	CC
APC	rs587783029	CC
APC	rs587783035	AA
APC	rs376213437	TT
APC	rs730881240	CC
APC	rs145945630	CC

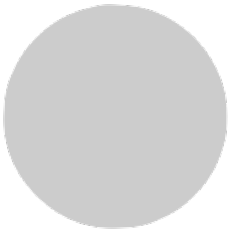
Komplexe Krankheiten: onkogene Mutationen

Kenny-Caffey-Syndrom

Ein seltenes angeborenes krebsprädisponierendes Syndrom, das durch eine Veranlagung für eine Vielzahl von Krebsarten gekennzeichnet ist, darunter Neoplasien des Verdauungstrakts, der Harnwege, der Niere, des Endometriums, der Eierstöcke, des Gehirns und der Prostata sowie Talgdrüsentumore, abhängig vom beteiligten Gen . Tumore können in jedem Alter auftreten, treten jedoch häufig bei jungen Menschen auf. Zu den Faktoren, die das individuelle Tumorrisiko beeinflussen, gehören Geschlecht, Alter, betroffenes Gen und die persönliche Krebsgeschichte.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AIMP2	rs587779333	TT
EPM2AIP1	rs63750580	AA
EPM2AIP1	rs267607706	CC
EPM2AIP1	rs587778967	AA
EPM2AIP1	rs111052004	TT
EPM2AIP1	rs72481822	GG
EPM2AIP1	rs63750648	AA
EPM2AIP1	rs63750706	CC
MLH1	rs63750781	CC
MLH1	rs193922370	GG
MLH1	rs267607816	GG
MLH1	rs267607713	GG
MLH1	rs267607832	GG
MLH1	rs267607837	GG
MLH1	rs63750193	TT
MLH1	rs63751596	GG
MLH1	rs63751460	CC
MLH1	rs63749792	CC
MLH1	rs63750610	CC
MLH1	rs63751202	TT
MLH1	rs63751662	GG
MLH1	rs267607884	GG
MLH1	rs63750603	GG
MLH1	rs63750561	GG
MLH1	rs63751022	GG
MLH1	rs63749859	TT
MLH1	rs63749990	TT
MLH1	rs587778998	AA
MLH1	rs63750266	GG
MLH1	rs267607727	GG
MLH1	rs63750453	GG

Komplexe Krankheiten: Multivariate Analyse

Septischer Schock

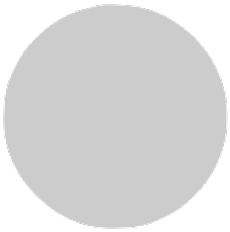
Der septische Schock ist ein Zustand von hoher Schwere bei der Entwicklung einer Sepsis. Ihre Symptome sind im Allgemeinen die gleichen wie bei dieser Erkrankung, umfassen jedoch häufig einen gefährlich niedrigen Blutdruck, eine verminderte Urinmenge und Veränderungen im Geisteszustand. Diese tiefgreifenden Kreislauf-, Zell- und Stoffwechselanomalien, die spezifisch für den septischen Schock sind, sind mit einem höheren Sterblichkeitsrisiko verbunden als Sepsis, was sie zu einem kritischen Zustand macht. Auch die DNA spielt bei dieser Erkrankung eine wesentliche Rolle, da die Gene SFTPB und TNFAIP3 mit der genetischen Anfälligkeit für septischen Schock in Verbindung gebracht werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SFTPB	rs1130866	AG
TNFAIP3	rs6920220	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Aufgrund Ihres Genotyps sind Sie nicht besonders anfällig für einen septischen Schock. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://dx.doi.org/10.1097/01.ccm.0000124872.55243.5a

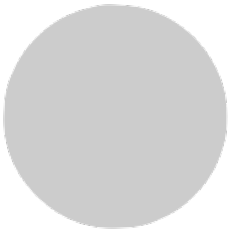
Komplexe Krankheiten: Multivariate Analyse

TSC1: Tuberöser Sklerose-Komplex 1

TSC1-Genmutationen können mit Krankheiten wie Tuberkulose-Komplex 1 zusammenhängen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7248

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TSC1	rs118203419	CC
TSC1	rs118203447	AA
TSC1	rs118203426	AA
TSC1	rs118203537	GG
TSC1	rs118203542	GG
TSC1	rs118203549	GG
TSC1	rs118203345	AA
TSC1	rs118203606	GG
TSC1	rs118203610	CC
TSC1	rs118203614	CC
TSC1	rs118203631	GG
TSC1	rs118203353	CC
TSC1	rs118203352	TT
TSC1	rs118203647	GG
TSC1	rs118203661	GG
TSC1	rs118203668	GG
TSC1	rs118203680	GG
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203687	CC
TSC1	rs118203727	GG
TSC1	rs118203728	GG
TSC1	rs118203732	GG
TSC1	rs118203384	GG
TSC1	rs118203387	CC
TSC1	rs118203402	CC
TSC1	rs118203403	AA
TSC1	rs118203423	CC
TSC1	rs118203427	GG
TSC1	rs118203434	GG
TSC1	rs118203438	CC
TSC1	rs118203440	TT

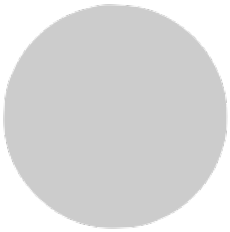
Komplexe Krankheiten: Multivariate Analyse

TSC2: Tuberöser Sklerose-Komplex 2

TSC2-Genmutationen können mit Krankheiten wie Tuberkulose-Komplex 2 zusammenhängen

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7249

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TSC2	rs45483392	CC
TSC2	rs45517179	CC
TSC2	rs28934872	GG
TSC2	rs121964862	CC
TSC2	rs45516293	AA
TSC2	rs45517259	GG
TSC2	rs45517258	CC
TSC2	rs45515894	GG
TSC2	rs45517218	GG
TSC2	rs137854380	AA
TSC2	rs397514994	GG
TSC2	rs397515169	AA
TSC2	rs794727602	AA
TSC2	rs794727906	GG
TSC2	rs796053484	GG
TSC2	rs796053492	GG
TSC2	rs796053509	GG
TSC2	rs773920155	GG
TSC2	rs886041772	CC
TSC2	rs368710573	CC
TSC2	rs886041919	CC
TSC2	rs1057518230	GG
TSC2	rs1057523509	TT
TSC2	rs1057521562	GG
TSC2	rs1060499676	CC
TSC2	rs1060500931	CC
TSC2	rs1060500972	GG
TSC2	rs1060500924	GG
TSC2	rs1064796970	GG
TSC2	rs1085307853	GG
TSC2	rs1131691794	GG

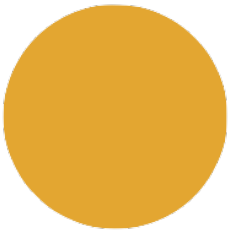
Viren, Bakterien und Pilze

Der Schweregrad der COVID-19-Infektion

Coronavirus (COVID-19) ist eine durch das SARS-CoV-2-Virus verursachte Infektionskrankheit, die im Jahr 2020 eine weltweite Pandemie auslöste. Ein schwerer Krankheitsstatus tritt bei insgesamt 5 % der Patienten und bei 22 % der hospitalisierten Patienten auf, und es ist davon auszugehen, dass dies der Fall ist die Betroffenen benötigen aufgrund von Atemversagen eine maschinelle Beatmung; die an anderen Organversagen wie Koagulopathie, akuten Myokard- oder Nierenschäden leiden; und im schlimmsten Fall der Tod. Um die Sterblichkeitsrate zu senken, ist es wichtig, das Fortschreiten der Krankheit in einen kritischen Zustand zu verhindern. Eine Studie aus dem Jahr 2020, an der Hunderte von internationalen Institutionen und Unternehmen zusammenarbeiteten (darunter 24Genetics), zeigte den Zusammenhang zwischen Genetik und Covid-19, da nachgewiesen werden konnte, dass das TYK2-Gen mit der genetischen Veranlagung für die Entwicklung einer schweren Erkrankung zusammenhängt COVID-19.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine größere Veranlagung, einen schweren Krankheitsverlauf zu entwickeln als der Großteil der Bevölkerung. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://www.nature.com/articles/s41586-021-03767-x

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
APCDD1L	rs117463534	CC
DPP9	rs2109069	AA
FYCO1	rs13079478	GG
IFNAR2	rs1131964	CC
KAT7	rs3785928	GG
LAMB1	rs2237698	TC
LOC1053	rs676314	AA
LOC1053	rs79708423	CC
LOC1053	rs4076440	AA
NLN	rs114969787	CC
OAS3	rs10735079	AA
THBS3	rs35154152	TT
TNFSF15	rs6478109	GG
TYK2	rs2304256	AC
Unknown	rs1264701	GG

Viren, Bakterien und Pilze

Schweres akutes respiratorisches Syndrom (SARS)

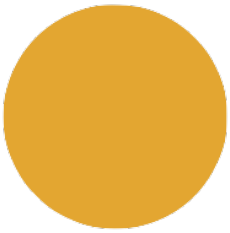
Das schwere akute respiratorische Syndrom (SARS) ist eine hochansteckende Krankheit, die durch das SARS-CoV-Virus verursacht wird und beim Menschen schwere Lungeninfektionen verursachen kann. Zu den ersten Symptomen zählen häufig Fieber, Kopf- und Muskelschmerzen, gefolgt von Atemwegsbeschwerden wie Husten, Kurzatmigkeit und Lungenentzündung. Darüber hinaus kommt es bei SARS-Patienten häufig zu einer Abnahme der Lymphozytenzahl im Blut, was sich meist auf die Schwere der Erkrankung auswirkt. Die persönliche Genetik spielt eine wichtige Rolle bei der Prädisposition für eine SARS-CoV-Infektion. Insbesondere spezifische Varianten in Genen wie MBL2, IFNG und CCL2 wurden mit einer größeren Prädisposition für SARS in Verbindung gebracht. Daher kann das Verständnis der Genetik von SARS wertvolle Informationen für die Entwicklung neuer Behandlungen und vorbeugender Maßnahmen für die Krankheit liefern.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IFNG	rs2430561	TA
CCL2	rs1024611	AA
MBL2	rs1800450	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Abhängig von Ihrem Genotyp sind Sie für SARS prädisponiert. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://www.journalofinfection.com/article/S0163-4453(15)00090-0/pdf

Viren, Bakterien und Pilze

HIV-Übertragung

HIV-1 (Humanes Immundefizienzvirus Typ 1) ist ein Virus, das normalerweise das Immunsystem infizierter Menschen schwächt und sich zum erworbenen Immundefizienzsyndrom (AIDS) entwickelt, das das Auftreten opportunistischer Infektionen und Krebs begünstigt, deren Behandlung dadurch komplizierter ist die immunsupprimierte Situation des Patienten. Die Übertragung erfolgt durch Kontakt mit dem Blut und anderen Körperflüssigkeiten der infizierten Person, daher ist sexueller Kontakt einer der Hauptinfektionswege. Im genetischen Bereich wurde bestätigt, dass verschiedene Gene wie TLR8-AS1AS un IL4 mit einem bestimmten Grad an Schutz vor einer HIV-Infektion bei Männern verbunden sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IL4	rs2243250	TC
TLR2	rs3804099	CC
TLR7	rs179012	GG
TLR8 AS1	rs3764880	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Aufgrund Ihres Genotyps sind Sie nicht besonders anfällig für eine HIV-1-Infektion. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18605904/

Viren, Bakterien und Pilze

Genitalherpes

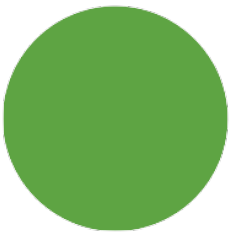
Genitalherpes oder Herpes-simplex-Virus Typ 2 (HSV-2) ist eine häufige Virusinfektion, die bei infizierten Personen Blasen und Wunden im Genitalbereich verursacht. Es handelt sich um eine hoch ansteckende Krankheit, die durch sexuellen Kontakt übertragen wird. Die infizierte Person kann das Virus vom Beginn der Inkubation bis eine Woche nach Auftreten der Hautläsionen übertragen. Es gibt keine Heilung für Herpes genitalis und antivirale Medikamente verringern lediglich die Häufigkeit von Ausbrüchen. Zusätzlich können weitere spezifische Medikamente zur Behandlung der Symptome eingenommen werden. Die Genetik spielt eine entscheidende Rolle bei der Prädisposition für eine Infektion mit dem Herpes genitalis. Es wurde nachgewiesen, dass bestimmte genetische Varianten im TLR3-Gen mit einer geringeren Veranlagung zur Ansteckung mit dem Herpes-simplex-Virus Typ 2 verbunden sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TLR3	rs13126816	AA
TLR3	rs3775291	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Abhängig von Ihrem Genotyp haben Sie eine sehr geringe Veranlagung für eine Infektion mit dem Herpes-simplex-Virus Typ 2. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22552940

Viren, Bakterien und Pilze

Zirrhose aufgrund von Hepatitis B

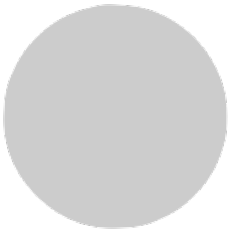
Hepatitis B, verursacht durch das Hepatitis-B-Virus (HBV), kann eine schwere Infektion sein, die zu Leberschäden führt. Sie verläuft oft asymptomatisch, bis sich Komplikationen entwickeln. Die Genetik beeinflusst die Veranlagung für eine Hepatitis-B-Erkrankung. Mutationen in Genen wie ESR1 und NOD2 sind mit einem erhöhten Risiko verbunden. Eine Impfung ist entscheidend für die Verhinderung einer Infektion. Bluttests ermöglichen eine Diagnose, und die Behandlung umfasst antivirale Medikamente. Zur Vorbeugung gehört die medizinische Versorgung bei Verdacht auf eine Infektion.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ESR1	rs2234693	TT
LOC1053	rs2227982	GG
NOD2	rs2066845	GG
NOD2	rs2066844	CC
STAT4	rs7574865	TT
TLR3	rs3775290	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Aufgrund Ihres Genotyps sind Sie nicht besonders anfällig für eine Hepatitis-B-bedingte Zirrhose. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6616055/

Viren, Bakterien und Pilze

Ambulant erworbene Lungenentzündung

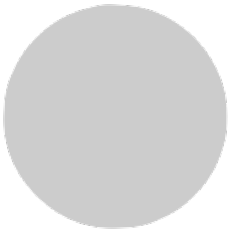
Die sogenannte ambulant erworbene Pneumonie (CAP) oder ambulant erworbene Pneumonie bezieht sich auf eine Lungenentzündung in allen ihren Varianten, die sich eine Person außerhalb des Gesundheitssystems, also im täglichen Leben, zuzieht. CAP ist eine Lungeninfektion, die durch mehrere Mikroorganismen (Bakterien, Viren und Pilze) verursacht werden kann, Menschen jeden Alters betrifft und als Folge der Füllung der sauerstoffabsorbierenden Bereiche der Lunge (Alveolen) auftritt. Infolgedessen wird die Funktion der Lunge gehemmt, was zu Symptomen wie Atemnot, Fieber, Brustschmerzen und Husten führt. Die Behandlung dieser Pathologie hängt normalerweise von dem Mikroorganismus ab, der sie erzeugt hat. Die Genetik spielt eine wesentliche Rolle bei der Entwicklung dieser Krankheit, da Varianten im Gen IL6-AS1 mit der Entwicklung einer ambulant erworbenen Lungenentzündung in Verbindung gebracht wurden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CYP1A1	rs2606345	AC
IL6 AS1	rs1800795	CC
TNFRSF1	rs1061622	TG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Aufgrund Ihres Genotyps sind Sie nicht besonders anfällig für eine ambulant erworbene Lungenentzündung. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19900796/

Viren, Bakterien und Pilze

Schwere Krankenhauspneumonie

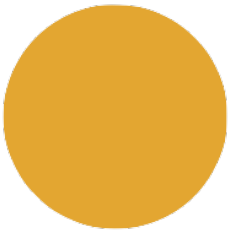
Die im Krankenhaus erworbene Pneumonie (HAP) oder nosokomiale Pneumonie ist eine im Krankenhaus erworbene Lungeninfektion, die bei Patienten normalerweise 48–72 Stunden nach der Aufnahme auftritt. Diese Krankheit wird hauptsächlich durch Bakterien verursacht, obwohl sie auch durch Viren und Pilze verursacht werden kann. Nach Harnwegsinfektionen handelt es sich um die zweithäufigste nosokomiale Infektion (15–20 % der Gesamtzahl). Im Allgemeinen handelt es sich bei einer nosokomialen Pneumonie um eine schwere und lebensbedrohliche Erkrankung, und die Genetik kann eine wichtige Rolle bei der Anfälligkeit für die Entwicklung eines schweren Stadiums einer Lungenentzündung spielen. Es wurde nachgewiesen, dass Menschen mit spezifischen Varianten in den Genen ABCB1 und AGTR1 eine größere Prädisposition für eine Krankenhauspneumonie haben, was zu einem längeren Krankenhausaufenthalt führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCB1	rs1045642	AA
AGTR1	rs5186	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Aufgrund Ihres Genotyps besteht bei Ihnen eine hohe Veranlagung für eine schwere, im Krankenhaus erworbene Lungenentzündung. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24127120

Viren, Bakterien und Pilze

Bronchitis

Bronchitis ist eine Atemwegserkrankung, die durch eine Entzündung der Bronchien verursacht wird und Husten, pfeifende Atemgeräusche, Kurzatmigkeit und Brustschmerzen verursacht. Obwohl Umweltfaktoren wie die Belastung durch Tabakrauch und Luftschadstoffe die Entstehung der Krankheit beeinflussen können, spielen auch genetische Faktoren eine Rolle. Insbesondere wurde das LOC100287329-Gen mit einer genetischen Veranlagung für Bronchitis in Verbindung gebracht. Dieses Gen produziert ein Protein namens Alpha-Lymphoid-Tumor-Nekrose-Faktor, das an der Entzündungsreaktion unseres Körpers beteiligt ist. Untersuchungen haben gezeigt, dass bestimmte genetische Varianten des LOC100287329-Gens die Anfälligkeit für Bronchitis erhöhen können. Daher könnte das Verständnis der Rolle des LOC100287329-Gens bei der Entstehung von Bronchitis dazu beitragen, neue Therapieansätze für die Krankheit zu entwickeln.

Multivariate Analyse

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1002	rs909253	AG
LOC1002	rs1041981	AC

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Aufgrund Ihres Genotyps haben Sie keine besondere Veranlagung, an einer Bronchitis zu leiden. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5524954/pdf/41598_2017_Article_6791.pdf

Allergien und Unverträglichkeiten

Laktoseintoleranz

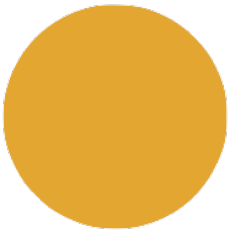
Laktose ist der wichtigste natürlich vorkommende Zucker in Milch und Milchprodukten. Sie entsteht durch die Vereinigung eines Moleküls aus Glukose und einem anderen aus Galackose, zwei einfachen Zuckern, die der Körper zur Energiegewinnung verwendet. Das Enzym Laktase ist für den Abbau unerlässlich, um Laktose in Glukose und Galaktose umzuwandeln, ein Schlüsselprozess bei bestimmten Immun- und neuronalen Prozessen. Manche Menschen können nicht genug Laktase produzieren, und infolgedessen wird Laktose nicht verdaut und fermentiert im Darm, wodurch Blähungen, Verdauungsbeschwerden, Blähungen und/oder Durchfall entstehen.
Es gibt genetische Faktoren, die bei der Aufnahme von Laktose eine wichtige Rolle spielen, wie im Fall des Gens MCM6, das im direkten Zusammenhang mit diesem Prozess steht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MCM6	rs4988235	GG

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Ihrem Genotyp zufolge haben Sie eine Veranlagung für Schwierigkeiten bei der Verstoffwechselung von Laktose. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/jbmr.83

Allergien und Unverträglichkeiten

DAO-Mangel und Migräne

Diaminoxidase (DAO) ist das Enzym, das für die Reduzierung von Histamin verantwortlich ist, einem Molekül, mit dem unser Körper auf andere Substanzen reagiert, die er als schädlich einstuft. Bei einem DAO-Mangel reichert sich Histamin an, was zu Allergien und lästigen Symptomen führt, die durch die Aufnahme von Nahrungsmitteln mit hohem Histamingehalt wie Tomaten, Fischkonserven, verarbeiteten Soßen oder Milchprodukten u.a. verstärkt werden können. Eine der bekanntesten Folgen eines DAO-Mangels sind Migräne, aber auch Schwindel, Reizdarmsyndrom, Morbus Crohn, Bauchschmerzen, Übelkeit und/oder Erbrechen, Blutdruckveränderungen oder Herzrhythmusstörungen können auftreten.
Das Gen AOC1 ist für die Produktion des Enzyms DAO verantwortlich und mehrere Studien bestätigen, dass Mutationen in diesem Gen eine Anfälligkeit für das unzureichende Funktionieren dieses Prozesses und der daraus folgenden Erzeugung verringerter DAO-Werte verursachen.

Multivariate Analyse

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AOC1	rs2052129	GG
AOC1	rs1049793	GC

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Ihrem Genotyp zufolge haben Sie eine normale Veranlagung für eine reduzierte Aktivität des DAO-Enzyms. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21488903/

Allergien und Unverträglichkeiten

Schalentierallergie

Eine Schalentierallergie ist eine kritische Reaktion des Immunsystems auf Proteine, die hauptsächlich in Krebstieren vorkommen. Garnelen und andere Schalentiere sind eine der häufigsten Ursachen für Nahrungsmittelallergien. Die Symptome sind vielfältig und können von leichten Reizungen im Kontaktbereich mit Nahrungsmitteln (Lippen, Zunge, Mund) über Entzündungen im Rachenbereich, die das Atmen erschweren oder sogar unmöglich machen können, bis hin zu einer lebensbedrohlichen Reaktion namens Anaphylaxie reichen. Auf genetischer Ebene wurden Mutationen im TH2LCRR-Gen mit einem erhöhten Risiko für die Entwicklung einer Allergie gegen Garnelen und analog auch gegen andere Krebstiere in Verbindung gebracht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IL13	rs20541	GG
TH2LCRR	rs1800925	CC
Unknown	rs9275596	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Basierend auf Ihrem Genotyp ist Ihre Veranlagung für eine Schalentierallergie normal. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33175217/

Allergien und Unverträglichkeiten

Quecksilberansammlung

Quecksilber ist ein Schwermetall, das vor allem durch den Verzehr von Fisch in den Körper des Menschen gelangt, vom Darmtrakt aufgenommen, über das Blut transportiert und in verschiedenen Körperorganen angereichert wird. Erhöhte Konzentrationen dieses Schwermetalls können insbesondere bei Säuglingen, Kindern und schwangeren Frauen zu Schäden am Magen-Darm-Trakt, dem Nervensystem und den Nieren führen. Auf genetischer Ebene wurde nachgewiesen, dass es einigen Personen aufgrund ihrer genetischen Veranlagung leichter fällt, Quecksilber in ihrem Blut anzusammeln. Insbesondere kodieren die Gene GCLC und GSTP1 für ein Enzym, das dabei hilft, den Körper von toxischen Verbindungen wie Quecksilber zu entgiften und Zellschäden zu reduzieren.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GCLC	rs17883901	GG
GSTP1	rs1138272	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Basierend auf Ihrem Genotyp ist Ihre Veranlagung zur Anreicherung von Quecksilber im Blut normal. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16599007/

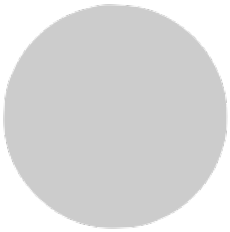
Allergien und Unverträglichkeiten

Allergischer Schnupfen

Allergische Rhinitis ist eine Entzündung der Nasenschleimhaut, deren Symptome denen einer Erkältung ähneln: Nasenjucken, Niesen, laufende Nase und verstopfte Nase, rote und tränende Augen, Husten und juckender Gaumen. Manchmal kann es zu Asthma oder ... kommen Ekzem. Seine Ursache ist die Exposition gegenüber bestimmten Allergenen, hauptsächlich Pollen, Hausstaubmilben, Pilzen oder Tierepithelien. Die Symptome treten normalerweise kurz nach dem Kontakt mit dem Allergen auf. Zu seiner Behandlung wird manchmal eine spezifische Immuntherapie eingesetzt, die aus der kontrollierten Verabreichung eines Extrakts besteht Die Substanz, auf die der Patient allergisch reagiert, bis die Symptome nachlassen. Die Erkrankung kann vererbbar sein oder auch nicht. Dennoch wurde auf genetischer Ebene die Korrelation des GLI3-Gens mit allergischer Rhinitis bestätigt, was auf eine wesentliche Rolle bei der Veranlagung für allergische Rhinitis schließen lässt leiden unter dieser Pathologie.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Prädisposition, die der Mehrheit der Bevölkerung ähnelt. Andere genetische und klinische Faktoren können Einfluss nehmen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23817571

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GLI3	rs4724100	TC
Unknown	rs6898653	AA
Unknown	rs216518	CC
Unknown	rs2155219	TT
Unknown	rs17513503	CC

Allergien und Unverträglichkeiten

Allergie gegen Gräserpollen

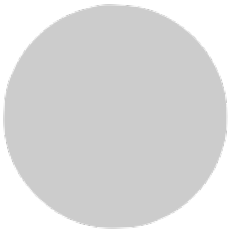
Gräser sind krautige, einkeimblättrige Pflanzen mit mehr als 800 Gattungen und 12.000 bekannten Arten, darunter Weizen, Kanariengras, Hafer, Reis, Zuckerrohr, Rasen und Unkraut. Ihr Pollen ist dafür bekannt, bei vielen Menschen Allergien auszulösen, die sich in Symptomen wie verstopfter Nase, tränenden Augen, Nesselsucht und in extremen Fällen sogar in einem anaphylaktischen Schock äußern. Die Genetik spielt eine wichtige Rolle bei dieser Art von Allergie, wie Varianten im DNAH5-Gen und anderen zeigen, die mit einer höheren oder geringeren Anfälligkeit für Gräserallergien in Zusammenhang stehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HLA	rs7775228	TT
LOC1019	rs631208	AG
DNAH5	rs6554809	TC
Unknown	rs7617456	AG
Unknown	rs2155219	TT
Unknown	rs17513503	CC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Prädisposition, die der Mehrheit der Bevölkerung ähnelt. Andere genetische und klinische Faktoren können Einfluss nehmen.

Weitere Informationen:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23817571/

Biomarker und andere

Kalziumspiegel

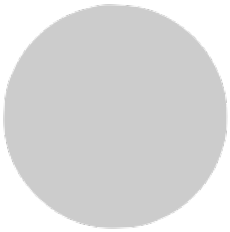
Kalzium ist für das normale Funktionieren mehrerer Organsysteme von entscheidender Bedeutung, und seine Serumkonzentration ist streng reguliert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CASR	rs1801725	GG
DGKD	rs1550532	GC
GCKR	rs780094	TC
LINC007	rs10491003	TC
CARS1	rs7481584	GG
LOC1053	rs7336933	GG
CYP24A1	rs1570669	AG
WDR81	rs12150338	CC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24068962

Biomarker und andere

Phosphorspiegel

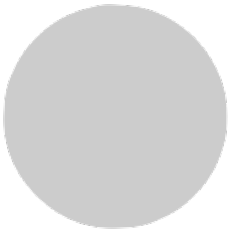
Phosphor ist ein essentielles Mineral, das die Zellenergie aufrechterhält und das Skelett mineralisiert. Da die komplexen Wirkungen von Ionentransportern und regulatorischen Hormonen die Phosphorkonzentrationen im Serum regulieren, kann die genetische Variation interindividuelle Variationen im Phosphorstoffwechsel bestimmen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NBPF3	rs1697421	CC
CSTA	rs17265703	AG
IP6K3	rs9469578	CC
PDE7B	rs947583	TT
FERRY3	rs2970818	TT

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20558539

Biomarker und andere

Magnesiumspiegel

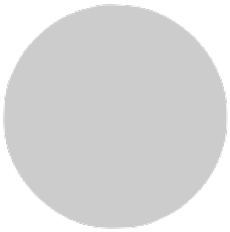
Magnesium, Kalium und Natrium, Kationen, die üblicherweise im Serum gemessen werden, sind an vielen physiologischen Prozessen beteiligt, darunter Energiestoffwechsel, Nerven- und Muskelfunktion, Signalübertragung sowie Flüssigkeits- und Blutdruckregulierung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MUC1	rs4072037	CC
SHROOM	rs13146355	GG
LOC1079	rs7965584	AA
LOC1019	rs3925584	TC
LOC1001	rs2592394	GG
MECOM	rs448378	AG

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20700443

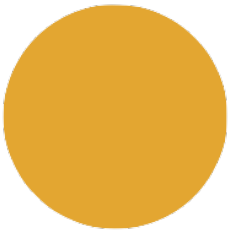
Biomarker und andere

Plasma Omega-6 mehrfach ungesättigte Fettsäurewerte (Dihomo-Gamma-Linolensäure)

Omega6 (n6) Mehrfach ungesättigte Fettsäuren (PUFAs) und ihre Metaboliten sind an der Zellsignalisierung, Entzündung, Gerinnung und anderen wichtigen biologischen Prozessen beteiligt. Genetische Komponenten, wie Varianten von Genen der Fettsäure-Desaturase (FADS), bestimmen die Zusammensetzung von n6 PUFAs.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine größere Veranlagung als der Großteil der Bevölkerung, unter abnormalen Werten zu leiden.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24823311

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PDXDC1	rs2280018	CC
TMEM25	rs102275	TC
IL23R	rs7517847	TG
C10orf12	rs17009617	GG
FADS1	rs174550	CC
FADS2	rs2727270	TC
PDXDC1	rs1136001	TT
FTLP19	rs2069036	TC
FADS1	rs174547	CC
PDXDC1	rs4985155	AG
TMEM39	rs16829840	CC
PDXDC1	rs1741	GC
ELOVL2	rs2236212	GC
FADS1	rs174555	CC

Biomarker und andere

Beta-2-Mikroglobulin-Plasmaspiegel

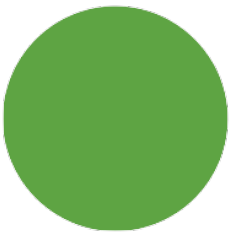
Beta-2-Mikroglobulin (B2M) ist ein Protein, das auf der Oberfläche vieler Zellen vorkommt, einschließlich derjenigen, die das Immunsystem bilden, und kann daher als Marker für die Aktivität des Immunabwehrsystems angesehen werden. Wenn es in hohen Konzentrationen gefunden wird, kann es auf ein überaktives Abwehrsystem oder das Vorliegen einer Krankheit hinweisen, obwohl es keine Diagnose einer bestimmten Krankheit ist. Andererseits können niedrige Werte dieses Proteins auf ein geschwächtes Immunsystem oder das Vorliegen einer Nieren- oder Herz-Kreislauf-Erkrankung hinweisen. Die Genetik spielt eine entscheidende Rolle bei der Regulierung dieses Proteins, und insbesondere Varianten im TRIM31-Gen können unter anderem den zirkulierenden Beta-2-Mikroglobulinspiegel beeinflussen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TRIM31	rs2023472	GG
HLA B	rs2523608	GG
MICA AS1	rs16899524	CC
SH2B3	rs3184504	CC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben sie eine bessere Veranlagung als die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23417110

Biomarker und andere

Glykierte Hämoglobinwerte

Glykosyliertes Hämoglobin oder HbA1c misst den durchschnittlichen Blutzuckerspiegel der letzten zwei bis drei Monate. Es ist ein entscheidender Indikator als Maß für die Blutzuckerkontrolle und auch als diagnostisches Kriterium für Diabetes, da es dabei hilft, festzustellen, wie gut die Krankheit kontrolliert wird. Ein hoher Wert kann auf eine unzureichende Kontrolle und ein erhöhtes Risiko für Diabetes-Komplikationen hinweisen, während ein guter Wert darauf hindeutet, dass Diabetes entweder nicht vorliegt oder unter Kontrolle ist. Wissenschaftliche Studien haben bestätigt, dass unter anderem Varianten im FADS2-Gen den glykosylierten Hämoglobinspiegel beeinflussen können und stellen somit den Einfluss der Genetik auf diesen Marker sicher.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMG5	rs6684514	AG
LOC1079	rs9399137	TC
FADS2	rs174570	CC
PIEZO1	rs9933309	CC
MYO9B	rs11667918	TC
ANK1	rs4737009	GG
FN3KRP	rs1046875	AG
ABCB11	rs3755157	CC
CDKAL1	rs7772603	TT
GCK	rs1799884	CC
SLC30A8	rs13266634	TC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24647736

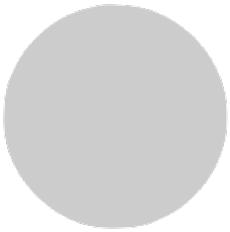
Biomarker und andere

Gesamtproteinspiegel im Serum

Man könnte sagen, dass Serum der flüssige Teil des Blutes ist, der nach der Entfernung von Blutkörperchen (wie roten und weißen Blutkörperchen) und Blutplättchen zurückbleibt und Elemente wie Wasser, Salze, Zucker, Proteine und andere notwendige Verbindungen enthält für das Funktionieren Ihres Körpers. Die im Blutserum vorhandenen Proteine spielen eine entscheidende Rolle bei der Regulierung und Überwachung mehrerer biologischer Prozesse in unserem Körper und spiegeln nicht nur unseren allgemeinen Gesundheits- und Ernährungszustand wider, sondern können auch durch Krankheiten, Infektionen und Ernährungsungleichgewichte wie Unterernährung beeinträchtigt werden , Krebs sowie Herz-Kreislauf-, Nieren- und Entzündungserkrankungen. Auf genetischer Ebene wurde unter anderem bestätigt, dass Varianten im RPS11-Gen die Veranlagung für abnormale Serumproteinspiegel beeinflussen können.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TNFRSF1	rs4561508	TC
intergeni	rs204999	AG
TNFRSF1	rs4561508	TC
GCKR	rs1260326	TC
ARID5B	rs2675609	TT
RPS11	rs2280401	GG
TNFRSF1	rs4561508	TC
intergeni	rs204999	AG
ELL2	rs3777200	CC
GCKR	rs1260326	TC
RPS11	rs2280401	GG

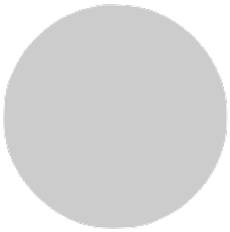
Biomarker und andere

GGT-Werte

GGT (Gamma-Glutamyl-Transferase) ist eine Art Leberenzym, das im Stoffwechselprozess von Aminosäuren essentiell ist und sich durch seine Fähigkeit auszeichnet, potenzielle Lebererkrankungen zu diagnostizieren. Eine niedrige GGT ist in vielen Fällen nicht auf eine Krankheit zurückzuführen, sondern einfach auf eine unausgewogene Ernährung mit spezifischen Nährstoff- und Vitamindefiziten. Erhöhte Blutwerte können jedoch auf eine Lebererkrankung oder eine Schädigung der Gallengänge hinweisen, den Röhren, durch die die Galle in die Leber gelangt und diese verlässt. Umweltfaktoren wie Alkoholkonsum, bestimmte Medikamente und einige Krankheiten können diese Werte direkt beeinflussen, aber wir finden auch einen entscheidenden Einfluss in unserer genetischen Vererbung. Insbesondere können bestimmte Genvarianten wie PNPLA3 den GGT-Spiegel im Blut beeinflussen.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22001757

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PNPLA3	rs738409	CG
NBPF3	rs1976403	AC
RNU6	rs6984305	TA
LOC1053	rs10819937	CC
ABO	rs579459	CC
JMJD1C	rs7923609	GG
FADS2	rs174601	TT
ST3GAL4	rs2236653	TC
ASGR1	rs314253	TC
ABHD12	rs7267979	AA
LOC1019	rs1497406	AA
CEPT1	rs1335645	AA
EFHD1	rs2140773	AC
SLC2A2	rs10513686	GG
HPRT1P2	rs6888304	AA
MLXIPL	rs17145750	CC
DLG5	rs754466	AA
HNF1A	rs7310409	AG
EXOC3L4	rs944002	AA
RORA	rs339969	AC
CD276	rs8038465	CC
LOC1027	rs4581712	CC
SOX9 AS1	rs9913711	CC
FUT2	rs516246	TT
MICAL3	rs1076540	TC
GGT1	rs2073398	GC

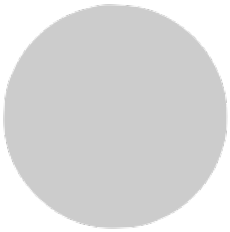
Biomarker und andere

Glycerophospholipidspiegel

Phosphoglyceride oder Glycerophospholipide sind Lipidmoleküle der Phospholipidgruppe, die die Zellmembran bilden und daher eine entscheidende Rolle für die Struktur und Funktion von Membranen spielen, insbesondere für die Signalübertragung und Erkennbarkeit von Zellen. Ein ausreichender Anteil dieser Lipide ist für das ordnungsgemäße Funktionieren und die Struktur der Zellen unerlässlich, und Veränderungen in ihrem Spiegel können die Membranflüssigkeit und -funktionalität beeinträchtigen. Die Genetik ist ein Einflussfaktor und wissenschaftlich validierte Studien haben unter anderem Varianten im MYRF-Gen als entscheidenden Faktor bei der Regulierung von Glycerophospholipiden identifiziert.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26068415

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PKD2L1	rs603424	AG
MYRF	rs174536	AC
MYRF	rs174537	TG
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
FADS1	rs174546	TC
FADS1	rs174546	TC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174547	CC
FADS1	rs174550	CC
FADS1	rs174555	CC
FADS2	rs968567	TT
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174576	AA
FADS2	rs174578	TA
FADS2	rs174578	TA
SYNE2	rs7157785	GG
GPHN	rs1077989	AA
GPHN	rs1077989	AA

Biomarker und andere

Serumalbuminspiegel

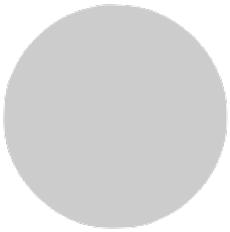
Albumin ist ein von der Leber produziertes Protein, das im Blutserum am häufigsten vorkommt. Es ist wichtig für die Regulierung des osmotischen Gleichgewichts, der Beziehung zwischen den Flüssigkeiten innerhalb der Zelle (intrazellulär) und ihrer äußeren Umgebung (extrazellulär) sowie für den Transport verschiedener Moleküle. Ein verringerter Albuminspiegel kann ein Warnsignal für eine mögliche Nieren- oder Lebererkrankung sein; Ein niedriger Albuminspiegel weist in der Regel auf eine Dehydrierung hin. Auf jeden Fall sind zu hohe oder zu niedrige anormale Werte nicht unbedingt mit einem Gesundheitsproblem verbunden. Es hat sich gezeigt, dass bestimmte Medikamente einen Einfluss auf den Albuminspiegel haben können, auch die Genetik ist ein wichtiger Einflussfaktor. Insbesondere wurden Varianten in Genen wie FRMD5 identifiziert, die die Serumalbuminkonzentration beeinflussen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MIR22HG	rs11078597	TT
ACTBP9	rs694419	TC
RPS11	rs2280401	GG
FRMD5	rs16948098	GG
TNFRSF1	rs4561508	TC
FKBPL	rs204999	AG
LOC1079	rs2675609	TT
HPN AS1	rs11671010	TT
CHRNA3	rs12914385	CC
ELL2	rs3777200	CC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100

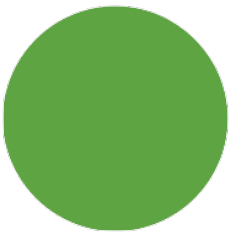
Biomarker und andere

Phospholipidspiegel (Plasma)

Phospholipide sind eine Quelle essentieller Fettsäuren und fungieren als entscheidende Komponenten bei der Bildung und Funktion von Zellmembranen. Sie sind daher von entscheidender Bedeutung für die Gewährleistung einer optimalen Zellgesundheit und fungieren als biologisches Vehikel für die Absorption fettlöslicher Vitamine, wie z A, D, E und K. Gespeicherte Lipide stellen den Energievorrat des Körpers dar und sind eine Energiequelle während des Trainings. Veränderungen im Gleichgewicht dieser Lipide können unter anderem ein Vorbote von Stoffwechselstörungen und Herz-Kreislauf-Problemen sein. Die Ernährung und der Stoffwechsel des Einzelnen sind entscheidende Faktoren für die Konzentration dieser Lipide. Wissenschaftliche Studien haben jedoch den Einfluss der Genetik auf diesen Prozess gezeigt. Insbesondere wurde hervorgehoben, dass Varianten in Genen wie LCT die Veranlagung für abnormale Phospholipidspiegel beeinflussen.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben sie eine bessere Veranlagung als die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21829377

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TMEM25	rs102275	TC
MYRF	rs174536	AC
RPLP0P2	rs1692120	GG
FADS1	rs174547	CC
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174448	AG
FEN1	rs4246215	TT
LCT	rs16832011	AA
TMEM25	rs174538	AA
MYRF	rs174535	TC
FADS1	rs174550	CC
FADS2	rs174574	AC
ELOVL2	rs3798713	GC
BEST1	rs1109748	AC
LOC1019	rs1514178	TT
ELOVL2	rs3734398	TC
SYCP2L	rs4713103	TG
RAB3IL1	rs2521572	TG
DAGLA	rs198426	CC
GCKR	rs780094	TC
LOC1053	rs9586179	TT
RPS2P37	rs4963452	TC
STIM2	rs6844153	TT
ELOVL2	rs2236212	GC
ELOVL2	rs4711171	TC

Biomarker und andere

Aortenwurzelgröße

Echokardiographische Messungen der linksventrikulären (LV) Struktur und Funktion sind vererbbare Phänotypen von Herz-Kreislauf-Erkrankungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC35F1	rs89107	GG
TMEM23	rs17132261	TC
SMG6	rs10852932	GG
PRDM6	rs17470137	GG
HMGA2	rs4026608	TT
LINC023	rs10770612	AA
LOXL1	rs893817	GG

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung für normale Werte wie die Mehrheit der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19584346

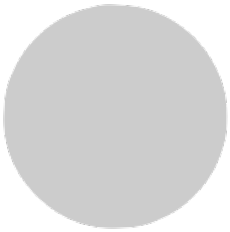
Biomarker und andere

Herzfrequenz

Eine erhöhte Ruheherzfrequenz ist mit einem höheren Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen assoziiert.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TFPI	rs4140885	GG
LOC1053	rs180242	AA
RNU3P3	rs17796783	TT
SYT10	rs7980799	AC
LOC1053	rs17287293	AA
CD46	rs11118555	TT
MYH6	rs365990	AA
LOC1053	rs1015451	CC
ACHE	rs13245899	AG
FADS1	rs174549	AG
SLC35F1	rs11153730	TT
KIAA1755	rs6127471	TT
CCDC141	rs17362588	GG
GNB4	rs7612445	TG
CHRM2	rs2350782	TT
NKX2 5	rs6882776	AA
LOC1053	rs13030174	AA
FNDC3B	rs9647379	GG
RFX4	rs2067615	TT
CPNE8	rs826838	TC
RBFOX1	rs11645781	GG
SLC10A7	rs10213084	GG
RNU4	rs11154027	TC
LOC1079	rs11578508	AG
HMGN2P	rs17083533	GG
LOC1019	rs7722600	AA

Biomarker und andere

Bilirubinspiegel

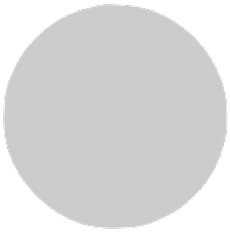
Bilirubin ist ein gelblicher Farbstoff, der beim Abbau roter Blutkörperchen entsteht, durch die Leber gelangt und schließlich aus dem Körper ausgeschieden wird. Unterdurchschnittliche Werte stellen kein Problem dar, ungewöhnlich hohe Werte können jedoch darauf hindeuten, dass die Leber Bilirubin nicht richtig ausscheidet, was auf eine Lebererkrankung oder -schädigung hinweisen kann. Es gilt daher als wesentlicher Indikator zur Erkennung bestimmter Erkrankungen. Während Lebererkrankungen ein häufiger Faktor sind, der diese Werte beeinflusst, spielen auch genetische Faktoren eine Rolle. Variationen in bestimmten Genen wie UGT1A10 spielen eine Rolle bei der Bestimmung des Bilirubinspiegels.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
UGT1A10	rs6742078	GG
HIST1H1T	rs12206204	CC
ARHGEF7	rs4773330	GG
SLCO1B1	rs4149056	TT

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19414484

Biomarker und andere

Schilddrüsenhormonspiegel

Schilddrüsenhormone, die von der Schilddrüse produziert werden, regulieren den Stoffwechsel und das Wachstum. Bei etwa 10 % der Menschen kommt es im Laufe ihres Lebens zu abnormalen Spiegeln dieser Hormone. Hypothyreose, gekennzeichnet durch einen niedrigen Schilddrüsenhormonspiegel, führt zu Müdigkeit, Kälteunverträglichkeit, Apathie, Depression, Gedächtnisstörungen, trockener Haut, brüchigen Haaren und Nägeln, Gewichtszunahme, Verstopfung und übermäßiger Schläfrigkeit. Umgekehrt kann eine Hyperthyreose mit erhöhten Werten zu Gewichtsverlust und unregelmäßigem Herzschlag führen. Genetische Varianten wie das PDE10A-Gen beeinflussen den Schilddrüsenhormonspiegel und unterstreichen die Bedeutung der Genetik in diesem Prozess.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23408906

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PDE8B	rs6885099	AG
PDE10A	rs753760	CC
LOC1053	rs10799824	AG
LOC1053	rs3813582	TC
LOC1079	rs9472138	CC
LINC0151	rs11755845	CC
LOC1079	rs10032216	TT
IGFBP	rs13015993	AA
SOX9	rs9915657	TT
NFIA	rs334699	GG
FGF7	rs10519227	TT
PRDM11	rs17723470	CC
DET1	rs17776563	GG
INSR	rs4804416	TT
	rs657152	AA
ITPK1	rs11624776	CC
NRG1	rs7825175	AG
LINC006	rs1537424	TT
SASH1	rs9497965	TC
GLIS3	rs1571583	GG
DIO1	rs2235544	AC
LHX3	rs7860634	AG
PTCSC2	rs7045138	TC
LOC1053	rs11726248	GG
LPCAT2	rs6499766	AA
LOC1005	rs7240777	AG

Biomarker und andere

Eosinophilenspiegel

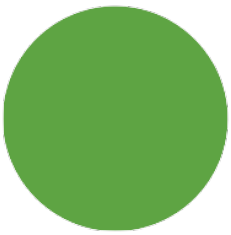
Eosinophile, eine Vielzahl weißer Blutkörperchen, sind für die Reaktion auf Allergien und Infektionen unerlässlich. Diese Zellen spielen eine entscheidende Rolle bei der Immunantwort, insbesondere bei der Bekämpfung von Parasiten und allergischen Reaktionen. Diagnostisch können hohe Eosinophilenwerte auf eine parasitäre Infektion oder eine anhaltende allergische Reaktion hinweisen. Andererseits können niedrige Werte auf ein geschwächtes Immunsystem, Stress oder die Einnahme bestimmter Medikamente wie Betablocker oder Kortikosteroide hinweisen. Auch die Genetik hat sich als Einflussfaktor erwiesen, und insbesondere Varianten im IL1RL1-Gen können unter anderem mit der Anzahl der Eosinophilen im Blut korrelieren. Diese Beziehung gibt Ärzten ein klareres Bild von der Immungesundheit einer Person und kann die Behandlungen entsprechend anpassen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IL1RL1	rs1420101	CC
LOC1027	rs12619285	AA
TMED10P	rs4857855	CC
SH2B3	rs3184504	CC
IRF1 IL5	rs4143832	TG
WDR36	rs2416257	CC
TNXB	rs2269426	AA

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben sie eine bessere Veranlagung als die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198610

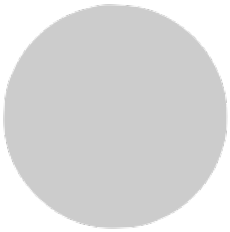
Biomarker und andere

Neutrophilenspiegel

Neutrophile sind Leukozyten vom Granulozytentyp (weiße Blutkörperchen), auch polymorphkernige Granulozyten genannt. Sie sind die häufigste Art weißer Blutkörperchen und spielen eine entscheidende Rolle bei der Abwehr des Körpers gegen Infektionen. Sie reagieren schnell auf die Anwesenheit von Fremdkörpern und sind in der Anfangsphase der Immunantwort unerlässlich. Ein niedriger Anteil an Neutrophilen (Neutropenie) erschwert dem Körper die Abwehr von Infektionen und erhöht die Wahrscheinlichkeit, dass die Person krank wird. Erhöhte Werte führen zu einer Erkrankung, die als neutrophile Leukozytose bekannt ist. Hierbei handelt es sich um eine normale Immunreaktion unter anderem auf Infektionen, Verletzungen, Entzündungen oder bestimmte Medikamente. Es wurde gezeigt, dass unter anderem Variationen im CDK6-Gen mit dem Neutrophilenspiegel im Blut korrelieren, was bestätigt, dass die Genetik ein wichtiger Einflussfaktor ist.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25096241

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CDK6	rs445	CC
Intergeni	rs8078723	TT
Intergeni	rs8078723	TT
PSMD3	rs4794822	TC
PSMD3	rs4794822	TC
AK12388	rs6936204	TC

Biomarker und andere

Interleukin 6 und Entzündung

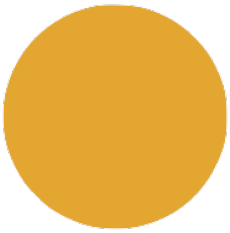
Interleukin 6 (IL-6) ist ein proinflammatorisches Zytokin, das zur Abwehr des Wirts gegen Infektionen und Gewebeschäden beiträgt. Allerdings führt die übertriebene und übermäßige Synthese von IL-6 bei der Bekämpfung von Umweltstress zu einer schweren und akuten systemischen Entzündungsreaktion, die als „Zytokinsturm" bekannt ist, da hohe IL-6-Spiegel den IL-6-Weg aktivieren können. Koagulation und vaskuläre Endothelzellen hemmen die Myokardfunktion. Wie bereits in der Literatur gezeigt, sind erhöhte zirkulierende Spiegel proinflammatorischer Zytokine mit Lungenentzündungen und einer ausgedehnten Lungenbeteiligung bei SARS-Patienten verbunden. Auch die Genetik spielt eine Schlüsselrolle, da das IL6R-Gen mit der genetischen Anfälligkeit für solche Entzündungen in Verbindung gebracht wird.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IL6R	rs4537545	TT
IL6 AS1	rs1800796	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Abhängig von Ihrem Genotyp sind Sie für einen ungewöhnlich hohen Interleukin-6-Spiegel prädisponiert. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2668154/pdf/nihms45547.pdf

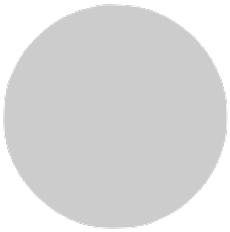
Biomarker und andere

Thrombozytenwerte

Blutplättchen, auch Thrombozyten genannt, sind Fragmente von Blutzellen, die vom Knochenmark produziert werden und für die Blutgerinnung unerlässlich sind. Sie tragen zur Reparatur beschädigter Blutgefäße bei und verhindern übermäßige Blutungen. Wenn Ihr Blut einen Mangel an Blutplättchen aufweist, spricht man von Thrombozytopenie und es besteht möglicherweise das Risiko mittelschwerer bis schwerer Blutungen. Ungewöhnlich hohe Blutplättchenwerte erhöhen das Risiko der Bildung von Blutgerinnseln (Thromben), die den Blutfluss im Körper blockieren können. Wenn sich ein Thrombus von der Stelle bewegt, an der er entstanden ist, spricht man von einer Embolie. Der Thrombus oder die Embolie blockiert die Sauerstoffversorgung und den Blutfluss zum umliegenden Gewebe und kann erhebliche Schäden verursachen. Auf genetischer Ebene zeigen Studien, dass unter anderem Varianten im MFN2-Gen einen Einfluss auf die Blutplättchenwerte haben.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139419

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MFN2	rs2336384	TT
DNM3	rs10914144	TC
TMCC2	rs1668871	TT
GCSAML	rs7550918	TT
TRIM58	rs3811444	CC
EHD3	rs625132	GG
THADA	rs17030845	CC
LOC3398	rs7641175	AG
ARHGEF3	rs1354034	TC
PDIA5	rs3792366	AG
KLHL8	rs7694379	GG
F2R	rs17568628	TT
MEF2C	rs700585	TC
IRF1	rs2070729	CC
CARMIL1	rs441460	AA
HLA B	rs3819299	TT
HLA DOA	rs399604	TT
BAK1	rs210134	AG
LOC1079	rs9399137	TC
CTB	rs342275	TC
HYAL4	rs4731120	AA
AK3	rs409801	TC
RCL1	rs13300663	CG
CDKN2A	rs3731211	AA
PSMD13	rs505404	TG
FEN1	rs4246215	TT
CBL	rs4938642	GG
LOC1053	rs7342306	GG
BAZ2A	rs941207	CG
SH2B3	rs3184504	CC
RPH3A	rs17824620	CC

Biomarker und andere

Anzahl weißer Blutkörperchen

Weiße Blutkörperchen sind eine Art von Blutkörperchen, die im Knochenmark produziert und in Blut und lymphatischen Geweben vorkommen. Weiße Blutkörperchen sind Teil des Immunsystems des Körpers. Diese helfen dem Körper, Infektionen und andere Krankheiten zu bekämpfen. Die Typen der weißen Blutkörperchen sind Granulozyten (Neutrophile, Eosinophile und Basophile), Monozyten und Lymphozyten (T-Zellen und B-Zellen).

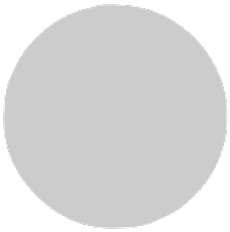
Die Anzahl der weißen Blutkörperchen ist eine gängige klinische Messung der Vollblutzahltests und variiert stark zwischen gesunden Personen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LINC0156	rs4328821	AA
EPS15L1	rs10411936	AG
LOC1019	rs1449263	TC
LINC0156	rs9880192	GC
CCDC26	rs10098310	GG
LOC1053	rs10980800	TC
PSMD3	rs8078723	TT
HCG22	rs2517510	TT
PSMD3	rs4794822	TC

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21738480

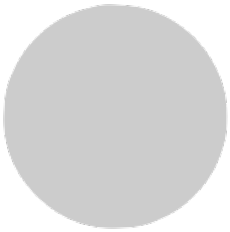
Biomarker und andere

Monozytenspiegel

Monozyten gehören zu den Agranulozyten, einer Art weißer Blutkörperchen oder Leukozyten. Sie sind Teil des Immunsystems, verantwortlich für die Bekämpfung bestimmter Infektionen und auch an der Entzündungsreaktion beteiligt. Ein veränderter Monozytenspiegel kann bedeuten, dass das Immunsystem geschwächt ist oder eine Krankheit bekämpft. In beiden Fällen stehen meist infektiöse Prozesse im Zusammenhang, etwa eine bösartige Grippe, eine Blutinfektion, Virusinfektionen, infektiöse Mononukleose, Mumps, Masern oder parasitäre Infektionen. Gelegentlich können auch spezifische medizinische Behandlungen die Monozytenwerte beeinflussen. Zusätzlich zu all diesen Krankheiten kann die Genetik eine Rolle spielen, und es wurde gezeigt, dass unter anderem Varianten im ITGA4-Gen den Monozytenspiegel im Blut beeinflussen.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23314186

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ITGA4	rs2124440	GG
RPN1	rs2712381	CC
ACKR2	rs2228467	TC
PTGR1	rs2273788	CC
IRF8	rs424971	TC

Biomarker und andere

Androgenspiegel

Androgene stellen eine Gruppe von Steroidhormonen dar, die eine wesentliche Rolle bei der Manifestation männlicher physiologischer Merkmale wie Körper- und Gesichtsbehaarung, Stimmton oder Körperfettverteilung spielen. Sie werden hauptsächlich in den Hoden produziert, spielen eine wesentliche Rolle bei der Entwicklung in der Pubertät und bei der reproduktiven Gesundheit im Erwachsenenalter und werden häufig als Indikatoren für bestimmte Pathologien verwendet. Niedrige Androgenspiegel können den Sexualtrieb, die Stimmung und die Fähigkeit zum Muskelaufbau beeinträchtigen. Umgekehrt können ungewöhnlich hohe Werte unter anderem zu Stimmungsschwankungen, Akne oder Veränderungen des Hautbildes führen. Es wird angenommen, dass mehr als die Hälfte der Variabilität der zirkulierenden Androgenspiegel genetisch beeinflusst ist. Insbesondere Variationen im SHBG-Gen können unter anderem den Androgenspiegel im Blut beeinflussen.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22936694

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
REEP3	rs10822184	TT
SHBG	rs727428	TC
LOC1053	rs5934505	CC
ATP1B2	rs72829446	CC

Biomarker und andere

Uromodulin-Spiegel

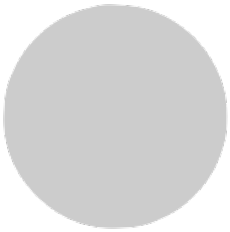
Uromodulin, auch Tamm-Horsfall-Glykoprotein genannt, ist das Hauptprotein im menschlichen Urin. Seine Hauptfunktion besteht darin, als Abwehrkomponente des Harntrakts zu fungieren und als Indikator für die Nierenfunktion zu dienen. Hohe Uromodulinspiegel im Urin sind mit einer geringeren Rate an Harnwegsinfektionen und Nierenlithiasis (Nierensteinen) verbunden. Auf genetischer Ebene wurde unter anderem festgestellt, dass bestimmte Varianten im UMOD-Gen einen Einfluss auf die Wahrscheinlichkeit abnormaler Uromodulinspiegel haben. Durch die Erforschung dieser genetischen Zusammenhänge können wichtige Daten zur Vorbeugung, Diagnose und Behandlung von Nierenerkrankungen gewonnen werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PDILT	rs12446492	TT
UMOD	rs12917707	TG
MARCHF	rs4533720	AA
PDILT	rs4494548	GG

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24578125

Biomarker und andere

Harnsäurespiegel

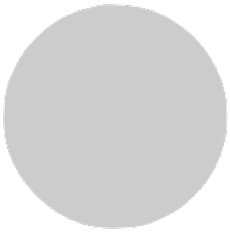
Purine sind essentielle organische Verbindungen, die unser Körper zum Aufbau der DNA verwendet und die aus bestimmten Nahrungsmitteln und Getränken gewonnen werden. Wenn wir zu viele davon haben oder der Körper sie nicht richtig verarbeiten kann, können sie in Harnsäure umgewandelt werden, ein Abfallprodukt, das beim Abbau von Purinen entsteht und normalerweise über die Nieren und den Urin ausgeschieden wird. Manchmal kommt es zu einer Ablagerung, die nadelartige Kristalle in den Gelenken bilden kann, die sogenannte Gicht, eine schmerzhafte Form der Arthritis. Andererseits ist ein niedriger Harnsäurespiegel im Blut selten und verursacht in der Regel keine gesundheitlichen Probleme. Auf genetischer Ebene korrelieren unter anderem Varianten im GCKR-Gen mit einer Veranlagung zu abnormalen Harnsäurewerten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PDZK1	rs12129861	AG
GCKR	rs780094	TC
SLC2A9	rs734553	TG
ABCG2	rs2231142	GG
CARMIL1	rs742132	AA
SLC17A1	rs1183201	TT
SLC16A9	rs12356193	AG
SLC22A11	rs17300741	AA
SLC22A1	rs505802	TT

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19503597

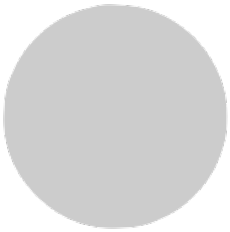
Biomarker und andere

Knochenmineraldichte

Die Knochenmineraldichte (BMD) ist der am weitesten verbreitete Prädiktor für das Frakturrisiko.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine ähnliche Veranlagung wie die Mehrheit der Bevölkerung, normale Werte zu haben.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22504420

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FABP3P2	rs9533090	TC
Intergeni	rs7932354	TC
AXIN1	rs9921222	TT
TMEM26	rs1053051	TT
RPS3AP2	rs13336428	GG
HROB	rs227584	AA
FAM210A	rs4796995	GG
CCDC170	rs4869742	TT
CPED1	rs13245690	AG
CBR1 AS1	rs4817775	AC
CPN1	rs7084921	TC
LOC1053	rs430727	CC
LOC1079	rs1564981	GG
DCDC1	rs163879	TT
RHEBL1	rs12821008	TC
DNM3	rs479336	TG
LOC1079	rs2887571	AA
FOXL1	rs10048146	AG
FUBP3	rs7851693	CC
CSRNP3	rs1346004	AG
GPATCH1	rs10416218	CC
Intergeni	rs736825	CG
IDUA	rs3755955	AG
LOC1053	rs1878526	GG
JAG1	rs3790160	TT
KCNMA1	rs7071206	CC
USF3	rs1026364	GG
LOC1053	rs7953528	TT
LEKR1	rs344081	TT
RPL37AP	rs10835187	CC
LRP5	rs3736228	CC

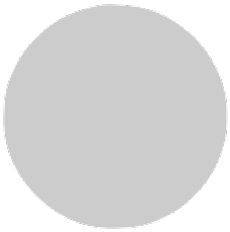
Biomarker und andere

Lungenvolumen

Das Lungenvolumen ist ein wesentlicher Einflussfaktor auf unsere Atemfunktion. Sie wird anhand der forcierten Vitalkapazität (FVC) gemessen, die das maximale Luftvolumen angibt, das bei maximaler Anstrengung ausgeatmet wird, ausgehend von einer maximalen Inspiration. Es wird als Volumen (in ml) ausgedrückt. Niedrige Werte dieses Indikators können auf eine Lungenobstruktion hinweisen. Als Analyseinstrument kommt die Spirometrie zum Einsatz, die unter anderem zur Diagnose und Überwachung von Atemwegserkrankungen wie Asthma und COPD (chronisch obstruktive Lungenerkrankung) eingesetzt wird. Umweltfaktoren wie Rauchen und Umweltverschmutzung können die Ergebnisse beeinflussen, aber auch die Genetik spielt eine wichtige Rolle. Es wurde festgestellt, dass bestimmte Varianten in Genen wie BMP6 die forcierte Vitalkapazität einer Person beeinflussen können.

GWAS-Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Laut dieser Studie haben Sie eine Veranlagung, ähnlich wie der Großteil der Bevölkerung.

Weitere Informationen:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24929828

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EFEMP1	rs1430193	AT
BMP6	rs6923462	TT
MIR129 2	rs4237643	GG
PRDM11	rs2863171	AA
WWOX	rs1079572	AA

Biomarker und andere

Langlebigkeit

Langlebigkeit wird als die Lebensdauer einer Person beschrieben und ist ein multifaktorielles Phänomen, das Umweltfaktoren, hauptsächlich Ernährung, Bewegung, Stress und andere Aspekte des Lebensstils sowie Genetik umfasst. Die Forschung zur genetischen Komponente der menschlichen Langlebigkeit hat sich auf Stressreaktions-Signalwege, DNA-Reparatur und Speicherung und Nutzung von Nährstoffen konzentriert. Diese Prozesse werden durch eine Vielzahl von Genen vermittelt, von denen einige als mögliche Determinanten der Langlebigkeit identifiziert wurden. Daher deuten die Beweise darauf hin, dass Genetik eine wichtige Rolle bei ihrer Bestimmung spielt, und spezifische Varianten in den IGF1R-Genen sind mit der natürlichen Neigung zur Langlebigkeit bei Männern verbunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IGF1R	rs2229765	AG
TAS2R16	rs978739	TC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Aufgrund Ihres Genotyps sind Sie nicht dazu veranlagt, ein langlebiger Mensch zu sein. Andere genetische und klinische Faktoren können eine Rolle spielen

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3487725/pdf/pone.0045232.pdf

Pharmakogenetik

Warfarin

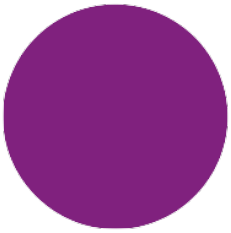
Warfarin ist ein Gerinnungshemmer, der normalerweise verwendet wird, um die Bildung von Blutgerinnseln und die Migration zu verhindern. Obwohl Warfarin ursprünglich als Pestizid (u.a. d-Con, Rodex) vermarktet wurde, ist es inzwischen das am häufigsten verschriebene orale Antikoagulans in Nordamerika. Warfarin hat mehrere Eigenschaften, die bei medizinischer Anwendung beachtet werden sollten, einschließlich seiner Fähigkeit, die Plazentaschranke während der Schwangerschaft zu überschreiten, was zu fetalen Blutungen, spontaner Abtreibung, Frühgeburt, Totgeburt und neonatalen Tod führen kann. Zusätzliche Nebenwirkungen wie Nekrose, violettes Zehensyndrom, Osteoporose, Klappen- und Arterienverkalkung sowie Arzneimittelwechselwirkungen wurden ebenfalls mit Warfarin dokumentiert. Warfarin beeinflusst die Blutviskosität nicht wirklich. Vielmehr hemmt es die Vitamin-k-abhängige Synthese von biologisch aktiven Formen verschiedener Gerinnungsfaktoren sowie verschiedener regulatorischer Faktoren.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
VKORC1	rs9923231	TC

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Patienten mit dem TC-Genotyp können möglicherweise eine niedrigere Warfarin-Dosis im Vergleich zu Patienten mit dem CC-Genotyp oder eine höhere Dosis im Vergleich zu Patienten mit dem TT-Genotyp benötigen. Andere genetische und klinische Faktoren können auch den Warfarindosisbedarf eines Patienten beeinflussen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/CN078029

Pharmakogenetik

Meperidin

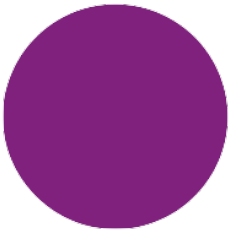
Ein narkotisches Analgetikum, das zur Linderung der meisten Arten von mittelschweren bis schweren Schmerzen, einschließlich postoperativer Schmerzen und Wehenschmerzen, eingesetzt werden kann. Eine längere Anwendung kann zur Abhängigkeit vom Morphintyp führen; Entzugserscheinungen treten schneller auf als bei Morphin und sind von kürzerer Dauer.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CREB1	rs2952768	TT

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Patienten mit dem TT-Genotyp können möglicherweise einen verringerten Bedarf an Opioid-Analgetika nach der Operation haben. Andere genetische und klinische Faktoren können ebenfalls eine Wirkung haben.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491

Pharmakogenetik

Pentazocin

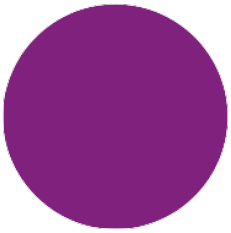
Das erste gemischte Agonist-Antagonist-Analgetikum, das auf den Markt kommt. Es ist ein Agonist an den Kappa- und Sigma-Opioidrezeptoren und hat eine schwache Antagonistenwirkung am Mu-Rezeptor.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CREB1	rs2952768	TT

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Patienten mit dem TT-Genotyp können möglicherweise nach einer Operation im Vergleich zu Patienten mit dem CC-Genotyp einen verringerten Bedarf an Opioid-Analgetika haben. Andere genetische und klinische Faktoren können den Bedarf an Opioiddosen eines Patienten beeinflussen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491

Pharmakogenetik

Morphium

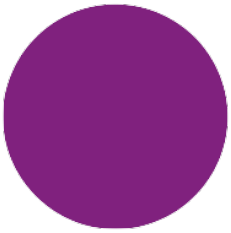
Das Hauptalkaloid im Opium und der Prototyp des Opiat-Analgetikums und Narkotikums. Morphium hat eine weitreichende Wirkung im zentralen Nervensystem und auf die glatte Muskulatur. Im Januar 2017 wurde Morphium zur Behandlung von chronischen Schmerzen zugelassen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CREB1	rs2952768	TT

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Patienten mit dem TT-Genotyp können möglicherweise nach einer Operation im Vergleich zu Patienten mit dem CC-Genotyp einen verringerten Bedarf an Opioid-Analgetika haben. Andere genetische und klinische Faktoren können den Bedarf an Opioiddosen eines Patienten beeinflussen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491

Pharmakogenetik

Aspirin

Aspirin, auch bekannt als Acetylsalicylsäure (ASS), ist ein Medikament zur Behandlung von Schmerzen, Fieber und Entzündungen. Zu den spezifischen entzündlichen Erkrankungen, bei denen Aspirin eingesetzt wird, gehören die Kawasaki-Krankheit, Perikarditis und rheumatisches Fieber. Aspirin ist ein nicht-steroidales entzündungshemmendes Medikament (NSAID) und wirkt ähnlich wie andere NSAIDs, unterdrückt aber auch die normale Funktion von Blutplättchen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PTGS1	rs10306114	AA

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Patienten mit dem AA-Genotyp, die mit Aspirin behandelt werden, können im Vergleich zu Patienten mit dem AG- oder GG-Genotyp ein vermindertes, wenn auch nicht fehlendes Risiko für eine Nichtansprechen auf Aspirin aufweisen. Andere genetische und klinische Faktoren können auch die Reaktion eines Patienten auf Aspirin beeinflussen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16493486

Pharmakogenetik

Simvastatin

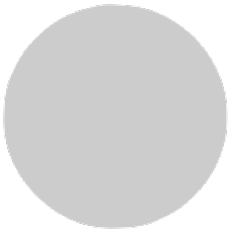
Simvastatin ist ein lipidsenkender Wirkstoff, der synthetisch aus der Fermentation von Aspergillus terreus gewonnen wird. Es ist ein potenter, wettbewerbsfähiger Inhibitor des 3-Hydroxy-3-methylglutaryl-Coenzyms A-Reduktase (Hydroxymethylglutaryl-COA-Reduktasen), das das ratenbegrenzende Enzym in der Cholesterinbiosynthese ist. Es kann auch die Produktion von Steroidhormonen beeinträchtigen. Durch die Induktion von hepatischen LDL-Rezeptoren erhöht es den Abbau von LDL-Cholesterin.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLCO1B1	rs4149056	TT

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Patienten mit dem TT-Genotyp können im Vergleich zu Patienten mit dem CT- oder CC-Genotyp ein geringeres Risiko für eine Simvastatin-bezogene Myopathie haben. Andere genetische und klinische Faktoren können auch das Risiko für die Toxizität eines Patienten beeinflussen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28482130

Pharmakogenetik

Pravastatin

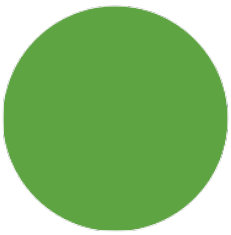
Pravastatin ist ein cholesterinsenkendes Mittel, das zu einer Klasse von Medikamenten gehört, die als Statine bekannt sind. Es wurde aus der mikrobiellen Transformation von Mevastatin gewonnen, dem ersten entdeckten Statin. Es handelt sich um eine ringgeöffnete Dihydroxysäure mit einer 6'-Hydroxylgruppe, die keine in vivo-Aktivierung erfordert. Pravastatin ist eines der Statine mit niedrigerer Wirksamkeit. Es wird jedoch angenommen, dass die erhöhte Hydrophilie Vorteile mit sich bringt, wie z.B. eine minimale Penetration durch lipophile Membranen peripherer Zellen, eine erhöhte Selektivität für hepatische Gewebe und eine Reduzierung der Nebenwirkungen im Vergleich zu Lovastatin und Simvastatin.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HMGCR	rs17244841	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Patienten mit dem AA-Genotyp, die mit Statinen behandelt werden, sprechen möglicherweise häufiger an als Patienten mit AT- oder TT-Genotyp. Andere genetische und klinische Faktoren können auch die Reaktion eines Patienten beeinflussen, wenn sie mit Statinen behandelt werden.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15199031

Pharmakogenetik

Methotrexat

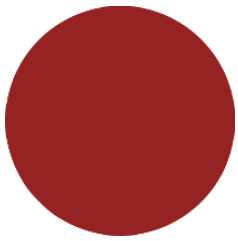
Ein antineoplastischer Antimetabolit mit immunsuppressiven Eigenschaften. Es ist ein Inhibitor der Tetrahydrofolat-Dehydrogenase und verhindert die Bildung von Tetrahydrofolat, das für die Synthese von Thymidylat, einem wesentlichen Bestandteil der DNA, notwendig ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MTHFR	rs1801133	AG

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Patienten mit AG-Genotyp und Leukämie oder Lymphom, die mit Methotrexat behandelt werden: 1) können eine schlechteres Ansprechen haben 2) können ein erhöhtes Toxizitätsrisiko darstellen 3) können eine niedrigere Dosis Methotrexat benötigen, und 4) können im Vergleich zu Patienten mit dem GG-Genotyp ein höheres Folatmangelrisiko darstellen. Im Vergleich mit Patienten mit dem AA-Genotyp ist das Gegenteil der Fall. Dieser Assoziierung wurde in mehreren Studien widersprochen. Andere Faktoren können

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22143415

Pharmakogenetik

Fluorouracil, Capecitabin, Pyrimidin-Analoga, Tegafur und Neoplasmen

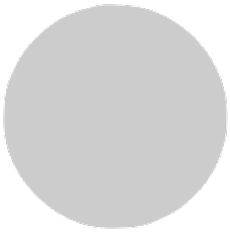
Fluorouracil (5-FU), unter anderem unter dem Markennamen Adrucil vertrieben, ist ein Medikament zur Behandlung von Krebs. Durch Injektion in eine Vene wird es bei Darmkrebs, Speiseröhrenkrebs, Magenkrebs, Bauchspeicheldrüsenkrebs, Brustkrebs und Gebärmutterhalskrebs eingesetzt. Als Creme wird es bei aktinischer Keratose und Basalzellkarzinom eingesetzt. Es ist ein wirksames Antimetabolit, das bei der Behandlung von Krebs eingesetzt wird. Es handelt sich um ein Medikament, das die Methylierungsreaktion von Desoxyuridinsäure blockiert und sie in Thymidylsäure umwandelt, indem es ein Enzym hemmt, das für die Synthese von Thymidin wichtig ist, das als Teil des DNA-Moleküls seine Bildung stoppt. Das Medikament ist spezifisch für die S-Phase des Zellphasenzyklus. 5-Fluorouracil ist an der Synthese von DNA beteiligt und hemmt in geringem Maße die Bildung von RNA. Beide Maßnahmen kombinieren sich, um ein Stoffwechselungleichgewicht zu fördern, das zum Zelltod führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DPYD	rs67376798	TT

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



TT-Genotyp-Patienten, die mit einer Fluorpyrimidin-basierten Chemotherapie behandelt werden, können 1) eine erhöhte Abwehr des Arzneimittels und 2) ein vermindertes, aber nicht abwesendes Risiko und eine geringere Schwere der Medikamententoxizität im Vergleich zu Patienten mit dem AT-Genotyp aufweisen. Die Kombination (FOLFOX, FOLFIRI oder FEC) und die Verabreichung des Medikaments können das Risiko für die Toxizität beeinflussen. Auch andere genetische und klinische Faktoren

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17700593

Pharmakogenetik

Vincristin

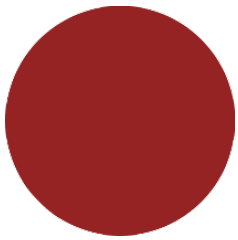
Vincristine ist ein Anti-Tumor-Vinca-Alkaloid, das aus der Vinca Rosea isoliert wurde. Es wird unter mehreren Markennamen vermarktet, von denen viele unterschiedliche Formulierungen haben, wie Marqibo (liposomale Injektion) und Vincasar. Vincristine ist für die Behandlung von akuter Leukämie, malignem Lymphom, Morbus Hodgkin, akuter Erythämie und akuter Panmyelose indiziert. Vincristin-Sulfat wird oft als Teil der Polychemotherapie gewählt, da es keine signifikante Knochenmarkunterdrückung (in empfohlenen Dosen) und eine einzigartige klinische Toxizität (Neuropathie) aufweist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CEP72	rs924607	TT

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Patienten mit dem TT-Genotyp können bei einer Behandlung mit Vincristin ein erhöhtes Risiko für Erkrankungen des peripheren Nervensystems aufweisen, verglichen mit Patienten mit dem CC- oder TC-Genotyp. Andere genetische und klinische Faktoren können auch die Reaktion eines Patienten auf Vincristin beeinflussen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25710658

Pharmakogenetik

Tacrolimus

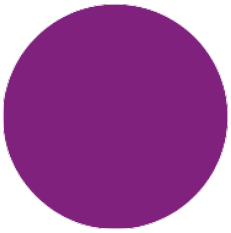
Tacrolimus (auch FK-506 oder Fujimycin) ist ein immunsuppressives Medikament, das hauptsächlich nach einer Organtransplantation eingesetzt wird, um die Aktivität des Immunsystems des Patienten und damit das Risiko einer Organabstoßung zu reduzieren. Es wird auch in einem topischen Präparat zur Behandlung von schwerer atopischer Dermatitis, schwerer refraktärer Uveitis, nach Knochenmarktransplantationen und der Hauterkrankung Vitiligo verwendet. Es wurde 1984 aus der Fermentationsbrühe einer japanischen Bodenprobe mit den Bakterien Streptomyces tsukubaensis entdeckt. Tacrolimus ist chemisch bekannt als Makrolid. Es reduziert die Aktivität der Peptidyl-Prolyl-Isomerase, indem es an das Immunophilin FKBP-12 (FK506 Bindungsprotein) bindet und einen neuen Komplex bildet. Dieser FKBP12-FK506-Komplex interagiert und hemmt Calcineurin und hemmt damit sowohl die T-Lymphozyten-Signaltransduktion als auch die IL-2-Transkription.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CYP3A4	rs2740574	TT

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Empfänger von Transplantaten mit dem TT-Genotyp (CYP3A4) können im Vergleich zu Patienten mit dem TC- oder CC-Genotyp eine verringerte Dosis Tacrolimus benötigen. Andere genetische und klinische Faktoren wie CYP3A5 (rs776746) können auch die Dosisanforderungen eines Patienten beeinflussen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23778326

Pharmakogenetik

Peginterferon Alfa-2b

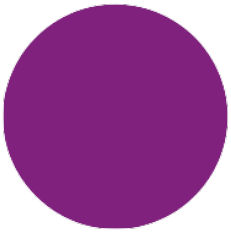
Peginterferon alfa-2b ist eine Form von rekombinantem Interferon, das als Teil der Kombinationstherapie zur Behandlung der chronischen Hepatitis C, einer infektiösen Lebererkrankung, die durch eine Infektion mit dem Hepatitis C Virus (HCV) verursacht wird, eingesetzt wird. HCV ist ein einzelsträngiges RNA-Virus, das in neun verschiedene Genotypen unterteilt ist, wobei Genotyp 1 der häufigste in den USA ist und 72% aller chronischen HCV-Patienten betrifft. Die Behandlungsmöglichkeiten für chronische Hepatitis C haben sich seit 2011 deutlich verbessert, mit der Entwicklung von Direct Acting Antivirals (DAAs), was zu einem geringeren Einsatz von Peginterferon alfa-2b führt. Peginterferon alfa-2b ist abgeleitet von der alfa-2b-Einheit des rekombinanten menschlichen Interferons und wirkt durch Bindung an menschliche Typ-1-Interferon-Rezeptoren. Die Aktivierung und Dimerisierung dieses Rezeptors induziert die angeborene antivirale Reaktion des Körpers, indem er die Janus-Kinase/Signalwandler und den Aktivator des Transkriptionsweges (JAK/STAT) aktiviert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IFNL4	rs12979860	TC

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Patienten mit dem TC-Genotyp und dem Hepatitis-C-Genotyp 1 weisen möglicherweise eine verminderte Reaktion (anhaltendes virologisches Ansprechen, SVR) auf, wenn im Vergleich zu Patienten mit dem CC-Genotyp Peg Interferon Alpha (2a, 2b) und Ribavirin verabreicht werden. Patienten mit dem TC-Genotyp können möglicherweise auch eine geringere spontane Abwehr bei akuten HCV-Infektionen als Patienten mit dem CC-Genotyp haben. Auch andere genetische und klinische Faktoren können einen Einfluss

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807

Pharmakogenetik

Ribavirin

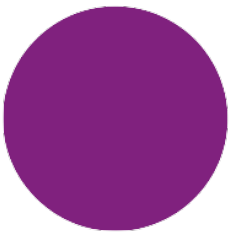
Erzeugung von Breitspektrum-Aktivität gegen mehrere RNA- und DNA-Viren, ist Ribavirin ein synthetisches Guanosinnukleosid und antivirales Mittel, das die Synthese viraler mRNA stört. Es ist in erster Linie für die Behandlung von Hepatitis C und viralem hämorrhagischem Fieber indiziert. HCV ist ein einzelsträngiges RNA-Virus, das in neun verschiedene Genotypen unterteilt ist, wobei Genotyp 1 der häufigste in den USA ist und 72% aller chronischen HCV-Patienten betrifft. Es wird berichtet, dass Ribavirin nur in den frühen Stadien des viralen hämorrhagischen Fiebers wirksam sein könnte, einschließlich Lasserfieber, Krim-Kongo-Hämorrhagisches Fieber, Venezuela-Hämorrhagisches Fieber und Hantavirus-Infektion. Ribavirin ist ein Prodrug, das in Nukleosidanaloga umgewandelt wird und die virale RNA-Synthese und das virale mRNA-Cappping blockiert. Vor der Entwicklung neuer Medikamente galt Ribavirin und die Dualtherapie als die erste Generation und Standard-Antivirenbehandlung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IFNL4	rs12979860	TC

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Patienten mit dem TC-Genotyp und dem Hepatitis-C-Genotyp 1 weisen möglicherweise eine verminderte Reaktion (anhaltendes virologisches Ansprechen, SVR) auf, wenn Peg Interferon Alpha (2a, 2b) und Ribavirin verabreicht werden. Sie können auch eine geringere spontane Abwehr bei akuten HCV-Infektionen aufweisen als Patienten mit dem CC-Genotyp. Andere genetische und klinische Faktoren können auch die Reaktion eines Patienten auf Interferon und Ribavirin beeinflussen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807

Pharmakogenetik

Sildenafil (Viagra)

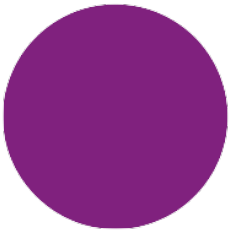
Sildenfail ist ein vasoaktives Mittel zur Behandlung der erektilen Dysfunktion und zur Verringerung der Symptome bei Patienten mit pulmonaler arterieller Hypertonie (PAH). Sildenafil erhöht den Spiegel des zweiten Botenstoffs cGMP, indem es seinen Abbau über die Phosphodiesterase Typ 5 (PDE5) hemmt. PDE5 kommt in besonders hohen Konzentrationen im Korpus cavernosum, dem Schwellkörper des Penis, vor. Es kommt auch in der Netzhaut und im Endothel vor. Erhöhte cGMP-Werte führen zu einer Vasodilatation, die die Entstehung und Aufrechterhaltung einer Erektion erleichtert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GNB3	rs5443	TC

Monovariante Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Patienten mit dem TC-Genotyp und erektiler Dysfunktion, die mit Sildenafil behandelt werden, haben wahrscheinlich eher weniger positive Erektionsreaktionen als Patienten mit dem TT-Genotyp. Andere genetische und klinische Faktoren können auch die Reaktion des Patienten auf Sildenafil beeinflussen.

Weitere Informationen:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12576843

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Isovalerianazidämie

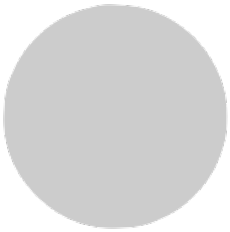
Die Isovalerianazidämie (IVA) ist eine autosomal-rezessiv vererbte organische Azidurie gekennzeichnet durch eine Isovaleryl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz. Sie weist eine große klinische Variabilität auf und kann sich im Kleinkindalter mit Erbrechen, Gedeihstörung, Anfällen, Lethargie, einem charakteristischen ‚Schweißfußgeruch", akuter Pankreatitis, und milder bis schwerer Entwicklungsverzögerung oder in der Kindheit mit metabolischer Azidose (verursacht durch langes Fasten, vermehrte proteinreiche Ernährung oder Infektionen) manifestieren. Sie kann tödlich enden, wenn sie nicht unverzüglich behandelt wird. Chronisch intermittierende Krankheitsverläufe und asyptomatische Patienten sind ebenso beschrieben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IVD	rs121434285	GG
IVD	rs34695403	CC
IVD	rs28940889	CC
IVD	rs398123683	TT
IVD	rs142761835	GG
IVD	rs748026507	TT
IVD	rs796051983	CC
IVD	rs765815516	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=33

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Malon- und Methylmalonazidurie, kombinierte

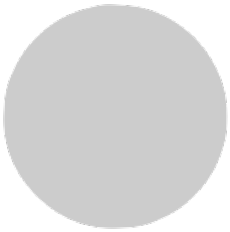
Die kombinierte Malon- und Methylmalonsäure-Azidämie (CMAMMA) ist eine seltene angeborene Stoffwechselstörung, die durch eine Erhöhung von Malonsäure (MA) und Methylmalonsäure (MMA) in den Körperflüssigkeiten gekennzeichnet ist, wobei die MMA-Werte höher sind als die MA-Werte. CMAMMA zeigt sich in der Kindheit mit metabolischer Azidose, Entwicklungsverzögerung, Dystonie und Gedeihstörung oder im Erwachsenenalter mit Krampfanfällen, Gedächtnisverlust und kognitivem Abbau.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACSF3	rs387907119	GG
ACSF3	rs370382601	AA
ACSF3	rs757905943	GG
ACSF3	rs752338222	GG
ACSF3	rs145583876	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289504

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel

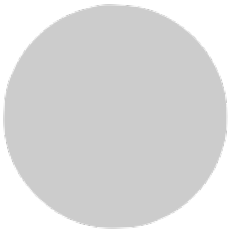
Methylmalonsäureanämie aufgrund eines Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangels ist eine seltene angeborene Stoffwechselerkrankung, die durch eine leichte bis mäßige, anhaltende Erhöhung der Methylmalonsäure im Plasma, Urin und Liquor gekennzeichnet ist. Die klinische Präsentation ist variabel und kann mit einer akuten metabolischen Dekompensation mit metabolischer Azidose (mit Erbrechen, Dehydratation, Verwirrung, Halluzinationen) einhergehen, unspezifische neurologische Symptome umfassen oder auch asymptomatisch sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MCEE	rs111033538	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=308425

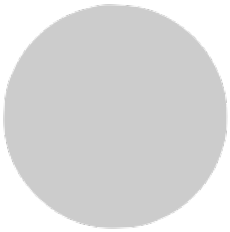
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente

Die Vitamin B12-resistente Methylmalonazidämie ist ein angeborener Defekt im Stoffwechsel des Vitamins B12 (Cobalamin) und gekennzeichnet durch rezidivierende ketoazidotische Krisen oder Episoden mit Erbrechen, Dehydratation, Muskelhypotonie und intellektuelles Defizit. Die Symptome sprechen nicht auf die Gabe von Vitamin B12 an. Zwei Typen der Vitamin B 12-resistenten Methylmalonazidämie werden unterschieden: mut0 und mut- (s. diese Termini).

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=27

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MMUT	rs121918249	AA
MMUT	rs121918251	CC
MMUT	rs121918252	CC
MMUT	rs121918253	CC
MMUT	rs121918254	CC
MMUT	rs121918256	TT
MMUT	rs121918257	GG
MMUT	rs398123276	TT
MMUT	rs398123278	GG
MMUT	rs727504020	GG
MMUT	rs727504022	CC
MMUT	rs753564352	CC
MMUT	rs200019422	CC
MMUT	rs564069299	CC
MMUT	rs777031588	TT
MMUT	rs796052002	GG
MMUT	rs796052007	AA
MMUT	rs796052006	AA
MMUT	rs760782399	GG
MMUT	rs796052005	TT
MMUT	rs779990936	GG
MMUT	rs777758903	GG
MMUT	rs753288303	CC
MMUT	rs772552898	GG
MMUT	rs778702777	CC
MMUT	rs879253852	GG
MMUT	rs774159791	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Auf Vitamin B12 reagierende Methylmalonazidämie

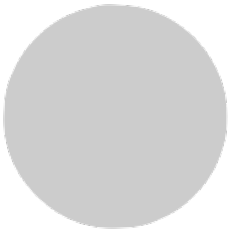
Eine angeborene Störung des Vitamin B12 (Cobalamin)-Stoffwechsels, die durch wiederkehrende ketoazidotische Komas oder vorübergehendes Erbrechen, Dehydration, Hypotonie und geistige Behinderung gekennzeichnet ist und auf Vitamin B12 reagiert. Es gibt drei Typen: cblA, cblB und cblD-Variante 2 (cblDv2).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MMAA	rs104893846	CC
MMAA	rs104893851	CC
MMAA	rs796051992	CC
MMAA	rs571038432	CC
MMAA	rs757548934	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=28

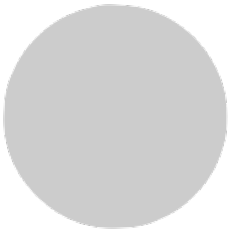
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Propionazidämie

Die Propionazidämie (PA) ist eine Organische Azidurie mit fehlender Aktivität der Propionyl- Coenzym A(CoA)-Carboxylase. Kennzeichnend sind lebensbedrohliche Krisen durch Stoffwechselentgleisung, neurologische Ausfälle und Kardiomyopathie.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PCCA	rs121964958	TT
PCCA	rs138149179	CC
PCCA	rs776496862	GG
PCCA	rs796052019	GG
PCCA	rs796052018	GG
PCCA	rs776281864	AA
PCCB	rs121964959	CC
PCCB	rs121964960	GG
PCCB	rs111033542	CC
PCCB	rs121964961	AA
PCCB	rs186710233	CC
PCCB	rs202247822	TT
PCCB	rs202247823	AA
PCCB	rs398123464	GG
PCCB	rs374722096	CC
PCCB	rs572246667	CC
PCCB	rs879253815	CC
PCCB	rs186031457	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Laktatazidose, kongenitale, Typ Saguenay-Lac-St. Jean

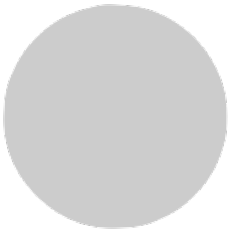
Die Kongenitale Laktatazidose Typ Saguenay-Lac St. Jean (SLSJ), eine französisch-kanadische Form des Leigh-Syndroms , ist eine mitochondriale Erkrankung und gekennzeichnet durch chronisch-metabolische Azidose, Muskelhypotonie, faziale Dysmorphien und verzögerte Entwicklung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LRPPRC	rs119466000	GG
LRPPRC	rs863224052	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=70472

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Azidose, renale tubuläre, distale

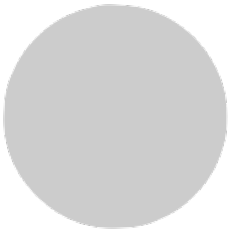
Die distale renale tubuläre Azidose (dRTA) zeichnet sich durch eine eingeschränkte Netto-Säurenausscheidung über den distalen Nierentubulus aus, die eine hyperchlorämische metabolische Azidose bewirkt. Die klassische Form ist oft mit einer Hypokaliämie assoziiert, während andere Formen der erworbenen dRTA entweder mit Hypokaliämie, Hyperkaliämie oder Normokalämie assoziiert sein könne.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC4A1	rs121912744	GG
SLC4A1	rs121912751	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=18

Erbliche Krankheiten (Genetik)

3-Methylglutaconazidurie Typ 1

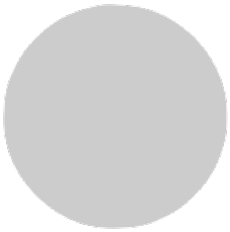
3-Methylglutaconsäureurie (3-MGA) Typ I ist eine angeborene Störung des Leucinstoffwechsels mit einem variablen klinischen Phänotyp, der von leicht verzögerter Sprache bis hin zu psychomotorischer Retardierung, Koma, Gedeihstörung, metabolischer Azidose und Dystonie reicht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AUH	rs387906755	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=67046

Erbliche Krankheiten (Genetik)

3-Methylglutaconazidurie Typ 7

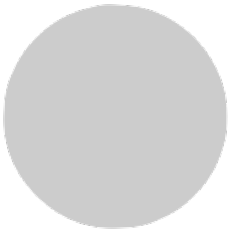
Eine seltene organische Azidurie, die durch eine erhöhte Ausscheidung von 3-Methylglutaconsäure im Urin gekennzeichnet ist und unterschiedlich mit Neutropenie (die manchmal wiederkehrende schwere Infektionen verursacht und möglicherweise zu Leukämie führt) und fortschreitenden neurologischen Manifestationen wie globaler Entwicklungsverzögerung, geistiger Behinderung, Hypotonie, Bewegungsstörung, einhergeht. und Anfälle. Es wurde auch über Mikrozephalie, Katarakt, Gesichtsdysmorphie, Wachstumsverzögerung, endokrine Anomalien und Kardiomyopathie berichtet. Die Bildgebung des Gehirns kann eine Hirn- oder Kleinhirnatrophie oder Anomalien der Basalganglien zeigen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CLPB	rs144078282	TT
CLPB	rs200203460	GG
CLPB	rs374473067	CC
CLPB	rs185461628	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=445038

Erbliche Krankheiten (Genetik)

3-Methylglutaconazidurie Typ 9

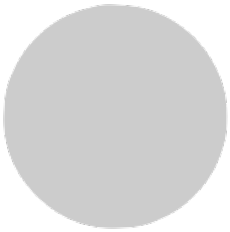
Eine seltene organische Azidurie, die durch den frühen Beginn einer globalen Entwicklungsverzögerung mit schwerer geistiger Behinderung, Krampfanfällen und 3-Methylglutaconazidurie gekennzeichnet ist. Weitere Merkmale sind Hypotonie, Hyperaktivität und aggressives Verhalten, Optikusatrophie oder Spastik. Die Bildgebung des Gehirns kann eine generalisierte Hirnatrophie und Anomalien der weißen Substanz zeigen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TIMM50	rs797044891	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=505216

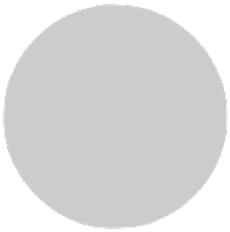
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Argininbernsteinsäure-Krankheit

Eine seltene genetische Störung des Harnstoffzyklus-Stoffwechsels, die typischerweise entweder durch eine schwere, bei Neugeborenen auftretende Form gekennzeichnet ist, die sich in den ersten Lebenstagen durch Hyperammonämie begleitet von Erbrechen, Unterkühlung, Lethargie und schlechter Nahrungsaufnahme manifestiert, oder durch spät einsetzende Formen, die sich manifestieren stress- oder infektionsbedingte episodische Hyperammonämie oder in einigen Fällen Verhaltensstörungen und/oder Lernschwierigkeiten oder chronische Lebererkrankung. Patienten weisen häufig eine Leberfunktionsstörung auf.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=23

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ASL	rs28941472	AA
ASL	rs28940286	CC
ASL	rs28941473	GG
ASL	rs28940287	CC
ASL	rs367543005	CC
ASL	rs374304304	CC
ASL	rs145138923	GG
ASL	rs142637046	GG
ASL	rs398123126	CC
ASL	rs201523601	GG
ASL	rs199938613	CC
ASL	rs751590073	GG
ASL	rs369879957	CC
ASL	rs770167670	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

D-2-Hydroxy-Glutarazidurie

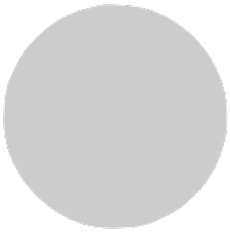
Die D-2-Hydroxyglutarazidurie (D-2-HGA) ist eine seltene, klinisch unterschiedlich verlaufende Form der 2-Hydroxyglutarazidurie und biochemisch gekennzeichnet durch erhöhte Konzentrationen von D-2-Hydroxyglutarsäure (D-2-HG) in Urin, Plasma und Zerebrospinalflüssigkeit.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
D2HGDH	rs753528947	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79315

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Formiminoglutaminsäure-Krankheit

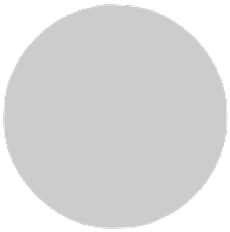
Eine seltene Störung des Folatstoffwechsels und -transports, die biochemisch durch erhöhtes Formiminoglutamat im Urin und Plasma aufgrund eines Glutamat-Formiminotransferase-Mangels gekennzeichnet ist und mit einem äußerst variablen klinischen Phänotyp einhergeht, der von Entwicklungsverzögerung, geistiger Behinderung und Anämie bis hin zu normaler Entwicklung ohne Anämie reicht. Ein erhöhter Hydantoin-5-propionsäure- und/oder Folatspiegel im Plasma kann ebenfalls damit verbunden sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FTCD AS1	rs140217223	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51208

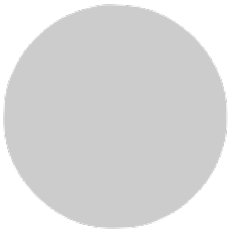
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Fumarazidurie

Die Fumarazidurie (FA), eine autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselstörung, ist in den meisten Fällen durch frühen Beginn und unspezifische klinische Symptome gekennzeichnet: Muskelhypotonie, schwere psychomotorische Beeinträchtigung, Krämpfe, Ateminsuffizienz, Probleme bei der Nahrungsaufnahme, häufige Hirnfehlbildungen und eine charakteristische Fazies. Einige Patienten weisen eine nur leichte geistige Beeinträchtigung auf.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=24

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FH	rs398123159	AA
FH	rs398123166	GG
FH	rs587781682	GG
FH	rs587782618	CC
FH	rs372505976	TT
FH	rs863223978	CC
FH	rs863224008	TT
FH	rs863224004	CC
FH	rs863223973	AA
FH	rs863224002	GG
FH	rs863224000	AA
FH	rs863223967	TT
FH	rs863223965	AA
FH	rs863224015	TT
FH	rs863223983	TT
FH	rs863223982	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mevalonazidurie

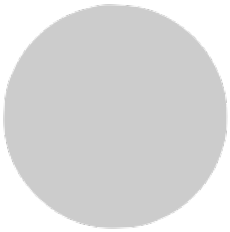
Eine seltene, schwere Form des Mevalonatkinase-Mangels (MKD), die durch dysmorphe Merkmale, Gedeihstörung, psychomotorische Verzögerung, Augenbeteiligung, Hypotonie, progressive Ataxie, Myopathie und wiederkehrende Entzündungsepisoden gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MVK	rs104895319	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=29

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Achondroplasie

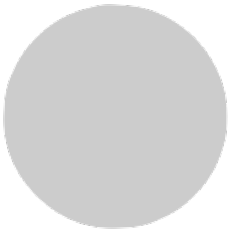
Eine primäre Knochendysplasie mit Mikromelie, gekennzeichnet durch Rhizomelie, ausgeprägte Lendenlordose, Brachydaktylie und Makrozephalie mit prominenter Stirn und Mittelgesichtshypoplasie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGFR3	rs28931614	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=15

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Achromatopsie

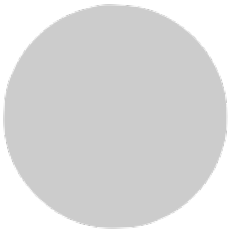
Eine seltene autosomal-rezessiv vererbte Netzhauterkrankung, die durch Farbenblindheit, Nystagmus, Photophobie und stark verminderte Sehschärfe aufgrund des Fehlens oder der Beeinträchtigung der Zapfenfunktion gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CNGA3	rs104893613	CC
CNGA3	rs104893614	GG
CNGA3	rs104893617	CC
CNGA3	rs137852608	CC
CNGA3	rs104893619	GG
CNGA3	rs104893620	CC
CNGA3	rs753625117	TT
CNGA3	rs141386891	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=49382

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Gastrisches Adenokarzinom und proximale Polyposis des Magens

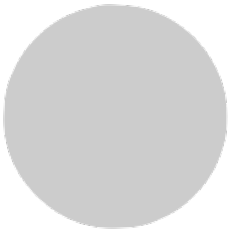
Das Adenokarzinom des Magens und die proximale Polyposis des Magens (GAPPS) ist ein seltener erblicher Magenkrebs, der durch eine proximale Magenpolyposis und ein erhöhtes Risiko für ein früh einsetzendes intestinales Adenokarzinom des Magenkörpers ohne duodenale oder kolorektale Polyposis gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
APC	rs879253784	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314022

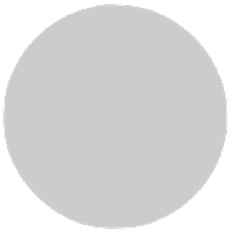
Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale Adrenoleukodystrophie

Eine seltene fortschreitende peroxisomale Störung, die durch endokrine Dysfunktion (Nebennierenversagen und manchmal Hodeninsuffizienz), fortschreitende Myelopathie, periphere Neuropathie und unterschiedlich fortschreitende Leukodystrophie gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=43

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCD1	rs128624215	CC
ABCD1	rs128624219	GG
ABCD1	rs128624220	CC
ABCD1	rs128624221	CC
ABCD1	rs128624224	CC
ABCD1	rs4010613	CC
ABCD1	rs193922094	TT
ABCD1	rs398123100	CC
ABCD1	rs398123102	GG
ABCD1	rs398123105	CC
ABCD1	rs398123106	CC
ABCD1	rs398123108	GG
ABCD1	rs727503786	CC
ABCD1	rs797044726	CC
BCAP31	rs193922097	GG
BCAP31	rs193922098	CC
BCAP31	rs398123110	GG
BCAP31	rs398123113	CC
BCAP31	rs797044610	AA

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Enzephalopathie mit assoziiertem Aminoacylase 1-Mangel

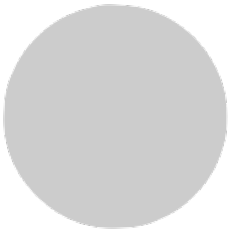
Ein angeborener Stoffwechselfehler, der durch ein charakteristisches Muster der Ausscheidung von N-Acetylaminosäuren im Urin und neurologische Symptome gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABHD14A	rs121912699	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137754

Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale Agammaglobulinämie

Eine klinisch variable Form der isolierten Agammaglobulinämie, einer angeborenen Immundefizienzerkrankung, die bei betroffenen Männern durch wiederkehrende bakterielle Infektionen im Säuglingsalter gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BTK	rs128620183	CC
BTK	rs128620187	GG
BTK	rs128620185	CC
BTK	rs128621201	GG
BTK	rs128621204	GG
BTK	rs128621210	AA
BTK	rs104894770	CC
BTK	rs193922124	GG
BTK	rs193922125	TT
BTK	rs193922131	CC
BTK	rs193922132	TT
BTK	rs193922133	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=47

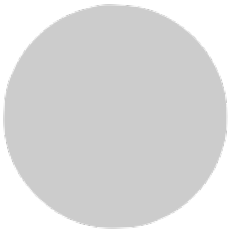
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Okulokutaner Albinismus Typ 1

Eine Form des okulokutanen Albinismus (OCA), die durch ein Spektrum der Hypopigmentierung von Haut, Haaren und Augen gekennzeichnet ist, das von geringer oder keiner Pigmentierung bis hin zu lokalisierter Pigmentierung reicht. Nystagmus, Photophobie und verminderte Sehschärfe sind häufig vorhanden. Zu den Subtypen gehören OCA1A, OCA1B, minimal pigmentierter okulokutaner Albinismus Typ 1 (OCA1-MP) und temperaturempfindlicher okulokutaner Albinismus Typ 1 (OCA1-TS).

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352731

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs28940876	CC
LOC1079	rs61754388	CC
LOC1079	rs121908011	GG
LOC1079	rs61753185	GG
LOC1079	rs28940880	GG
LOC1079	rs61754392	GG
LOC1079	rs61753178	CC
LOC1079	rs61753180	GG
LOC1079	rs61754387	AA
LOC1079	rs104894316	GG
LOC1079	rs104894317	GG
LOC1079	rs104894318	GG
LOC1079	rs61754381	TT
LOC1079	rs61754386	AA
LOC1079	rs62645917	CC
LOC1079	rs61754362	CC
LOC1079	rs61754365	GG
LOC1079	rs61754371	CC
LOC1079	rs62645904	CC
LOC1079	rs61754380	GG
LOC1079	rs797046082	AA
LOC1079	rs797046083	CC
LOC1079	rs758115945	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Albinismus, okulokutaner, Typ 2

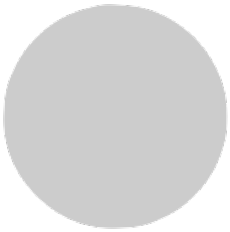
Der okulokutane Albinismus Typ 2 (OCA2), ein Typ des OCA und die häufigste Form des OCA in der afrikanischen Bevölkerung, ist gekennzeichnet durch eine variable Hypopigmentierung der Haut und der Haare, zahlreiche charakteristische okuläre Veränderungen und eine Fehlleitung der Sehnerven am Chiasma.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
OCA2	rs121918167	GG
OCA2	rs121918170	TT
OCA2	rs797045839	CC
OCA2	rs797045838	TT
OCA2	rs368124046	CC
OCA2	rs763819379	TT
OCA2	rs371963034	CC
OCA2	rs142988897	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79432

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Albinismus, okulokutaner, Typ 3

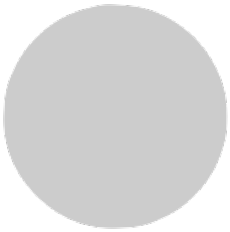
Der okulokutane Albinismus Typ 3 (OCA3), eine Form des okulokutanen Albinismus (OCA;), ist gekennzeichnet durch rotbraunen oder braunen Albinismus und tritt hauptsächlich in der afrikanischen Bevölkerung auf.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LURAP1L	rs281865424	GG
LURAP1L	rs776174514	TT
TYRP1	rs104894130	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79433

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Albinismus, okulokutaner, Typ 4

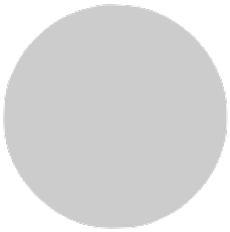
Der okulokutane Albinismus Typ 4 (OCA4), ein Typ des OCA , ist gekennzeichnet durch ein unterschiedliches Maß an Hypopigmentierung der Haut und der Haare, zahlreiche okuläre Veränderungen und eine Fehlleitung der Sehnerven am Chiasma.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC45A2	rs797045970	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79435

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Alkaptonurie

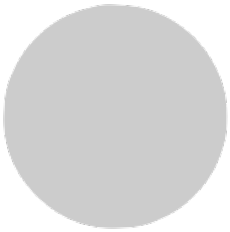
Eine seltene Störung des Phenylalanin- und Tyrosin-Stoffwechsels, die durch die Anhäufung von Homogentisinsäure (HGA) und ihrem Oxidationsprodukt, der Benzochinon-Essigsäure (BQA), in verschiedenen Geweben (z. B. Knorpel, Bindegewebe) und Körperflüssigkeiten (Urin, Schweiß) gekennzeichnet ist. Die Folgen sind: Dunkelfärbung des Urins an der Luft, grau-blaue Färbung der Skleren und der Ohrmuscheln (Ochronose) und eine invalidisierende Erkrankung der axialen und peripheren Gelenke (ochronotische Arthropathie).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HGD	rs28942100	GG
HGD	rs120074170	AA
HGD	rs28941783	CC
HGD	rs397515347	CC
HGD	rs120074173	TT
HGD	rs120074174	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=56

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Alpha-Thalassämie

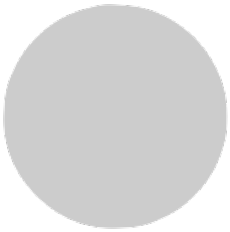
Die Alpha-Thalassämie ist eine erbliche Hämoglobinopathie, die durch eine beeinträchtigte Synthese der Alpha-Globin-Ketten gekennzeichnet ist, was zu einem variablen klinischen Bild je nach Zahl der betroffenen Allele führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HBA2	rs41464951	TT
HBA2	rs41397847	TT
HBA2	rs41417548	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=846

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Alpha-Mannosidose

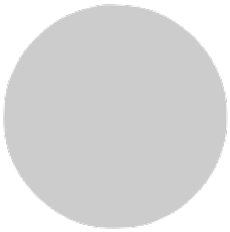
Eine angeborene lysosomale Speicherstörung, die durch Immunschwäche, Gesichts- und Skelettanomalien, Hörbehinderung und geistige Behinderung gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MAN2B1	rs121434331	GG
MAN2B1	rs80338680	GG
MAN2B1	rs80338677	CC
MAN2B1	rs80338681	AA
MAN2B1	rs398123455	CC
MAN2B1	rs398123456	CC
MAN2B1	rs398123457	AA
MAN2B1	rs775200333	GG
MAN2B1	rs561991886	CC
MAN2B1	rs768734132	CC
MAN2B1	rs779769525	GG
WDR83	rs370803545	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=61

Erbliche Krankheiten (Genetik)

ALG1-CDG

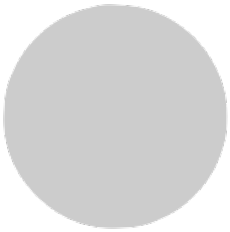
Eine schwere Form angeborener Störungen der N-verknüpften Glykosylierung, die durch schwere Entwicklungs- und psychomotorische Verzögerungen, Muskelhypotonie, hartnäckige früh einsetzende Anfälle und Mikrozephalie gekennzeichnet sind. Weitere Merkmale sind eine veränderte Blutgerinnung mit hoher Wahrscheinlichkeit von Blutungen oder Thrombosen, nephrotisches Syndrom, Aszites, Hepatomegalie, Kardiomyopathie, Augenmanifestationen (Strabismus, Nystagmus) und Immunschwäche. Die Krankheit wird durch Mutationen mit Funktionsverlust im Gen ALG1(16p13.3) verursacht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ALG1	rs28939378	CC
ALG1	rs121908340	CC
ALG1	rs151173406	CC
ALG1	rs374928784	GG
ALG1	rs369160589	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79327

Erbliche Krankheiten (Genetik)

ALG6-CDG

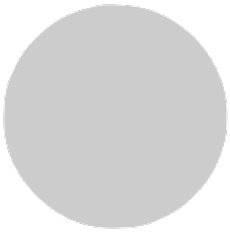
Eine Form angeborener Störungen der N-chromosomalen Glykosylierung, die durch Ernährungsprobleme, leichte bis mittelschwere neurologische Beteiligung mit Hypotonie, schlechter Kopfkontrolle, Entwicklungsverzögerung, Ataxie, Strabismus und Krampfanfällen gekennzeichnet sind, die von Fieberkrämpfen bis hin zu Epilepsie reichen. Es wurde auch über Netzhautdegeneration berichtet. Eine Minderheit der Patienten zeigt andere Manifestationen, insbesondere eine Beteiligung des Darms (z. B. Proteinverlust-Enteropathie) und der Leber. Die Krankheit wird durch Funktionsverlustmutationen des Gens ALG6(1p31.3) verursacht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ALG6	rs199682486	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79320

Erbliche Krankheiten (Genetik)

ALG8-CDG

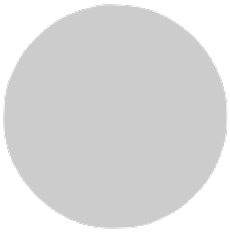
Eine Form angeborener Störungen der N-chromosomalen Glykosylierung, die durch gastrointestinale Symptome (Durchfall, Erbrechen, Ernährungsprobleme mit Gedeihstörung, Proteinverlust-Enteropathie), Ödeme und Aszites (einschließlich Hydrops fetalis), Hepatomegalie, renale Tubulopathie und Gerinnungsanomalien gekennzeichnet ist aufgrund von Thrombozytopenie, Hirnbeteiligung (psychomotorische Verzögerung, Krampfanfälle, Ataxie), Gesichtsdysmorphie (tief angesetzte Ohren und Retrognathie), Pes equinovarus und Muskelhypotonie. Es können auch Katarakte beobachtet werden. Die Prognose ist normalerweise schlecht. Die Krankheit wird durch Mutationen mit Funktionsverlust im Gen ALG8(11q14.1) verursacht, die zu einer Blockade im ersten Schritt der Proteinglykosylierung führen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ALG8	rs121908293	TT
ALG8	rs200888240	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79325

Erbliche Krankheiten (Genetik)

ATTRV30M-Amyloidose

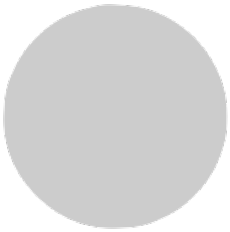
Die familiäre Amyloid-Polyneuropathie (FAP) oder Transthyretin-Amyloid-Polyneuropathie (TTR) ist eine progressive sensomotorische und autonome Neuropathie, die im Erwachsenenalter beginnt. Gewichtsverlust und Herzbeteiligung sind häufig; Es können auch Augen- oder Nierenkomplikationen auftreten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TTR	rs28933979	GG
TTR	rs121918069	TT
TTR	rs121918070	AA
TTR	rs76992529	GG
TTR	rs121918076	TT
TTR	rs121918082	GG
TTR	rs121918091	TT
TTR	rs121918093	GG
TTR	rs121918098	AA
TTR	rs267607161	GG
TTR	rs386134269	AA
TTR	rs11541790	CC
TTR	rs730881169	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85447

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Familiäre primäre lokalisierte kutane Amyloidose

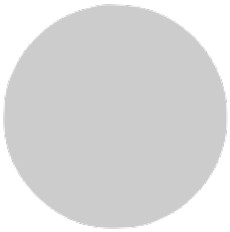
Eine seltene primäre kutane Amyloidose, die durch familiäres Auftreten von Flechten- und/oder Makula-Amyloidose aufgrund von fibrillärer Degeneration und Apoptose basaler Keratinozyten gekennzeichnet ist, gefolgt von der Umwandlung filamentöser Massen in Amyloidmaterial in der papillären Dermis. Bei den Patienten kommt es typischerweise zu einem juckenden Ausschlag gruppierter hyperkeratotischer Papeln, die zu hyperkeratotischen Plaques verschmelzen können, mit einer Vorliebe für die unteren Gliedmaßen (Flechtenamyloidose) oder mit hyperpigmentierten Flecken, manchmal mit einem netzförmigen Muster, die am häufigsten auf dem Rücken auftreten. Brust- oder interskapulare Bereiche (Makula-Amyloidose).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
OSMR	rs387906822	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353220

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Amyloidose, primäre systemische

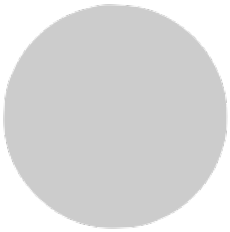
Das Multiple Myelom (MM) ist ein bösartiger Plasmazelltumor, der durch eine Überproduktion abnormaler Plasmazellen im Knochenmark und eine Zerstörung des Skeletts gekennzeichnet ist. Die klinischen Merkmale sind Knochenschmerzen, Nierenfunktionsstörung, Immunschwäche, Anämie und das Vorhandensein abnormaler Immunglobuline (Ig).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BRAF	rs121913355	CC
FGFR3	rs78311289	AA
KRAS	rs121913527	CC
KRAS	rs121913240	TT
NRAS	rs121913250	CC
TP53	rs28934576	CC
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs587781288	CC
TP53	rs730882005	CC
TP53	rs876660333	AA
TP53	rs17849781	GG
TP53	rs764146326	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314701

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Anämie, dyserythropoetische, kongenitale, Typ I

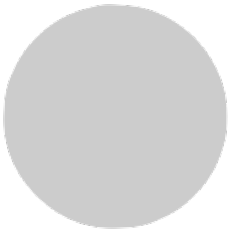
Die Kongenitale dyserythropoetische Anämie Typ I (CDA I) ist eine hämatologische Krankheit mit gestörter Erythropoese. Charakteristisch ist eine moderate bis schwere makrozytäre Anämie, gelegentlich begleitet von Gliedmassen- oder Nagel-Deformitäten und Skoliose.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CDAN1	rs80338694	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98869

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Anämie, dyserythropoetische, kongenitale, Typ II

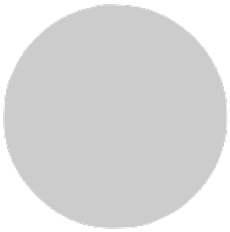
Die Kongenitale dyserythropoietische Anämie Typ II (CDA II) ist die häufigste Form der CDA . Charakteristische Symptome sind Anämie, Ikterus und Splenomegalie. Häufige Symptome sind Eisenüberlastung der Leber und Gallensteine.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SEC23B	rs121918221	GG
SEC23B	rs121918222	CC
SEC23B	rs398124225	CC
SEC23B	rs199939108	CC
SEC23B	rs727504145	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98873

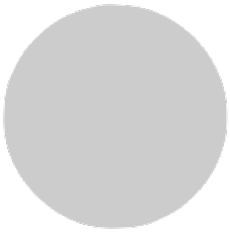
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Sichelzellkrankheit

Eine schwere Form der Sichelzellenanämie (SCD), die durch Homozygotie für das Sichelhämoglobin (HbS)-Gen gekennzeichnet ist und sich akut mit schwerer Anämie, Anfälligkeit für schwere bakterielle Infektionen und ischämischen vasookklusiven Vorfällen (VOA) manifestiert. Es handelt sich um eine Erythrozytenerkrankung genetischen Ursprungs, die sich in einer hämolytischen Erkrankung und einem Verlust der Verformbarkeit der Erythrozyten äußert, was zu anderen Verschlussereignissen führt.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=232

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HBB	rs33946267	CC
HBB	rs33950507	CC
HBB	rs33960103	CC
HBB	rs35424040	CC
HBB	rs35256489	AA
HBB	rs33986703	TT
HBB	rs11549407	GG
HBB	rs63750783	CC
HBB	rs33971440	CC
HBB	rs33945777	CC
HBB	rs33915217	CC
HBB	rs35004220	CC
HBB	rs34690599	GG
HBB	rs34451549	GG
HBB	rs33951465	AA
HBB	rs33941377	GG
HBB	rs33931746	TT
HBB	rs33978907	AA
HBB	rs33914668	TT
HBB	rs33941849	AA

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hämolytische Anämie durch Glukosephosphat-Isomerase-Mangel

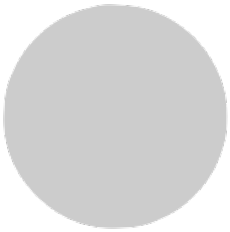
Der Glucosephosphat-Isomerase (GPI)-Mangel ist eine Erythroenzymopathie, die durch chronische nichtsphärozytäre hämolytische Anämie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GPI	rs137853583	GG
GPI	rs61754634	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=712

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hämolytische Anämie durch Pyrimidin-5'-Nukleotidase-Mangel

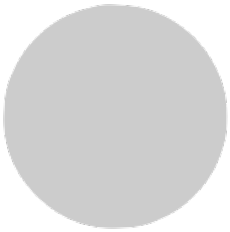
Hämolytische Anämie aufgrund eines Pyrimidin-5'-Nukleotidase-Mangels ist eine seltene, erbliche hämolytische Anämie aufgrund einer Störung des Erythrozyten-Nukleotidstoffwechsels, die durch leichte bis mittelschwere hämolytische Anämie in Verbindung mit basophiler Punktierung und der Ansammlung hoher Konzentrationen von Pyrimidin-Nukleotiden im Erythrozyten gekennzeichnet ist. Die Patienten weisen unterschiedliche Merkmale wie Gelbsucht, Splenomegalie, Hepatomegalie und Gallensteine auf und benötigen manchmal Transfusionen. In seltenen Fällen wird über leichte Entwicklungsverzögerungen und Lernschwierigkeiten berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NT5C3A	rs104894025	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35120

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinase

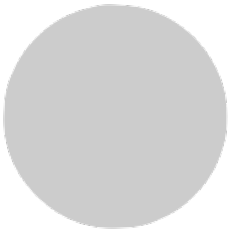
Eine seltene genetische Stoffwechselstörung aufgrund eines Pyruvatkinase-Mangels, die durch ein unterschiedliches Ausmaß an chronischer nichtsphärozytärer hämolytischer Anämie gekennzeichnet ist und zu unterschiedlichen klinischen Manifestationen führt, die von tödlicher Anämie bei der Geburt bis hin zu einer vollständig kompensierten Hämolyse ohne offensichtliche Anämie reichen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PKLR	rs118204085	CC
PKLR	rs113403872	CC
PKLR	rs201953584	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=766

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Anämie, sideroblastische, X-chromosomale

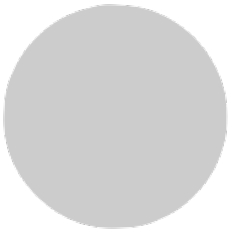
Die X-chromosomale sideroblastische Anämie ist eine konstitutionelle mikrozytäre, hypochrome Anämie unterschiedlichen Schweregrades, die klinisch durch Anämie und Eisenüberladung gekennzeichnet ist und auf eine Behandlung mit Pyridoxin und Folsäure ansprechen kann.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ALAS2	rs137852304	CC
ALAS2	rs137852311	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75563

Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale sideroblastische Anämie und spinozerebelläre Ataxie

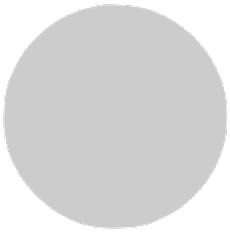
Eine seltene syndromale, vererbte Form der sideroblastischen Anämie, die durch leichte bis mittelschwere Anämie (mit Hypochromie und Mikrozytose) und früh einsetzende, nicht oder langsam fortschreitende spinozerebelläre Ataxie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCB7	rs72554634	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2802

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Anendokrinose, enterische

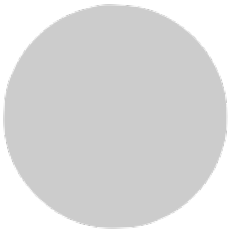
Eine sehr seltene genetisch bedingte gastroenterologische Erkrankung, die durch eine schwere malabsorptive Diarrhoe (die eine parenterale Ernährung erfordert und beim Fasten verschwindet) aufgrund eines Mangels an intestinalen enteroendokrinen Zellen gekennzeichnet ist. Sie ist mit früh einsetzender Dehydratation (innerhalb der ersten Lebenswochen), metabolischer Azidose und Diabetes mellitus (der sich bis in die späte Kindheit entwickeln kann) verbunden. Die Patienten können verschiedene Grade der Pankreasinsuffizienz aufweisen, was die Diarrhoe nicht erklärt, da sie durch die Supplementierung von Pankreasenzymen nicht reduziert wird. Zentraler Hypogonadismus (der sich im zweiten Jahrzehnt entwickelt), sowie eine Assoziation mit Zöliakie wurden berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1019	rs121917837	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83620

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Angioödem, hereditäres

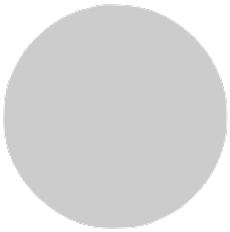
Das Hereditäre Angioödem (HAE) ist ist eine genetische Erkrankung und gekennzeichnet durch vorübergehende und rezidivierende subkutane und/oder submuköse Ödeme mit Schwellungen und Leibschmerzen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SERPING	rs121907948	GG
SERPING	rs28940870	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91378

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Anoctaminopathie, distale

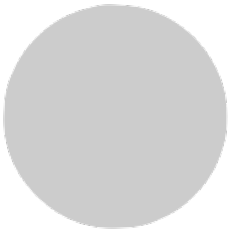
Die distale Anoctaminopathie ist eine seltene, autosomal-rezessiv vererbte distale Myopathie, die durch eine im frühen Erwachsenenalter einsetzende, langsam fortschreitende, oft asymmetrische Muskelschwäche der unteren Gliedmaßen gekennzeichnet ist, die zunächst die Waden (mit relativer Schonung der vorderen Muskeln) und später die proximalen Muskeln betrifft. Sie geht einher mit einem stark erhöhten Kreatinkinase (CK)-Wert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ANO5	rs137854529	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=399096

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Peters-Anomalie

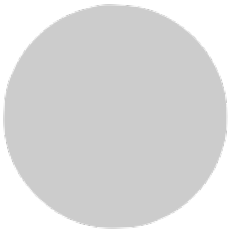
Die Peters-Anomalie (PA) ist eine angeborene Hornhauttrübungsstörung, die durch ein zentrales Hornhautleukom gekennzeichnet ist, das die Pupille verstopft und zu Sehverlust sowie dem Fehlen des hinteren Hornhautstromas und der Descemet-Membran führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CYP1B1	rs72549387	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=708

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Rieger-Anomalie

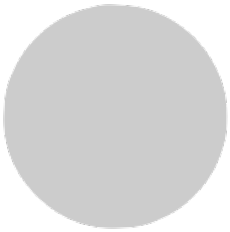
Die Rieger-Anomalie ist ein angeborener, durch Dysgenesie des vorderen Segmentes bedingter Augendefekt und gekennzeichnet durch schwere Deformität der Vorderkammer mit auffälligen Strängen und ausgeprägter Atrophie des Irisstromas, mit Bildung von Löchern oder Pseudo-Löchern und Korektopie. Der Terminus umfasst die Assoziation von Anomalien der Iris- und Pupillenmerkmale der Axenfeld-Anomalie .

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PITX2	rs104893861	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91483

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Uhl-Anomalie

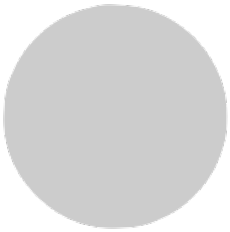
Die Uhl-Anomalie ist durch ein fast vollständiges Fehlen des Myokards im rechten Ventrikel gekennzeichnet, was zu einem dünnwandigen, nicht funktionsfähigen rechten Ventrikel führt, der sich in Herzrhythmusstörungen und rechtsventrikulärem Versagen äußert. Es wurden auch Fälle von teilweisem Fehlen des rechtsventrikulären Myokards berichtet, das bis zum Erwachsenenalter asymptomatisch oder leicht symptomatisch blieb. Patienten mit einer vollständigen Uhl-Anomalie sollten für eine Herztransplantation in Betracht gezogen werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DSP	rs730880082	CC
PKP2	rs878898365	CC
SCN5A	rs1060499941	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3403

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY - Nebenniereninsuffizienz, durch CYP11A1-Mangel

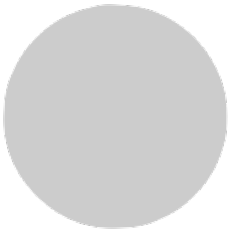
46,XY-Störung der Geschlechtsentwicklung – Nebenniereninsuffizienz aufgrund von CYP11A1-Mangel ist ein seltener, genetischer Entwicklungsdefekt während der Embryogenesestörung, der durch eine schwere, früh einsetzende, salzverschwendende Nebenniereninsuffizienz und mehrdeutige/weibliche äußere Genitalien (unabhängig vom chromosomalen Geschlecht) gekennzeichnet ist. aufgrund von Mutationen im CYP11A1-Gen. In milderen Fällen kann es zu einem verzögerten Einsetzen einer Funktionsstörung der Nebennieren kommen, und der Phänotyp der Genitalien kann bei Personen mit dem 46,XY-Karyotyp von normal männlich bis weiblich reichen. Bildgebende Untersuchungen zeigen hypoplastische/fehlende Nebennieren, und zu den biochemischen Befunden gehören niedrige Serumcortisol-, Mineralokortikoide-, Androgen- und Natriumspiegel sowie erhöhte Kaliumspiegel.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CYP11A1	rs72547508	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168558

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Anonychie, isolierte kongenitale

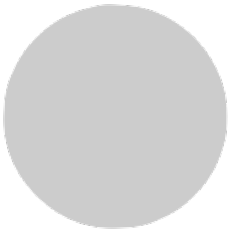
Die isolierte angeborene Anonychie ist durch Nagelanomalien gekennzeichnet, die von Onychodystrophie (dystrophische Nägel) bis hin zu Anonychie (Fehlen von Nägeln) reichen. Onychodystrophie-Anonychie wurde in mindestens vier Generationen einer Familie mit Übertragung von Mann zu Mann beschrieben, was auf eine autosomal-dominante Übertragung schließen lässt. Anonychie wurde in etwa weniger als 20 Fällen beschrieben; Es wird wahrscheinlich autosomal-rezessiv vererbt. Die totale Anonychia congenita, bei der alle Finger- und Zehennägel fehlen, kann ein autosomal-dominantes Vererbungsmuster aufweisen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL7A1	rs780261665	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79143

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Tränen- und Speicheldrüsenaplasie

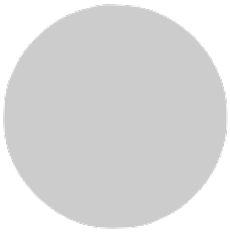
Die Aplasie der Tränen- und Speicheldrüsen (ALSG) ist eine seltene, autosomal-dominant vererbte Krankheit mit Aplasie, Atresie oder Hypoplasie der Tränen-und Speicheldrüsen. Seit dem Säuglingsalter bestehende Folgen sind rezidivierende Infektionen der Augen, gereizte Augen, Epiphora (Tränenträufeln), trockener Mund, Zahnkaries und -erosion und Infektionen der Mundhöhle.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGF10	rs104893884	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86815

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Zerebrale autosomal-dominante Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie

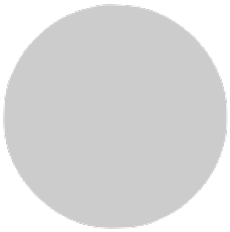
CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) ist eine erbliche zerebrovaskuläre Erkrankung. Sie beginnt im mittleren Erwachsenenalter mit rezidivierenden subkortikalen ischämischen Schlaganfällen und kognitiven Defiziten, die bis zur Demenz fortschreiten. Bei etwa 1/3 der Patienten treten Migräne mit Aura und Stimmungsschwankungen auf.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NOTCH3	rs201118034	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=136

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Arthritis, idiopathische juvenile, systemische

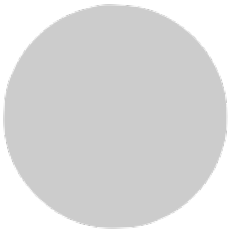
Eine seltene pädiatrische rheumatologische Erkrankung, die durch das wechselnde Auftreten von chronischer Arthritis, zeitweise hohem Fieberanstieg, makulopapulösem Ausschlag während Fieberepisoden, Hepatomegalie und/oder Splenomegalie, Lymphadenopathie und Serositis gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LACC1	rs730880295	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85414

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Arthrogrypose, distale, Typ 1

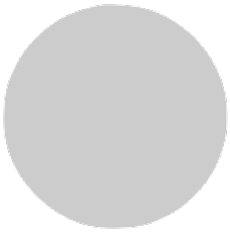
Eine Form der Arthrogrypose, die durch Kontrakturen der distalen Bereiche der Hände und Füße gekennzeichnet ist, ohne dass eine primäre neurologische und/oder muskuläre Erkrankung vorliegt, die die Funktion der Gliedmaßen beeinträchtigt. Die Gesichtsbeteiligung beschränkt sich auf einen kleinen Mund und eine eingeschränkte Mundöffnung. Es werden keine weiteren Anomalien gemeldet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TNNT3	rs199474721	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1146

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Arthrogrypose, distale, Typ 5D

Distale Arthrogryposis Typ 5D ist ein seltener Subtyp des distalen Arthrogryposis-Syndroms, der durch Arthrogryposis multiplex congenita gekennzeichnet ist, die Hände, Füße, Knöchel, Schultern und/oder Nacken betrifft, mit Camptodaktylie der Finger und eingeschränkter Knie- und Hüftstreckung, verbunden mit asymmetrischer Ptosis und weniger häufig auch andere Augenmanifestationen (z. B. Ophthalmoplegie, Strabismus). Betroffene Personen haben häufig eine Knollennase, eine gefurchte Zunge, Mikro-/Retrognathie, einen kurzen Hals, eine angeborene Hüftluxation, Klumpfüße, Skoliose und Kleinwuchs.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ECEL1	rs532757890	GG
ECEL1	rs370167241	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=329457

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Arthropathie, progressive pseudorheumatoide, der Kindheit

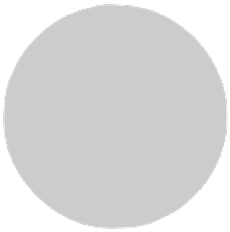
Die progressive pseudorheumatoide Arthropathie (Dysplasie) im Kindesalter (PPAC; PPD) präsentiert sich als spondyloepiphysäre Dysplasie (SED) tarda mit progressiver Arthropathie und wird als spezifischer autosomal-rezessiver Subtyp der SED beschrieben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CCN6	rs121908901	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1159

Erbliche Krankheiten (Genetik)

VACTERL/VATER-Assoziation

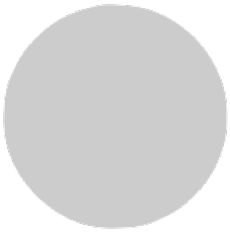
VACTERL/VATER ist eine Assoziation angeborener Fehlbildungen, die in typischen Fällen durch Vorhandensein von mindestens drei der folgenden Fehlbildungen gekennzeichnet ist: Wirbeldefekte, Analatresie, Herzfehler, Tracheo-Ösophagealfistel, Nierenfehlbildungen und Fehlbildungen der Gliedmassen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FOXF1	rs752504125	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=887

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Aspartylglukosaminurie

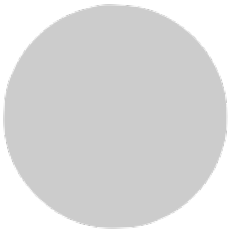
Die Aspartylglukosaminurie (AGU) ist eine autosomal-rezessiv vererbte lysosomale Speicherkrankheit. Sie gehört zur Gruppe der Oligosaccharidosen, die auch Glykoproteinosen genannt werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AGA	rs121964904	CC
AGA	rs121964908	GG
AGA	rs386833437	CC
AGA	rs121964909	AA
AGA	rs386833431	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie, autosomal-rezessive, durch Ubiquinon-Mangel

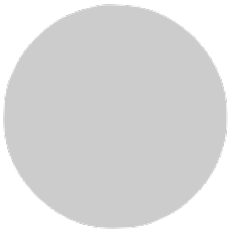
Dieses Syndrom ist durch eine im Kindesalter einsetzende progressive Ataxie und Kleinhirnatrophie gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COQ8A	rs119468004	GG
COQ8A	rs578189699	CC
COQ8A	rs771578775	CC
COQ8A	rs201908721	CC
COQ8A	rs752130338	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139485

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce

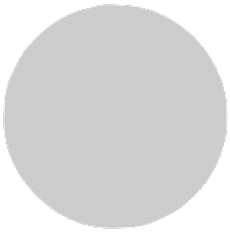
Eine seltene Erkrankung, die durch eine langsam fortschreitende reine Kleinhirnataxie in Verbindung mit Dysarthrie gekennzeichnet ist. Es wurde bei 53 Personen aus 26 Familien kanadischer Herkunft beschrieben. Der Übertragungsweg ist autosomal-rezessiv. Das Positionsklonen hat zur Identifizierung mehrerer SYNE1-Genmutationen geführt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SYNE1	rs606231134	TT
SYNE1	rs797046025	GG
SYNE1	rs797046024	GG
SYNE1	rs375077588	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88644

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter

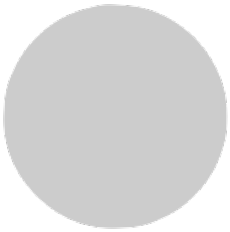
Eine seltene, genetisch bedingte, autosomal-rezessiv vererbte zerebelläre Ataxie-Erkrankung, die durch den Beginn einer langsam fortschreitenden spinozerebellären Ataxie im Erwachsenenalter gekennzeichnet ist und sich in Gang- und appendikulärer Ataxie, Dysarthrie und Augenbewegungsanomalien (z. B. horizontaler, vertikaler und/oder Downbeat-Nystagmus, hypermetrische Sakkaden) manifestiert tiefe Sehnenreflexe und fortschreitender kognitiver Verfall. Weitere variable Merkmale können Schwund und Faszikulationen der proximalen Beinmuskulatur, Hohlfuß, inspiratorischer Stridor, Epilepsie, Netzhautdegeneration und Katarakte sein. Die Bildgebung des Gehirns zeigt eine deutliche Atrophie des Kleinhirns und die Elektromyographie zeigt Hinweise auf eine geringere Beteiligung von Motoneuronen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ANO10	rs797045240	TT
ANO10	rs765592794	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284289

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch CWF19L1-Mangel

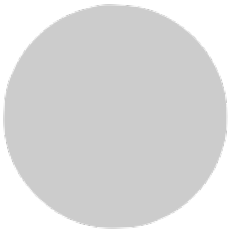
Eine seltene autosomal-rezessiv vererbte Kleinhirnataxie, die durch den frühen Beginn einer langsam fortschreitenden Kleinhirnatrophie gekennzeichnet ist und sich klinisch unter anderem mit Extremitäten- und Rumpfataxie, globaler Entwicklungsverzögerung, geistiger Beeinträchtigung, Nystagmus, Dysarthrie, Intentionstremor und Pyramidenzeichen manifestiert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CWF19L1	rs587780326	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=453521

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Zerebelläre Ataxie, nicht-progressive, mit Intelligenzminderung

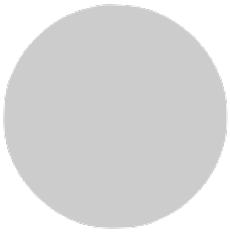
Die nicht-progrediente zerebelläre Ataxie mit Intelligenzminderung ist ein seltener Subtyp der autosomal-dominanten zerebellären Ataxie Typ 1 (ADCA Typ 1,) und durch Beginn einer zerebellärer Ataxie im Kleinkindalter, neonatale Hypotonie (bei einigen Patienten), leichte Entwicklungsverzögerung und, im späteren Leben, geistige Behinderung charakterisiert. Seltenere Symptome beinhalten Dysarthrie, Dysmetrie und faziale Dysmorphien (langes Gesicht, knollige Nase, langes Philtrum, dicke Unterlippe und spitzes Kinn).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CAMTA1	rs863224853	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314647

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie, zerebelläre, X-chromosomale, Typ 1

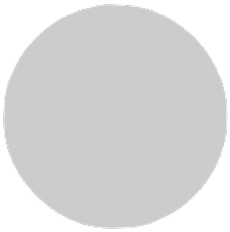
Eine seltene, Typische Merkmale einer zerebellären Dysfunktion sind Gang- und Gliedmaßenataxie, Intentionstremor, Dysmetrie, Dysdiadochokinesie, Dysarthrie, Nystagmus und Hyperreflexie. Weitere phänotypische Merkmale sind Hohlfuß, Skoliose, Muskelatrophie sowie periphere sensorische und motorische Nervenanomalien.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ATP2B3	rs397514619	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1175

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 1

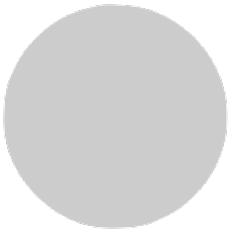
Eine seltene, genetisch bedingte, autosomal-dominant vererbte spastische Ataxie-Erkrankung, die durch Spastik und Ataxie der unteren Extremitäten in Form von Kopfzuckungen, Augenbewegungsstörungen, Dysarthrie, Dysphagie und Gangstörungen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TAPBPL	rs878854975	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=251282

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spinozerebelläre Ataxie mit Epilepsie

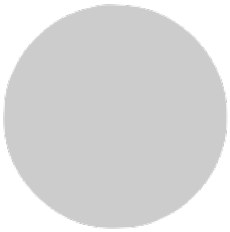
Spinozerebelläre Ataxie mit Epilepsie ist ein seltenes mitochondriales DNA-Erhaltungssyndrom, das durch zerebelläre Ataxie, sensorische periphere Neuropathie, Myoklonus, Epilepsie, fortschreitende kognitive Beeinträchtigung, spät einsetzende Ptosis und äußere Ophthalmoplegie gekennzeichnet ist. Es kann auch zu Leberversagen kommen, meist im Zusammenhang mit der Einnahme des Antiepileptikums Natriumvalproat.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FANCI	rs139562274	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254881

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie, spinozerebelläre mit axonaler Neuropathie, Typ 1

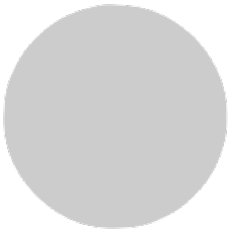
Die spinozerebelläre Ataxie mit axonaler Neuropathie Typ 1 ist eine seltene, genetisch bedingte neurologische Erkrankung, die durch einen spätkindlichen Beginn einer langsam fortschreitenden zerebellären Ataxie gekennzeichnet ist. Zu den Erstmanifestationen gehören Schwäche und Atrophie der distalen Extremitätenmuskulatur, Areflexie und Verlust von Schmerz-, Vibrations- und Berührungsempfindungen in den oberen und unteren Extremitäten. Mit fortschreitender Erkrankung entwickeln sich Blicknystagmus, zerebelläre Dysarthrie, periphere Neuropathie, staksiger Gang und Pes cavus. Eine Atrophie des Kleinhirns (insbesondere des Vermis) ist bei allen betroffenen Personen vorhanden. Weitere berichtete Manifestationen sind Krampfanfälle, leichte Hirnatrophie, leichte Hypercholesterinämie und grenzwertige Hypoalbuminämie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TDP1	rs370121773	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94124

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spinozerebelläre Ataxie mit axonaler Neuropathie Typ 2

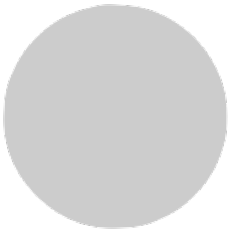
Eine seltene autosomal-rezessiv vererbte Kleinhirnataxie (ARCA), die durch eine fortschreitende Kleinhirnataxie in Verbindung mit häufiger okulomotorischer Apraxie, schwerer Neuropathie und einem erhöhten Serum-Alpha-Fetoprotein (AFP)-Spiegel gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SETX	rs29001665	GG
SETX	rs121434379	AA
SETX	rs797045068	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=64753

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie, infantile spinozerebelläre

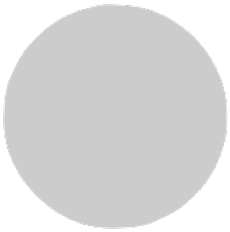
Die infantile spinozerebelläre Ataxie (IOSCA) ist eine erbliche neurologische Erkrankung mit früher und schwerer Beteiligung sowohl des peripheren als auch des zentralen Nervensystems. Es wurde nur in finnischen Familien beschrieben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TWNK	rs80356540	AA
TWNK	rs386834146	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1186

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie, spinozerebelläre, Typ 13

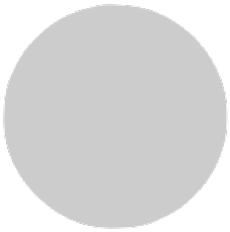
Die Spinozerebelläre Ataxie Typ 13 (SCA13) ist ein seltener Subtyp des Typs I der Autosomal-dominanten zerebellären Ataxie (ADCA Typ I;) und gekennzeichnet durch Beginn im Kindesalter mit verlangsamter motorischer und kognitiver Entwicklung, gefolgt von langsam progredienter zerebellärer Ataxie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KCNC3	rs797044872	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98768

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22

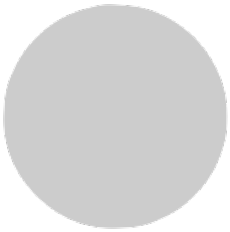
Die Spinozerebelläre Ataxie Typ 19 (SCA19) ist ein sehr seltener Subtyp des Typs I der Autosomal-dominanten zerebellären Ataxie (ADCA Typ I;) und gekennzeichnet durch milde zerebelläre Ataxie, kognitive Einschränkung, niedrige Scores im die Handlungsfunktion messenden Wisconsin Card Sorting Test, Myoklonus und Haltungstremor.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KCND3	rs797045634	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98772

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie, spinozerebelläre, Typ 21

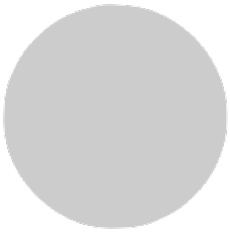
Die Spinozerebelläre Ataxie Typ 21 (SCA21) ist ein sehr seltener Subtyp des Typs I der Autosomal-dominanten zerebellären Ataxie (ADCA Typ I;) und gekennzeichnet durch langsam progrediente zerebelläre Ataxie,milde kognitive Einschränkung, Haltungs- und Ruhetremor, Bradykinesie und Rigor.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TMEM24	rs606231451	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98773

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie, spinozerebelläre, Typ 28

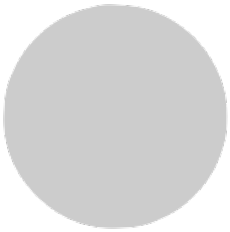
Die Spinozerebelläre Ataxie Typ 28 (SCA28) ist ein sehr seltener Subtyp des Typs I der Autosomal-dominanten zerebellären Ataxie (ADCA Typ I;) und gekennzeichnet durch im Jugendalter beginnende, langsam progrediente zerebelläre Ataxie im Gefolge einer Degeneration von Purkinje-Zellen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs151344523	CC
LOC1079	rs151344514	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101109

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 1

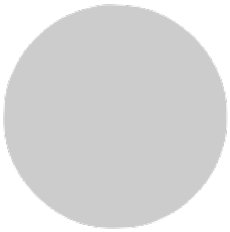
Eine seltene autosomal-rezessive Kleinhirnataxie, die durch eine progressive Kleinhirnataxie in Verbindung mit okulomotorischer Apraxie, schwerer Neuropathie und Hypoalbuminämie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
APTX	rs104894103	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1168

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Multiple intestinale Atresie

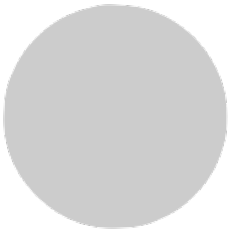
Die Multiple intestinale Atrsie ist eine seltene Form der Intestinalen Atresie und gekennzeichnet durch das Vorhandensein mehrerer atretischer Segmente des Dünndarms, Duodenums oder Dickdarms mit Darmverschluss-Symptomen: Erbrechen, aufgetriebenes Abdomen, bei Neugeborenen kein Abgang von Mekonium.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TTC7A	rs886042805	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2300

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Atrophia gyrata der Chorioidea und Retina

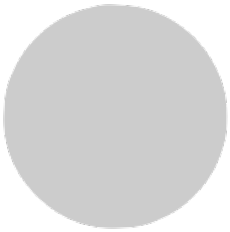
Die Gyratatrophie der Aderhaut und Netzhaut (GACR) ist eine sehr seltene erbliche Netzhautdystrophie, die durch fortschreitende chorioretinale Atrophie, Myopie und frühen Katarakt gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
OAT	rs121965040	CC
OAT	rs121965043	AA
OAT	rs121965053	CC
OAT	rs386833598	AA
OAT	rs386833618	GG
OAT	rs386833621	CC
OAT	rs200068769	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=414

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kongenitale benigne spinale Muskelatrophie, autosomal-dominante Form

Eine seltene distale hereditäre motorische Neuropathie mit einem variablen klinischen Phänotyp, der typischerweise durch kongenitale, nicht-progressive, vorwiegend distale Muskelschwäche und -atrophie der unteren Gliedmaßen und kongenitale (oder früh einsetzende) Beugekontrakturen der Hüft-, Knie- und Sprunggelenke gekennzeichnet ist. Reduzierte oder fehlende tiefe Sehnenreflexe der unteren Gliedmaßen, Skelettanomalien (bilaterale Talipes equinovarus, Skoliose, Kyphoskoliose, lumbale Hyperlordose), verspätetes Gehen, Watschelgang, Gelenkhyperlaxie und/oder Blasen- und Darmfunktionsstörungen sind in der Regel ebenfalls assoziiert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TRPV4	rs267607144	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1216

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1

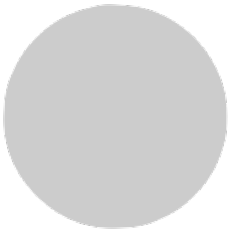
Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1 ist eine seltene genetisch bedingte Motoneuronerkrankung, die durch schwere Atemnot/Atemversagen in Verbindung mit Zwerchfell-Eventration und -Lähmung sowie fortschreitender, symmetrischer Muskelschwäche und -atrophie von distal nach proximal (im unteren Bereich) gekennzeichnet ist insbesondere Gliedmaßen). Typischerweise leiden die Patienten in der Vorgeschichte unter intrauteriner Wachstumsverzögerung, niedrigem Geburtsgewicht, schwachem Schreien, schwachem Saugen und Gedeihstörungen und zeigen inspiratorischen Stridor, wiederkehrende Episoden von Dyspnoe oder Apnoe, Zyanose und fehlende tiefe Sehnenreflexe. Kyphose/Skoliose, Fußdeformitäten und Gelenkkontrakturen sind häufige Begleitsymptome.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IGHMBP2	rs137852665	GG
IGHMBP2	rs137852667	GG
IGHMBP2	rs200089714	CC
IGHMBP2	rs35193202	CC
IGHMBP2	rs145226920	CC
IGHMBP2	rs797044802	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98920

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Muskelatrophie, scapuloperoneale spinale

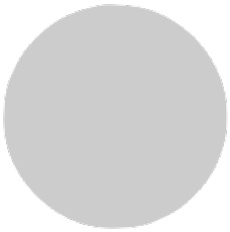
Eine seltene, genetisch bedingte Motoneuronenerkrankung, die durch eine vorwiegend motorische axonale periphere Neuropathie gekennzeichnet ist, die sich durch eine fortschreitende skapuloperoneale Muskelatrophie und -schwäche, Kehlkopflähmung, kongenitales Fehlen von Muskeln und in einigen Fällen durch Skelettanomalien manifestiert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TRPV4	rs267607143	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=431255

Erbliche Krankheiten (Genetik)

DYNC1H1-assoziierte autosomal-dominante im Kindesalter beginnende proximale spinale Muskelatrophie

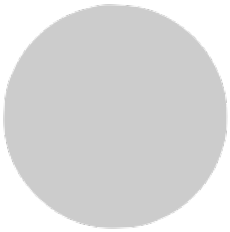
Eine seltene genetische neuromuskuläre Erkrankung, die durch früh einsetzende Muskelschwäche mit überwiegender Beteiligung der proximalen unteren Extremitäten gekennzeichnet ist. Die Störung ist statisch oder nur leicht fortschreitend. Der Schweregrad der Manifestationen reicht von tödlicher, angeborener Muskelatrophie mit Arthrogryposis bis hin zu asymptomatischen Symptomen mit subklinischen Merkmalen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DYNC1H1	rs587780564	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=209341

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale

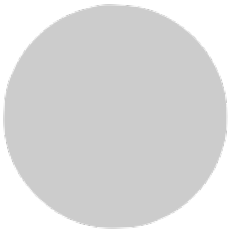
Das angeborene beidseitige Fehlen der Samenleiter (CBAVD) ist eine Erkrankung, die zur männlichen Unfruchtbarkeit führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CFTR	rs78655421	GG
CFTR AS1	rs121908805	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=48

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Bestrophinopathie, autosomal-rezessive

Eine seltene Netzhautdystrophie, die durch einen zentralen Sehverlust in den ersten beiden Lebensjahrzehnten gekennzeichnet ist und mit einem fehlenden Lichtanstieg im Elektrookulogramm (EOG) und einem reduzierten Elektroretinogramm (ERG) einhergeht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs200277476	CC
LOC1079	rs281865238	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139455

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Beta-Mannosidose

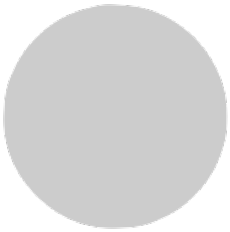
Beta-Mannosidose ist eine sehr seltene lysosomale Speicherkrankheit, die durch unterschiedlich schwere Entwicklungsverzögerungen und Hörverlust gekennzeichnet ist, aber eine große phänotypische Heterogenität aufweisen kann.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MANBA	rs374545788	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=118

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Beta-Thalassämie

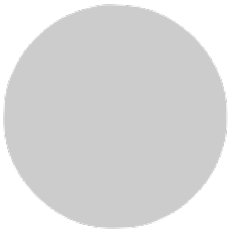
Beta-Thalassämie (BT) ist durch einen Mangel (Beta+) oder ein Fehlen (Beta0) der Synthese der Beta-Globinketten des Hämoglobins (Hb) gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HBB	rs33941849	AA
HBB	rs34999973	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=848

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Bradyopsie

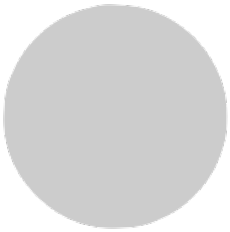
Bradyopsie ist durch eine anhaltende Unterdrückung der elektroretinalen Reaktion gekennzeichnet, was zu Schwierigkeiten bei der Anpassung an Veränderungen der Leuchtdichte, normaler bis subnormaler Sehschärfe und Photophobie führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RGS9	rs121908449	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75374

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Brachyolmie Typ 3

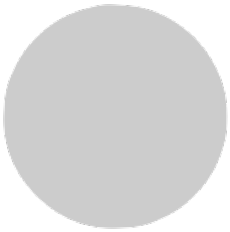
Eine relativ schwere Form der Brachyolmie, einer Gruppe seltener genetischer Skeletterkrankungen, die durch Kurzrumpf-Kleinwuchs, Platyspondylie und Kyphoskoliose gekennzeichnet ist. Degenerative Gelenkerkrankungen (Osteoarthropathie) der Wirbelsäule, der großen Gelenke und der Fingerzwischengelenke manifestieren sich im Erwachsenenalter.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TRPV4	rs121912633	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93304

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Nasopharynxkarzinom

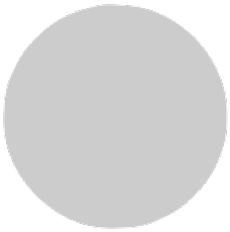
Das Nasopharynxkarzinom (NPC) ist ein Tumor, der aus den Epithelzellen entsteht, die die Oberfläche bedecken und den Nasopharynx auskleiden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TP53	rs121912660	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=150

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Schilddrüsenkarzinom, papilläres oder follikuläres, familiäre Form

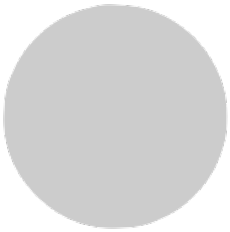
Das familiäre papilläre oder follikuläre Schilddrüsenkarzinom ist ein seltenes, hereditäres, nichtmedulläres Schilddrüsenkarzinom, das durch das Vorliegen eines differenzierten Schilddrüsenkrebses mit Ursprung in Follikelzellen bei zwei oder mehr Verwandten ersten Grades gekennzeichnet ist, ohne dass andere familiäre Tumorsyndrome oder Strahlenbelastung vorliegen. Es wird häufig eine Kapselinvasion beobachtet. Die Biopsie zeigt multizentrische Tumoren mit mehreren adenomatösen Knötchen mit oder ohne Oxyphilie und eine follikuläre oder papilläre Karzinomhistologie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BRAF	rs121913364	TT
NRAS	rs11554290	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319487

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Zystinurie

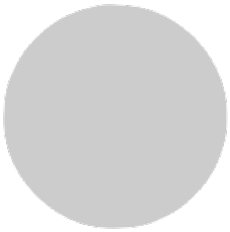
Die Zystinurie ist eine Störung des Aminosäuretransportes in den Nierentubuli, die gekennzeichnet ist durch rezidivierende Bildung von Zystin-Nierensteinen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC3A1	rs200483989	CC
SLC7A9	rs121908480	CC
SLC7A9	rs121908484	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=214

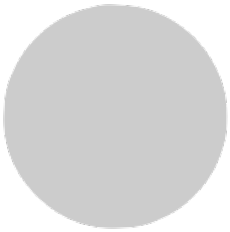
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Zitrullinämie Typ 1

Die Zitrullinämie Typ 1 ist ein seltener, autosomal-rezessiv vererbter Defekt im Harnstoffzyklus und klinisch gekennzeichnet durch Hyperammonämie, progrediente Lethargie, schlechte Nahrungsaufnahme und Erbrechen in der neonatalen Form (akute neonatale Zitrullinämie Typ 1;) und durch unterschiedlich schwere Hyperammonämie in der später beginnenden Form (adulte Zitrullinämie Typ 1;).

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247525

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ASS1	rs121908638	GG
ASS1	rs121908639	GG
ASS1	rs121908645	CC
ASS1	rs121908646	TT
ASS1	rs398123130	AA
ASS1	rs192838388	GG
ASS1	rs148918985	CC
ASS1	rs398123131	GG
ASS1	rs371265106	GG
ASS1	rs751930594	AA
ASS1	rs183276875	CC
LOC1053	rs121908640	CC
LOC1053	rs121908641	GG
LOC1053	rs121908647	GG
LOC1053	rs727503814	GG
LOC1053	rs771937610	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Zitrullinämie Typ II

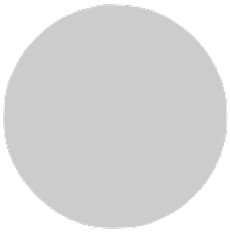
Die Zitrullinämie Typ 2 ist ein schwerer Subtyp des Citrin-Mangels und klinisch gekennzeichnet durch Beginn im Erwachsenenalter (20-50 Jahre), rezidivierende Episoden von Hyperammonämie und assoziierte neuropsychiatrischen Symptome, wie nächtliches Delirium, Konfusion, Unruhe, mangelnde Orientierung, Schläfrigkeit, Gedächtnisverlust und abnormes Verhalten (Aggression, Irritabilität und Hyperaktivität), Krämpfe und Koma.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC25A13	rs80338721	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247585

Erbliche Krankheiten (Genetik)

COG4-CDG

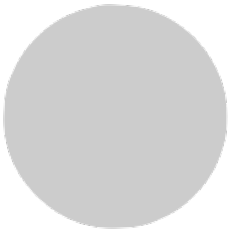
Die Kongenitale Störung der Gykosylierung Typ IIj (CDG-IIj) ist eine extrem seltene Form des CDG-Syndroms und bei dem einzigen bisher beschriebenen Fall klinisch gekennzeichnet durch Krämpfe, einige Dysmorphien, axiale Hypotonie, leichte periphere Hypertonie und Hyperreflexie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COG4	rs267606740	GG
COG4	rs376663459	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263501

Erbliche Krankheiten (Genetik)

COG5-CDG

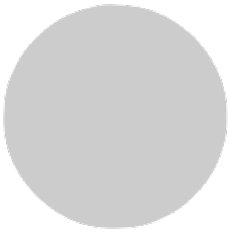
Die Kongenitale Störung der Gykosylierung Typ IIi (CDG-IIi) ist eine extrem seltene Form des CDG-Syndroms und war bei dem einzigen bisher beschriebenen Fall klinisch gekennzeichnet durch moderate geistige Retardierung, langsame und verwaschene Sprache, Stammataxie und leichte Muskelhypotonie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COG5	rs548774836	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263487

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Cholestase, familiäre intrahepatische progressive

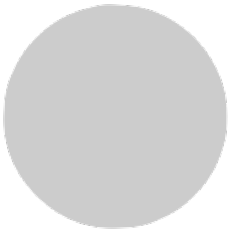
Die Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC) umfasst eine heterogene Gruppe autosomal-rezessiv vererbter Krankheiten des Kindesalters mit hepatozellulär bedingt defekter Bildung der Galle.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCB4	rs863225298	GG
ABCB4	rs377160065	GG
NR1H4	rs113090017	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=172

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Neonatale intrahepatische Cholestase durch Citrin-Mangel

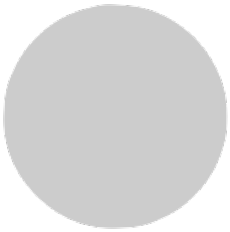
Die neonatale intrahepatische Cholestase durch Citrin-Mangel ist ein milder Subtyp des Citrin-mangels und klinisch gekennzeichnet durch niedriges Geburtsgewicht, Gedeihsstörung, verzögertes Wachstum, transiente intrahepatische Cholestase, multiple Aminoazidämie, Galaktosämie, Hypoproteinämie, Hepatomegalie, verminderte Gerinnungsfaktoren, hämolytische Anämie, unterschiedlich schwere aber meist leichte Leberfunktionsstörung und Hypoglykämie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC25A13	rs80338722	CC
SLC25A13	rs80338729	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247598

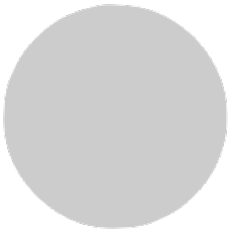
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Tuberöse Sklerose-Komplex

Eine seltene neurokutane Erkrankung, die durch Multisystem-Hamartome gekennzeichnet ist, am häufigsten Haut, Gehirn, Nieren, Lunge, Auge und Herz betrifft und mit neuropsychiatrischen Störungen einhergeht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=805

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TSC1	rs118203447	AA
TSC1	rs118203426	AA
TSC1	rs118203504	GG
TSC1	rs118203537	GG
TSC1	rs118203542	GG
TSC1	rs118203549	GG
TSC1	rs118203345	AA
TSC1	rs118203606	GG
TSC1	rs118203610	CC
TSC1	rs118203614	CC
TSC1	rs118203631	GG
TSC1	rs118203353	CC
TSC1	rs118203352	TT
TSC1	rs118203647	GG
TSC1	rs118203661	GG
TSC1	rs118203668	GG
TSC1	rs118203680	GG
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203687	CC
TSC1	rs118203727	GG
TSC1	rs118203728	GG
TSC1	rs118203732	GG
TSC1	rs118203384	GG
TSC1	rs118203402	CC
TSC1	rs118203403	AA
TSC1	rs118203423	CC
TSC1	rs118203427	GG
TSC1	rs118203434	GG
TSC1	rs118203438	CC
TSC1	rs118203440	TT
TSC1	rs118203450	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Spahr

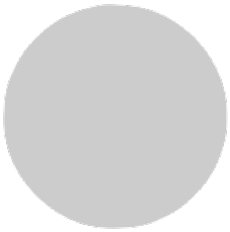
Eine seltene, genetisch bedingte, primäre Knochendysplasie-Erkrankung, die durch meist mittelschwere, postnatale Kleinwuchsform, fortschreitende Genu vara-Deformation, watschelnden Gang und radiologische Anzeichen einer metaphysären Dysplasie (d. h. unregelmäßige, sklerotische und erweiterte Metaphysen) ohne biochemische Anomalien gekennzeichnet ist der Rachitis-Erkrankung. Gelegentlich können auch intermittierende Knieschmerzen, Lordose und eine verzögerte motorische Entwicklung auftreten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MMP13	rs140059558	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2501

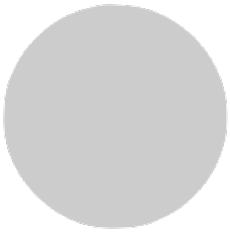
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Chondrodysplasia punctata, X-chromosomal-dominante

Eine seltene Genodermatose mit großer phänotypischer Variabilität, die typischerweise durch Ichthyose nach Blaschko, Chondrodysplasia punctata (CDP), asymmetrische Verkürzung der Gliedmaßen, Katarakte und Kleinwuchs charakterisiert ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35173

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EBP	rs104894799	CC
EBP	rs104894800	GG
EBP	rs587783599	GG
EBP	rs587783601	GG
EBP	rs587783602	TT
EBP	rs587783603	GG
EBP	rs587783605	TT
EBP	rs587783607	GG
EBP	rs587783608	AA
EBP	rs587783609	TT
EBP	rs587783610	AA
EBP	rs587783611	CC
EBP	rs587783612	GG
EBP	rs587783613	CC
EBP	rs587783614	TT
EBP	rs587783617	GG
EBP	rs587783619	TT

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Infantile Konvulsionen und Choreoathetose

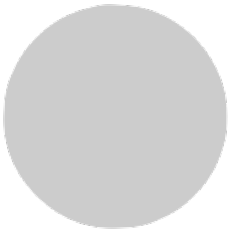
Das Syndrom Infantiler Konvulsionen mit paroxysmaler Choreoathetose (ICCA) ist eine neurologische Erkrankung mit Krampfanfällen im 1. Lebensjahr (Benigne familiäre infantile Epilepsie;) und choreoathetotischen dyskinetische Attacken während der Kindheit oder Adoleszenz.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PRRT2	rs387907126	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=31709

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Paroxysmale dystonische Choreoathetose mit episodischer Ataxie und Spastik

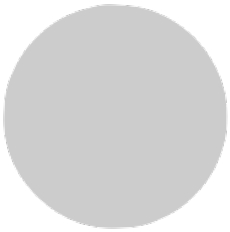
Eine seltene, genetisch bedingte, paroxysmale Dystonie, die durch episodisch auftretende, paroxysmale Choreoathetose im Kindes- bis Jugendalter gekennzeichnet ist, die hauptsächlich durch plötzliche Bewegungen, anhaltende Bewegung, Angst und emotionalen Stress ausgelöst wird. Sie tritt in Verbindung mit progressiver spastischer Paraparese (meist im Erwachsenenalter), Gangataxie, leichter bis mittlerer kognitiver Beeinträchtigung und/oder epileptischen Anfällen auf. Die Episoden dauern typischerweise einige Minuten bis Stunden, haben eine variable Häufigkeit (täglich bis jährlich) und werden durch Ruhe gelindert. Die Häufigkeit der Episoden nimmt mit dem Alter tendenziell ab.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC2A1	rs387907312	GG
SLC2A1	rs796053254	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53583

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kranio-Osteoarthropathie

Die Kranio-Osteoarthropathie (COA) ist eine Form der primären hypertrophen Oateoarthropathie und gekennzeichnet durch verzögerten Verschluss der Schädelnähte und Fontanellen, durch Trommelschlegelfinger, Arthropathie und Periostose.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HPGD	rs121434480	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1525

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatin, hereditäre Form

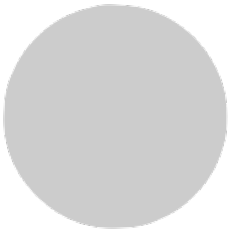
Die hereditäre Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatin ist eine seltene hämolytische Anämie, die durch eine Kombination neurologischer Merkmale wie psychomotorische Verzögerung, Krampfanfälle, variable Bewegungsstörungen und hämolytische Anämie mit Stomatozytose gekennzeichnet ist und zu kationenleckenden Erythrozyten, Pseudohyperkaliämie, hämolytischen Krisen und Hepatosplenomegalie führt. Katarakte sind ebenfalls ein Krankheitsbild.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC2A1	rs796053272	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168577

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 1

Der Typ 1 der autosomal-rezessiven Cutis laxa (ARCL1) ist eine generalisierte Erkrankung des Bindegewebes und charakterisiert durch die Assoziation von runzliger, überschüssiger, herabhängender, unelastischer Haut mit schweren systemischen Manifestationen (Lungenatelektasen und -emphysem, Gefäßanomalien und Divertikel des Magen-Darmtraktes und der Harnwege).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EFEMP2	rs193302867	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90349

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2, klassische

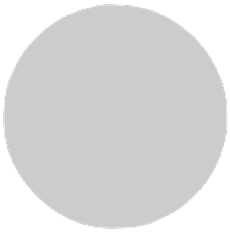
Eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung des elastischen Dermisgewebes, die durch überschüssige, überfaltete Haut unterschiedlicher Schwere gekennzeichnet ist, die von faltiger Haut bis hin zu Cutis laxa reicht und mit prä- und postnataler Wachstumsverzögerung, Hypotonie, leichter bis mittelschwerer Entwicklungsverzögerung und spätem Verschluss der vorderen Fontanelle einhergeht und kraniofaziale Dysmorphie (einschließlich Mikrozephalie, Hypertelorismus, abfallende Lidspalten, große, vorstehende Nasenwurzel mit Trichternase, kleine, tief angesetzte Ohren, langes Philtrum, herabhängende Gesichtshaut). Weitere Manifestationen können Krampfanfälle, geistige Behinderung, angeborene Hüftluxation, Leistenbruch sowie kortikale und zerebelläre Fehlbildungen sein. Gelegentlich wurden prätibiale pseudoekchymotische Hautläsionen beobachtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ATP6V0A	rs374480381	GG
LOC1053	rs80356750	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=357074

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2B

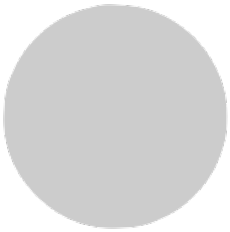
Ein seltener, erblicher Entwicklungsfehler mit Bindegewebsbeteiligung, der durch Cutis laxa unterschiedlichen Schweregrades, Wachstumsbeschränkung in der Gebärmutter, angeborene Hüftluxation und Gelenkhyperlaxität, Faltenbildung der Haut, insbesondere des Hand- und Fußrückens, und progeroide Gesichtszüge gekennzeichnet ist. Hypotonie, Entwicklungsverzögerung und geistige Behinderung sind häufig. Darüber hinaus wurde über Katarakte, Hornhauttrübung, Wurmknochen, Lipodystrophie und Osteopenie berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PYCR1	rs121918377	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=357064

Erbliche Krankheiten (Genetik)

DDOST-CDG

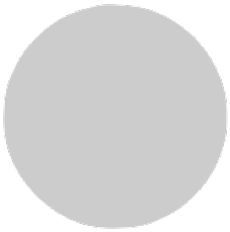
DDOST-CDG ist eine Form angeborener Störungen der N-chromosomalen Glykosylierung, die durch Gedeihstörung, Entwicklungsverzögerung, Hypotonie, Strabismus und Leberfunktionsstörung gekennzeichnet sind. Die Krankheit wird durch Mutationen im Gen DDOST(1p36.1) verursacht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DDOST	rs387906831	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300536

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 1

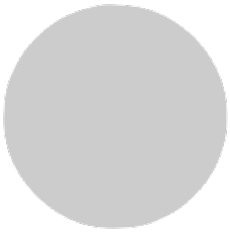
Der Typ 1 der Kongenitalen Defekte der Gallensäure-Synthese (BAS-Defekt Typ 1) ist die häufigste Anomalie der Gallensäure-Synthese und gekennzeichnet durch unterschiedliche Zeichen einer progredienten cholestatischen Lebererkrankung und Fett-Malabsorption.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HSD3B7	rs104894518	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79301

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 4

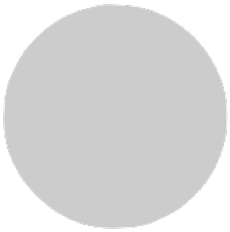
Der Typ 4 des Kongenitalen Defektes der Gallensäuren-Synthese, eine der Anomalien der Gallensäuren-Synthese , ist gekennzeichnet durch leichte cholestatische Lebererkrankung, Malabsorption von Fett und/oder neurologische Störungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
C1QTNF3	rs121917814	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79095

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Cytochrom-c-Oxidase-Mangel, isolierter

Eine seltene mitochondriale oxidative Phosphorylierungsstörung, die durch einen sehr variablen klinischen Phänotyp gekennzeichnet ist, einschließlich eines gutartigen infantilen mitochondrialen Typs, der hauptsächlich die Skelettmuskulatur betrifft, einer tödlichen infantilen mitochondrialen Myopathie, die mit schwerer metabolischer Azidose und mitochondrialer Dysfunktion in der Skelettmuskulatur und oft auch im Herzen verbunden ist, dem Leigh-Syndrom , das eine schwere, früh einsetzende, fortschreitende und tödliche Enzephalopathie verursacht, und das Leigh-Syndrom vom französisch-kanadischen Typ, das hauptsächlich die Skelettmuskulatur, aber auch Gehirn und Leber betrifft.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MT TN	rs199476130	GG
PET100	rs587777839	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254905

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Isolierter Atmungskettendefekt im Komplex I

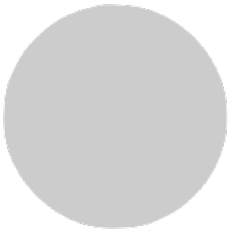
Der isolierte Komplex I-Mangel ist ein seltener angeborener Stoffwechseldefekt, hervorgerufen durch Mutationen in nukleären oder mitochondrialen Genen, die für Untereinheiten oder Kofaktoren des menschlichen Mitochondrienkomplexes I kodieren (NADH: Ubiqinon-Oxidoreduktase). Charakteristisch ist ein weites Symptomspektrum, das ausgeprägte und häufig tödlich verlaufende Laktatazidosen, Kardiomyopathie, Leukoenzephalopathie, reine Myopathie und Hepatopathie mit Tubulopathie umfasst. Auch das Leigh-Syndrom, die Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie und das MELAS-Syndrom wurden beobachtet (s.dort).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NDUFS3	rs28939714	CC
NDUFS3	rs104894270	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2609

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Isolierter mitochondrialer Atmungskettendefekt im Komplex III

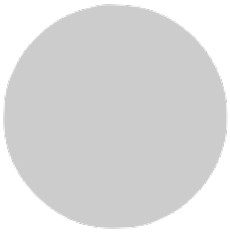
Der isolierte Komplex-III-Mangel ist eine seltene genetische, mitochondriale oxidative Phosphorylierungsstörung, die durch ein breites Spektrum klinischer Manifestationen gekennzeichnet ist, die von isolierter Myopathie oder vorübergehender Hepatopathie bis hin zu schwerer Multisystemstörung (einschließlich Hypotonie, Gedeihstörungen, psychomotorischer Verzögerung, Kardiomyopathie, Enzephalopathie usw.) reichen. Nierentubulopathie, Hörstörung, Laktatazidose, Hypoglykämie und andere Anzeichen und Symptome).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TTC19	rs747166010	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1460

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Wachstumshormonmangel, isolierter, nicht erworbener

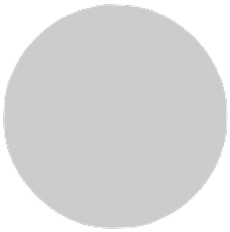
Ein seltener, nicht erworbener Hypophysenhormonmangel, der durch Wachstumsdefizite, verzögertes Knochenalter und Kleinwuchs mit unterschiedlichem Schweregrad und Erkrankungsalter gekennzeichnet ist und je nach Subtyp der Krankheit unterschiedlich auf die Behandlung mit rekombinantem menschlichem Wachstumshormon anspricht. Ein Hormonmangel kann quantitativer oder qualitativer Natur sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GH1	rs71640277	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=631

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 15

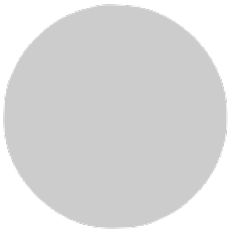
Der kombinierte Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 15 ist eine seltene mitochondriale Erkrankung mit Beginn im Säuglingsalter oder in der frühen Kindheit. Sie beruht auf einem Defekt in der mitochondrialen Proteinsynthese und ist gekennzeichnet durch muskuläre Hypotonie, Gangataxie, milden bilateralen Pyramidenbahnzeichen, Entwicklungsverzögerung (vor allem Sprache und Koordination betreffend) und nachfolgender Intelligenzminderung. Ebenfalls berichtet werden Kleinwuchs, Adipositas, Mikrozephalie, Strabismus, Nystagmus, verminderte Sehschärfe, Laktatazidose und eine neuropathologische Veränderung des Gehirns, die dem des Leigh-Syndroms entsprechen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MTFMT	rs201431517	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319524

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 20

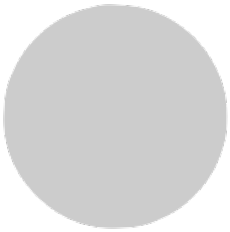
Der kombinierte oxidative Phosphorylierungsdefekt Typ 20 ist eine seltene mitochondriale oxidative Phosphorylierungsstörung, die durch eine variable Kombination aus psychomotorischer Verzögerung, Hypotonie, Muskelschwäche, Krampfanfällen, Mikrozephalie, Kardiomyopathie und leichten dysmorphen Gesichtszügen gekennzeichnet ist. Es wurden auch verschiedene Arten von strukturellen Hirnanomalien berichtet. Biochemische Studien zeigen typischerweise eine verminderte Aktivität mitochondrialer Komplexe (hauptsächlich Komplex I).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
VARS2	rs143821815	GG
VARS2	rs769768815	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=420728

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 8

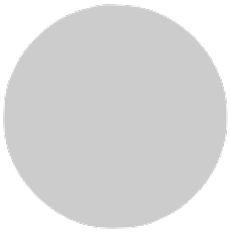
Der kombinierte Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 8 ist eine mitochondriale Erkrankung, die auf einem Defekt in der mitochondrialen Proteinsynthese beruht und zu einem Mangel an den Atmungskettenkomplexen I, III und IV im Herz- und Skelettmuskel und im Gehirn führt. Sie ist gekennzeichnet durch eine schwere hypertrophe Kardiomyopathie, pulmonale Hypoplasie, generalisierte Muskelschwäche und neurologische Beteiligung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AARS2	rs138119149	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319504

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intrinsic-Faktor-Mangel, kongenitaler

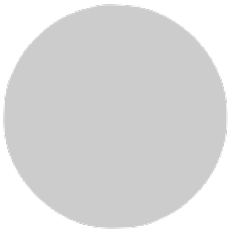
Der Kongenitale Mangel des Intrinsic-Faktors (IFD), eine seltene Störung der Resorption des Vitamins B12 (Cobalamin), ist gekennzeichnet durch Megaloblasten-Anämie und neurologische Symptome.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CBLIF	rs147785187	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=332

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Fibrinogen-Mangel, kongenitaler

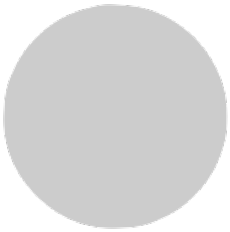
Angeborene Defizite an Fibrinogen sind Gerinnungsstörungen, die durch leichte bis schwere Blutungssymptome gekennzeichnet sind, die auf eine verminderte Menge und/oder Qualität des zirkulierenden Fibrinogens zurückzuführen sind. Afibrinogenämie (völliges Fehlen von Fibrinogen) und Hypofibrinogenämie (verringerte Plasma-Fibrinogenkonzentration) (e) entsprechen quantitativen Anomalien von Fibrinogen, während Dysfibrinogenämie einer funktionellen Anomalie von Fibrinogen entspricht. Hypo- und Dysfibrinogenämie können häufig kombiniert sein (Hypodysfibrinogenämie).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGA	rs146387238	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=335

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Saccharase-Isomaltase-Mangel, kongenitaler

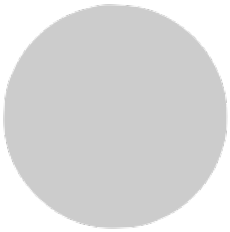
Der kongenitale Saccharase-Isomaltase-Mangel (CSID) verursacht eine Zuckerintoleranz mit Malabsorption von Di- und Oligosacchariden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SI	rs200451408	GG
SI	rs200328403	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35122

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Faktor V-Mangel, kongenitaler

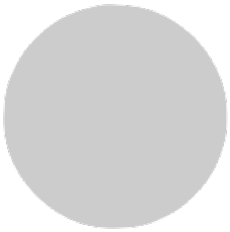
Der angeborene Faktor-V-Mangel ist eine angeborene Blutungsstörung, die auf einem verringerten Faktor-V-Plasmaspiegel (FV) beruht und durch leichte bis schwere Blutungssymptome gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
F5	rs118203907	TT
F5	rs118203910	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=326

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Faktor XI-Mangel, kongenitaler

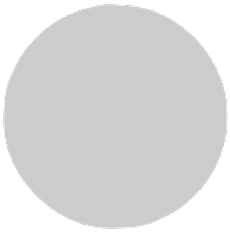
Eine seltene angeborene Blutungsstörung, die durch verringerte Spiegel und/oder Aktivität von Faktor XI (FXI) gekennzeichnet ist und zu mäßigen Blutungssymptomen führt, die normalerweise nach einem Trauma oder einer Operation auftreten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
F11	rs121965063	GG
F11	rs121965064	TT
F11	rs28934608	CC
F11	rs121965069	TT
F11	rs121965071	GG
F11	rs770505620	CC
F11 AS1	rs281875250	CC
F11 AS1	rs201007090	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=329

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Faktor XIII-Mangel, kongenitaler

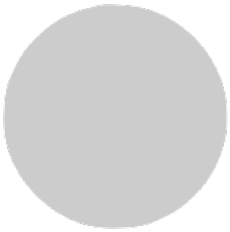
Der angeborene Faktor-XIII-Mangel ist eine angeborene Blutgerinnungsstörung, die auf einem verminderten Spiegel und einer verringerten Aktivität von Faktor Faktor-XIII-Mangel ist einer der seltensten Mangelzustände an Gerinnungsfaktoren.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
F13A1	rs372296352	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=331

Erbliche Krankheiten (Genetik)

3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, infantile/juvenile Form

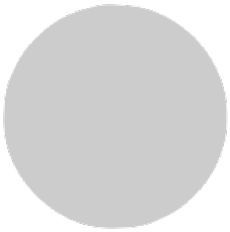
Der 3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel (3-PGDH-Mangel) ist eine autosomal-rezessiv vererbte Form des Serin-Mangelsyndroms . Die wenigen publizierten Fälle waren klinisch gekennzeichnet durch kongenitale Mikrozephalie, psychomotorische Retardierung und therapieresistente Krämpfe in der infantilen Form und durch Absencen, moderate Entwicklungsverzögerung und Verhaltensstörungen in der juvenilen Form.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PHGDH	rs121907987	GG
PHGDH	rs886041874	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79351

Erbliche Krankheiten (Genetik)

3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel

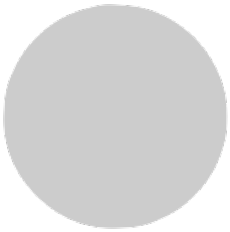
Der 3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel (HMG-CoA-Synthase-Mangel) ist eine seltene autosomal-rezessiv vererbte Störung des Ketonkörperstoffwechsels , über die bisher bei weniger als 20 Patienten berichtet wurde und die klinisch durch Dekompensationsepisoden gekennzeichnet ist (häufig verbunden mit Gastroenteritis oder Fasten), die mit Erbrechen, Lethargie, Hepatomegalie, nicht-ketotischer Hypoglykämie und in seltenen Fällen Koma einhergehen. Zwischen akuten Epidoden sind die Patienten meist asymptomatisch. Ein HMG-CoA-Synthase-Mangel erfordert eine frühzeitige Diagnose, um hypoglykämische Krisen zu vermeiden, die zu dauerhaften Hirnschäden oder zum Tod führen können.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HMGCS2	rs137852638	CC
HMGCS2	rs142637231	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35701

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

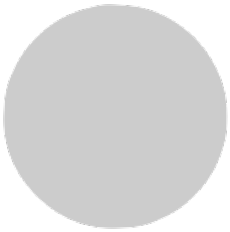
Der Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel (LCHADM) ist eine angeborene Störung der mitochondrialen Oxidation der langkettigen Fettsäuren. Die Krankheit setzt bei den meisten Patienten im Säuglings- bis frühen Kindesalter ein, mit hypoketotischer Hypoglykämie, metabolischer Azidose, Leberfunktionsstörung, Muskelhypotonie und häufig auch mit kardialer Beteiligung (Arrhythmien und/oder Kardiomyopathie).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GAREM2	rs794727219	CC
HADHA	rs786204607	GG
LOC1079	rs1057516217	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=5

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Acyl-CoA-Dehydrogenase 9-Mangel

Der Acyl-CoA-Dehydrogenase 9 (ACAD9)-Mangel ist ein seltener Mangel des Komplex I in der Atmungskette. Charakteristisch sind neurologische Funktionsstörungen, Leberversagen und Kardiomyopathie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACAD9	rs368949613	CC
ACAD9	rs387907042	GG
ACAD9	rs753711253	CC
ACAD9	rs773586510	GG
ACAD9	rs149753643	GG
ACAD9	rs150283105	CC
CFAP92	rs377022708	CC
CFAP92	rs863224845	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99901

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kurzketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

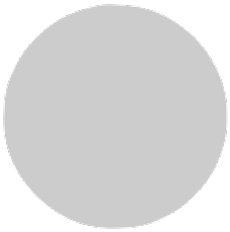
Der Kurzketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase (SCAD)-Mangel ist eine sehr seltene Störung der mitochondrialen Fettsäureoxidation. Die klinische Ausprägung reicht von symptomfreien Individuen (die Mehrzahl) bis zu Patienten mit Gedeihstörung Muskelhypotonie, Krämpfen, Entwicklungsverzögerung und progressiver Myopathie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACADS	rs121908003	CC
ACADS	rs57443665	TT
ACADS	rs28940872	CC
ACADS	rs121908006	CC
ACADS	rs28941773	CC
ACADS	rs387906950	AA
ACADS	rs140853839	CC
ACADS	rs796051905	GG
ACADS	rs749491616	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=26792

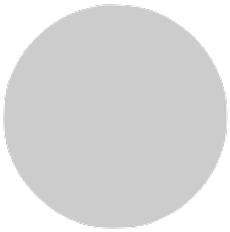
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

Der Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel (MCADM) ist ein angeborener Stoffwechseldefekt der mitochondrialen Fettsäureoxidation. Kennzeichnend sind schnell progrediente Stoffwechselkrisen mit hypoketotischer Hypoglykämie, Lethargie, Erbrechen, Krampfanfällen und Koma, die ohne notfallmedizinische Intervention einen letalen Verlauf nehmen können.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=42

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACADM	rs77931234	AA
ACADM	rs121434274	GG
ACADM	rs121434277	GG
ACADM	rs121434278	GG
ACADM	rs121434280	TT
ACADM	rs121434281	CC
ACADM	rs398123072	CC
ACADM	rs398123073	TT
ACADM	rs398123074	TT
ACADM	rs148207467	CC
ACADM	rs778906552	GG
ACADM	rs762114560	CC
ACADM	rs745844469	AA
ACADM	rs866388216	GG
ACADM	rs779759347	GG
ACADM	rs150310121	GG
DLSTP1	rs373715782	CC
DLSTP1	rs200724875	GG

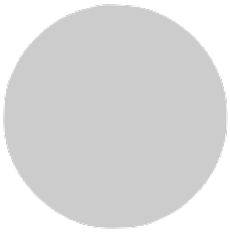
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mangel an sehr langkettiger Acyl-CoA-Dehydrogenase

Der Mangel an sehr langkettiger Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD) (VLCADD) ist eine erbliche Störung der mitochondrialen Oxidation langkettiger Fettsäuren mit unterschiedlichem Erscheinungsbild, einschließlich Kardiomyopathie, hypoketotischer Hypoglykämie, Lebererkrankung, Belastungsintoleranz und Rhabdomyolyse.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=26793

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACADVL	rs113994167	TT
ACADVL	rs398123092	AA
ACADVL	rs751995154	GG
DLG4	rs369560930	GG
DLG4	rs398123091	GG
DLG4	rs794727773	GG
DLG4	rs545215807	GG
MIR324	rs113690956	GG
MIR324	rs118204014	CC
MIR324	rs118204018	GG
MIR324	rs118204016	GG
MIR324	rs2309689	GG
MIR324	rs113994171	GG
MIR324	rs398123083	GG
MIR324	rs794727113	CC
MIR324	rs112406105	GG
MIR324	rs766742117	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Adenylosuccinat-Lyase-Mangel

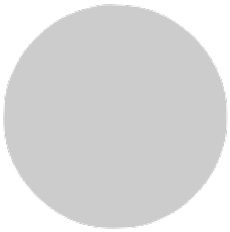
Eine Störung des Purinstoffwechsels, die durch geistige Behinderung, psychomotorische Verzögerung und/oder Regression, Krampfanfälle und autistische Merkmale gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ADSL	rs119450941	GG
ADSL	rs374259530	TT
ADSL	rs756210458	CC
ADSL	rs750614500	CC
ADSL	rs761493155	CC
ADSL	rs763542069	GG
ADSL	rs796052248	CC
ADSL	rs372895468	CC
ADSL	rs776496275	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=46

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel

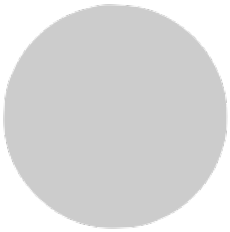
Eine seltene erbliche Stoffwechselerkrankung, die durch deutlich unter dem Normalbereich liegende Serumspiegel von Alpha-1-Antitrypsin (AAT) gekennzeichnet ist. In der schwersten Form kann sich die Erkrankung klinisch mit chronischen Lebererkrankungen (Zirrhose, Fibrose), Atemwegserkrankungen (Emphysem, Bronchiektasen) und selten Pannikulitis oder Vaskulitis manifestieren.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SERPINA1	rs199422209	GG
SERPINA1	rs121912714	TT
SERPINA1	rs199422211	TT
SERPINA1	rs55819880	GG
SERPINA1	rs864622051	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Aromatase-Mangel

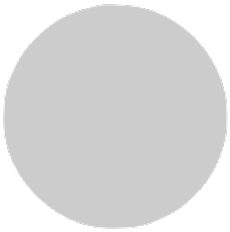
Eine seltene Erkrankung, die die Synthese von Östradiol stört und bei Müttern während der Schwangerschaft eines betroffenen Kindes zu Hirsutismus führt; Pseudohermaphroditismus und Virilisierung bei Frauen; und große Statur, Osteoporose und Fettleibigkeit bei Männern.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MIR4713	rs121434534	GG
MIR4713	rs121434538	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Beta-Ketothiolase-Mangel

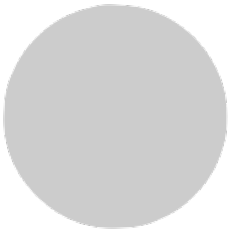
Eine seltene, genetisch bedingte organische Azidurie, die den Stoffwechsel des Ketonkörpers und den Katabolismus von Isoleucin beeinträchtigt und durch intermittierende ketoazidotische Episoden gekennzeichnet ist, die mit Erbrechen, Atemnot, Tachypnoe, Hypotonie, Lethargie und Koma einhergehen. Sie beginnt im Säuglingsalter und hört normalerweise im Jugendalter auf.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACAT1	rs120074141	GG
ACAT1	rs145229472	AA
ACAT1	rs120074144	CC
ACAT1	rs120074146	TT
ACAT1	rs148639841	AA
ACAT1	rs398123096	TT
ACAT1	rs727503796	GG
ACAT1	rs762991875	GG
ACAT1	rs199524907	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=134

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Beta-Ureidopropionase-Mangel

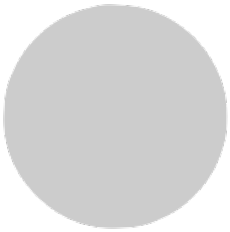
Der Beta-Ureido-Propionase-Mangel, ist eine sehr seltene, bisher bei weniger als 10 Patienten beschriebene Störung des Pyrimidin-Stoffwechsels mit extrem unterschiedlicher Symptomatik, von asymptomatischen Fällen bis zu neurologischen Symptomen (Epilepsie, Autismus) und Entwicklungsstörungen (urogenital, kolorektal).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
UPB1	rs747539101	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65287

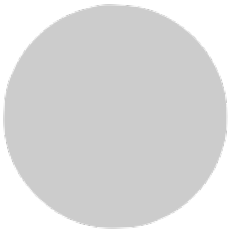
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Biotinidase-Mangel

Der Biotinidase-Mangel ist eine spät beginnende Form des Multiplen Carboxylase-Mangels, einer angeborenen Störung des Biotinstoffwechsels, die unbehandelt durch Krampfanfälle, Atemprobleme, Muskelhypotonie, Hautausschläge, Alopezie, Hörverlust und verzögerte Entwicklung gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79241

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BTD	rs104893688	CC
BTD	rs80338686	CC
BTD	rs28934601	AA
BTD	rs80338685	AA
BTD	rs104893686	TT
BTD	rs104893687	CC
BTD	rs397514360	GG
BTD	rs397514363	CC
BTD	rs397514367	GG
BTD	rs397514369	GG
BTD	rs190386869	CC
BTD	rs138818907	CC
BTD	rs146136265	CC
BTD	rs397507174	AA
BTD	rs397507175	GG
BTD	rs146015592	GG
BTD	rs397507170	GG
BTD	rs398123139	GG
BTD	rs587783005	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Butyrylcholinesterase-Mangel

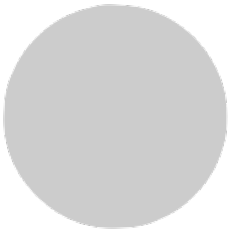
Butyrylcholinesterase (BChE)-Mangel ist eine Stoffwechselstörung, die durch anhaltende Apnoe nach der Anwendung bestimmter Anästhetika, einschließlich der Muskelrelaxantien Succinylcholin oder Mivacurium und anderer Ester-Lokalanästhetika, gekennzeichnet ist. Die Dauer der verlängerten Apnoe variiert erheblich je nach Ausmaß des Enzymmangels.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BCHE	rs104893684	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=132

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Carbamoyl-Phosphat-Synthetase-Mangel

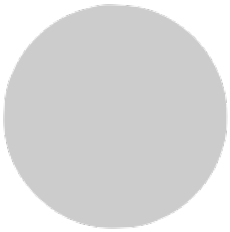
Eine seltene, schwere Störung des Harnstoffzyklus-Stoffwechsels, die typischerweise dadurch gekennzeichnet ist, dass entweder bei Neugeborenen eine schwere Hyperammonämie auftritt, die wenige Tage nach der Geburt auftritt und sich in Lethargie, Erbrechen, Unterkühlung, Krampfanfällen, Koma und Tod äußert, oder dass sie in jedem Alter außerhalb der Neugeborenenperiode auftritt mit (manchmal) milderen Symptomen einer Hyperammonämie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CPS1	rs121912592	CC
CPS1	rs121912595	GG
CPS1	rs201716417	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=147

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel

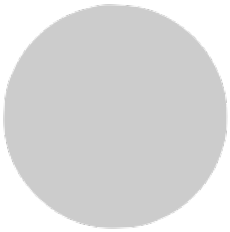
Der Carnitin-Palmitoyl-Transferase-1A (CPT-1A)-Mangel ist ein angeborener Stoffwechseldefekt, durch den die mitochondriale Oxidation der langkettigen Fettsäuren (LCFA) in Leber und Niere beeinträchtigt ist. Er ist gekennzeichnet durch rezidivierende Attacken von fasteninduzierter hypoketotischer Hypoglykämie und dem Risiko des Leberversagens.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CPT1A	rs80356774	GG
CPT1A	rs80356798	CC
CPT1A	rs80356780	CC
CPT1A	rs80356779	GG
CPT1A	rs398123654	GG
CPT1A	rs191107774	CC
CPT1A	rs189174414	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=156

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel

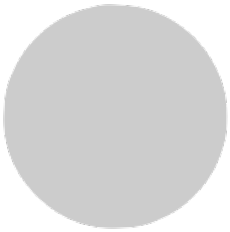
Der Mangel der Carnitin-Palmitoyltransferase II (CPT II) ist eine angeborene Stoffwechselkrankheit mit gestörter mitochondrialer Oxidation der langkettigen Fettsäuren (LCFA). Drei Formen des CPT II-Mangels wurden beschrieben: eine myopathische Form, eine schwere infantile Form und eine neonatale Form (s. diese Termini).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CPT2	rs28936375	CC
CPT2	rs74315295	TT
CPT2	rs74315296	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel

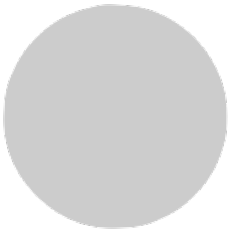
Der Carnitin-Acylcarnitin-Translokase (CACT)-Mangel ist eine vererbte lebensbedrohliche Störung der Fettsäure-Oxidation. In der Regel wird sie im Neugeborenenalter mit schwerer hypoketotischer Hypoglykämie, Hyperammonämie, Kardiomyopathie und/oder Arrhythmie, Leberfunktionsstörung, Muskelschwäche und Enzephalopathie manifest.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC25A2	rs541208710	AA
SLC25A2	rs756998699	GG
SLC25A2	rs147540030	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=159

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Cernunnos/XLF-Mangel

Der Cernunnos-XLF-Mangel ist eine seltene Form des Kombinierten Immundefektes und gekennzeichnet durch Mikrozephalie, Wachstums-Verzögerung und T- und B-Zell-Lymphopenie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NHEJ1	rs118204453	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169079

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Cytochrom-c-Oxidase-Mangel, infantile fatale Form

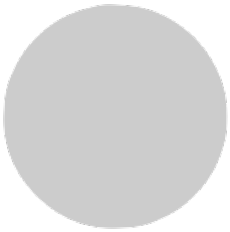
Der Fatale infantile Cytochrom-C-Oxidase-Mangel, eine sehr seltene mitochondriale Krankheit, ist klinisch gekennzeichnet durch Kardio-enzephalo-myopathie, die im Säuglingsalter zum Tod führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COX15	rs28939711	GG
COX15	rs397514662	AA
COX15	rs778412019	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1561

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel

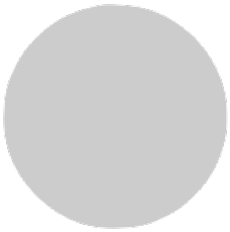
Eine seltene Störung des Pyrimidinstoffwechsels, die durch einen variablen Phänotyp gekennzeichnet ist, der vom Fehlen von Symptomen bis hin zu schwerer neurologischer Beteiligung mit Entwicklungsverzögerung, geistiger Behinderung und Krampfanfällen reicht. Weitere Anzeichen und Symptome können unter anderem Hypotonie, Mikrozephalie, Augenanomalien (wie Mikrophthalmie, Nystagmus und Strabismus) und autistisches Verhalten sein. Die Analyse des Urins zeigt typischerweise hohe Werte an Uracil und Thymin. Bei Patienten besteht das Risiko einer schweren Toxizität nach der Verabreichung des antineoplastischen Wirkstoffs 5-Fluorouracil.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DPYD	rs72549310	GG
DPYD	rs146170505	CC
DPYD	rs568132506	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1675

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dimethylglycin-Dehydrogenase-Mangel

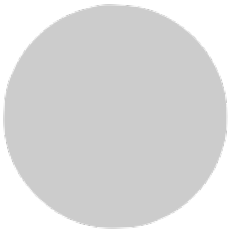
Der Dimethylglycin-Dehydrogenase-Mangel ist eine extrem seltene, autosomal-rezessiv vererbte Störung des Glycin-Stoffwechsels. Der einzige bisher beschriebene Fall ist klinisch gekennzeichnet durch Muskelschwäche und fischähnlichen Geruch.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DMGDH	rs121908331	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=243343

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dopamin-beta-Hydroxylase-Mangel

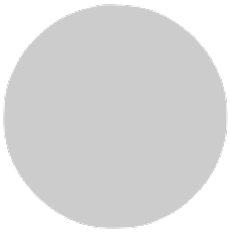
Eine sehr seltene primäre Störung der Monoamin-Neurotransmitter-Synthese mit Noradrenalin- und Adrenalinmangel, die bei jungen Menschen zu schwerer orthostatischer Hypotonie und Augenlid-Ptosis führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DBH	rs74853476	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=230

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Fruktose-1,6-Bisphosphatase-Mangel

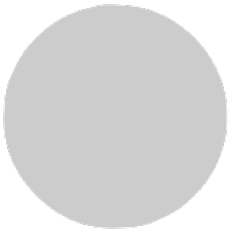
Der Fruktose-1,6-Biphosphatase (FBP)-Mangel ist eine Störung des Fruktosestoffwechsels , die durch wiederkehrende Episoden einer Nüchternhypoglykämie mit Laktatazidose gekennzeichnet ist und bei Neugeborenen und Säuglingen lebensbedrohlich sein kann.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FBP1	rs121918188	CC
FBP1	rs758609113	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=348

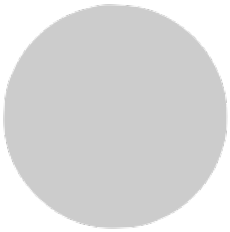
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel der Klasse I

Eine seltene konstitutionelle hämolytische Anämie, die in symptomatischen Formen durch eine leichte bis schwere chronische Hämolyse gekennzeichnet ist, die durch oxidativen Stress noch verstärkt wird und zu einer chronischen nicht-perozytären hämolytischen Anämie unterschiedlichen Schweregrades führen kann. Schwankungen im Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Spiegel sind für Unterschiede in der Empfindlichkeit gegenüber Oxidationsmitteln verantwortlich, wobei eine chronische Hämolyse in Verbindung mit sehr niedrigen Enzymspiegeln auftritt, während die Mehrheit der betroffenen Personen asymptomatisch bleibt. Die häufigsten klinischen Manifestationen sind Neugeborenengelbsucht sowie Anzeichen und Symptome einer akuten Hämolyse (wie Müdigkeit, Rückenschmerzen, Anämie und Gelbsucht).

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=466026

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CASK	rs398122844	TT
G6PD	rs5030869	CC
G6PD	rs137852314	CC
G6PD	rs5030868	GG
G6PD	rs137852315	CC
G6PD	rs137852316	CC
G6PD	rs137852317	CC
G6PD	rs137852320	TT
G6PD	rs137852321	CC
G6PD	rs137852323	CC
G6PD	rs137852324	CC
G6PD	rs72554665	CC
G6PD	rs137852333	GG
G6PD	rs137852327	CC
G6PD	rs137852329	GG
G6PD	rs137852330	GG
G6PD	rs137852331	TT
G6PD	rs137852332	CC
G6PD	rs137852334	GG
G6PD	rs137852336	CC
G6PD	rs137852337	CC
G6PD	rs137852339	CC
G6PD	rs76645461	AA
G6PD	rs78478128	GG
G6PD	rs137852343	AA
G6PD	rs137852344	GG
G6PD	rs137852345	GG
G6PD	rs137852346	CC
G6PD	rs137852347	AA
G6PD	rs137852348	GG
G6PD	rs137852349	AA

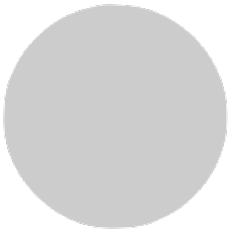
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

Der Glutaryl-CoA-Dehydrogenase (GCDH)-Mangel (GDD) ist eine autosomal rezessive neurometabolische Störung, die klinisch durch enzephalopathische Krisen gekennzeichnet ist, die zu Striatumsschäden und einer schweren dystonen dyskinetischen Bewegungsstörung führen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=25

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GCDH	rs121434366	TT
GCDH	rs121434370	GG
GCDH	rs121434373	GG
GCDH	rs398123195	GG
GCDH	rs142967670	CC
GCDH	rs777201305	GG
GCDH	rs766518430	CC
GCDH	rs786205862	GG
GCDH	rs786205861	CC
GCDH	rs794726972	CC
GCDH	rs149120354	TT
SYCE2	rs121434367	CC
SYCE2	rs121434369	CC
SYCE2	rs121434372	GG
SYCE2	rs147611168	GG
SYCE2	rs141437721	AA
SYCE2	rs372983141	GG
SYCE2	rs199999619	AA

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glutathionsynthetase-Mangel

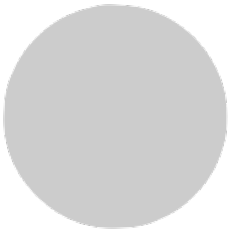
Eine seltene Erkrankung, die durch hämolytische Anämie gekennzeichnet ist, die bei mittelschweren Formen mit metabolischer Azidose und 5-Oxoprolinurie einhergeht und bei den schwersten Formen mit fortschreitenden neurologischen Symptomen und wiederkehrenden bakteriellen Infektionen einhergeht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GSS	rs28938472	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=32

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel

Guanidinoacetat-Methyltransferase (GAMT)-Mangel ist ein Kreatinmangelsyndrom, das durch globale Entwicklungsverzögerung/intellektuelle Behinderung (DD/ID), ausgeprägte Sprachverzögerung, autistische/hyperaktive Verhaltensstörungen, Anfälle und verschiedene Arten von Pyramiden- und/oder Extrapyramiden-Manifestationen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GAMT	rs80338735	CC
GAMT	rs370421531	CC
GAMT	rs753198836	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=382

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Holocarboxylase-Synthetase-Mangel

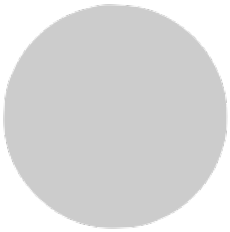
Der Holocarboxylase-Synthetase (HCS)-Mangel ist eine lebensbedrohliche, früh beginnende Form des Multiplen Carboxylase-Mangels , einem angeborenen Defekt im Biotinstoffwechsel, der unbehandelt gekennzeichnet ist durch Erbrechen, Tachypnoe, Irritabilität, Lethargie, exfoliative Dermatitis und Krampfanfälle, die in ein Koma übergehen können.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HLCS	rs119103227	AA
HLCS	rs119103229	GG
HLCS	rs119103230	CC
HLCS	rs119103231	CC
HLCS	rs753887925	CC
HLCS	rs146448211	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79242

Erbliche Krankheiten (Genetik)

LCAT-Mangel

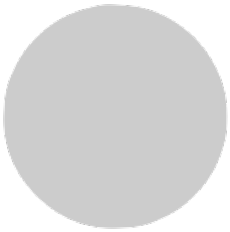
Der LCAT (Lecithin-Cholesterol-Acyltransferase)-Mangel ist eine seltene Störung des Lipoprotein-Stoffwechsels und klinisch gekennzeichnet durch Hornhauttrübung, manchmal Niereninsuffizienz und hämolytische Anämie, und biochemisch durch stark reduzierte Konzentration des HDL-Cholesterols.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LCAT	rs121908050	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=650

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lysosomale saure Lipase-Mangel

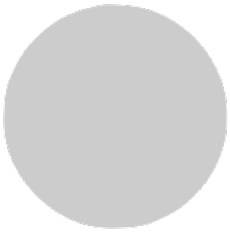
Eine seltene, fortschreitende metabolische Lebererkrankung, die auf einem ausgeprägten bis vollständigen Mangel an lysosomaler saurer Lipase beruht und durch Dyslipidämie und massive Lipidansammlung gekennzeichnet ist, die zu Hepatomegalie und Leberfunktionsstörung, Splenomegalie und beschleunigter Atherosklerose führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LIPA	rs121965086	AA
LIPA	rs116928232	CC
LIPA	rs797045094	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275761

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lipoyl-Transferase 1-Mangel

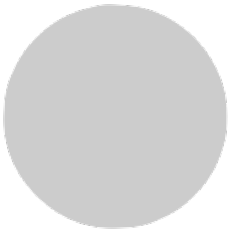
Lipoyltransferase-1-Mangel ist eine sehr seltene angeborene Stoffwechselstörung mit einem sehr variablen Phänotyp, der typischerweise durch das Auftreten von Anfällen im Neugeborenen- bis Säuglingsalter, psychomotorische Verzögerung und abnormalen Muskeltonus, der Hypo- und/oder Hypertonie umfassen kann, gekennzeichnet ist allgemeine Schwäche, dystone Bewegungen und/oder fortschreitende Atemnot, verbunden mit schwerer Laktatazidose und erhöhten Laktat-, Ketoglutarat- und 2-Oxosäuren im Urin. Weitere Manifestationen können Dehydrierung, Erbrechen, Anzeichen einer Leberfunktionsstörung, extrapyramidale Symptome, spastische Tetraparese, lebhafte tiefe Sehnenreflexe, Sprachstörungen, Schluckbeschwerden und pulmonale Hypertonie sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MITD1	rs137891647	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401862

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G

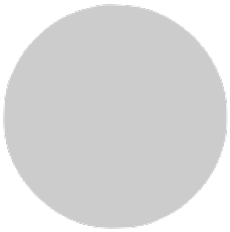
Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie ist eine angeborene Störung des Vitamin B12 (Cobalamin)-Stoffwechsels, die durch Megaloblastenanämie, Enzephalopathie und manchmal Entwicklungsverzögerung gekennzeichnet ist und mit Homocystinurie und Hyperhomocysteinämie einhergeht. Es gibt drei Arten von Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie; cblE, cblGund cblD-Variante 1 (cblDv1).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MTR	rs121913578	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2170

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Myeloperoxidase-Mangel

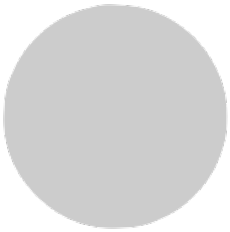
Ein seltener primärer Immundefekt aufgrund eines Defekts der angeborenen Immunität, der durch eine deutliche Abnahme oder Abwesenheit der Myeloperoxidase-Aktivität in Neutrophilen und Monozyten gekennzeichnet ist. Klinisch sind die meisten Patienten asymptomatisch. Gelegentlich können schwere infektiöse Komplikationen auftreten, insbesondere wiederkehrende Candida-Infektionen, die bei komorbidem Diabetes mellitus besonders schwerwiegend sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MPO	rs119468010	GG
MPO	rs778013714	CC
MPO	rs762526880	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2587

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Monoaminoxidase-A-Mangel

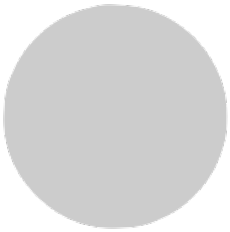
Der Monoaminoxidase-A-Mangel ist eine sehr seltene X-chromosomal-rezessiv vererbte Störung des Stoffwechsels der biogenen Amine. Er ist klinisch charakterisiert durch mildes intellektuelles Defizit, impulsive Aggressivität und manchmal gewalttätiges Verhalten. Die Symptome setzen im Kindesalter ein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MAOA	rs796065312	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3057

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel

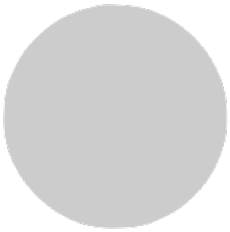
Der Alpha-N-acetylgalactosaminidase- (NAGA-)Mangel ist eine sehr seltene lysosomale Speichererkrankung. Ursache der klinisch und pathologisch heterogenen Erkrankung ist das Fehlen der NAGA-Aktivität.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs779423223	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3137

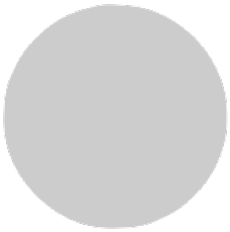
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ornithin-Transcarbamylase-Mangel

Eine seltene genetische Störung des Harnstoffzyklus-Stoffwechsels und der Ammoniak-Entgiftung, die entweder durch eine schwere, bei Neugeborenen auftretende Erkrankung, die hauptsächlich bei Männern auftritt, oder durch später auftretende (partielle) Formen der Erkrankung gekennzeichnet ist. Bei beiden kommt es zu Episoden einer Hyperammonämie, die tödlich sein und neurologische Folgen haben können.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=664

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
OTC	rs68026851	GG
OTC	rs67960011	CC
OTC	rs72556267	GG
OTC	rs68031618	GG
OTC	rs72558454	CC
OTC	rs67120076	CC
OTC	rs66626662	GG
OTC	rs72558465	GG
OTC	rs66656800	GG
OTC	rs72558412	TT
OTC	rs72554308	GG
OTC	rs72558495	TT
OTC	rs74518351	AA
OTC	rs72554310	CC
OTC	rs66521141	GG
OTC	rs66677059	TT
OTC	rs72554326	CC
OTC	rs67418243	CC
OTC	rs66550389	GG
OTC	rs68058881	GG
OTC	rs72552295	TT
OTC	rs72556257	AA
OTC	rs72556260	GG
OTC	rs72556271	AA
OTC	rs72556274	CC
OTC	rs72556275	GG
OTC	rs66867430	AA
OTC	rs72556277	CC
OTC	rs72556278	CC
OTC	rs72556284	CC
OTC	rs72556288	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pyruvatcarboxylase-Mangel, benigner Typ

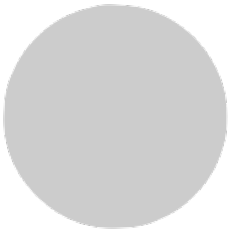
Der benigne Pyruvatcarboxylase (PC)-Mangel (Typ C) ist eine seltene, sehr milde Form des PC-Mangels und gekennzeichnet durch episodische metabolische Azidosen und normale oder nur leicht verzögerte neurologische Entwicklung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PC	rs796052029	CC
PC	rs113994142	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353320

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pyruvat-Dehydrogenase-Mangel

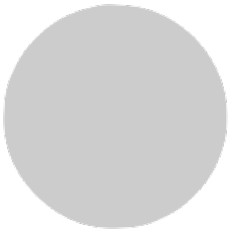
Der Pyruvat-Dehydrogenase-Mangel (PDHD) ist eine seltene neurometabolische Erkrankung und gekennzeichnet durch einen weiten Bereich klinischer Zeichen mit metabolischen und neurologischen Komponenten unterschiedlichen Schweregrades. Die Manifestationen reichen von schwerer, oft tödlicher neonataler Laktatazidose bis zu später beginnenden neurologischen Störungen. Abhängig von den betroffenen Untereinheiten des PDH-Komplexes wurden 6 Untertypen mit signifikanter klinischer Überschneidung definiert: PDHD durch E1-alpha-, E1-beta-, E2- und E3-Mangel, PDHD durch Mangel des E3-bindenden Proteins und PDH-Phosphatase-Mangel.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DLAT	rs797044957	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=765

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Prolidase-Mangel

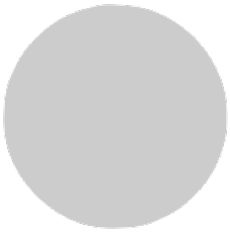
Der Prolidase-Mangel ist eine vererbte Störung des Peptidstoffwechsels, die durch schwere Hautläsionen, wiederkehrende Infektionen (vor allem der Haut und des Atmungssystems), dysmorphe Gesichtszüge, variable kognitive Beeinträchtigungen und Splenomegalie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PEPD	rs121917723	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=742

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins

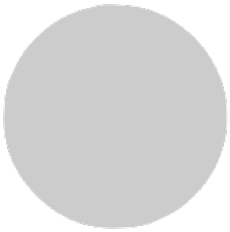
Der Mangel des Mitochondrialen trifunktionalen Proteins (TFP; TFP-Mangel) ist eine Störung der Fettsäureoxidation. Das klinische Spektrum ist breit und reicht von schweren neonatalen Formen mit Kardiomyopathie, Hypoglykämie, metabolischer Azidose, Skelettmyopathie, Neuropathie, Leberfunktionsstörung und frühem Tod bis zu einem milden Phänotyp mit peripherer Polyneuropathie, episodischer Rhabdomyolyse und Pigment-Retinopathie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HADHA	rs137852770	GG
HADHA	rs781222705	TT
HADHA	rs137852774	AA
HADHA	rs147103714	GG
HADHB	rs121913132	GG
HADHB	rs121913133	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=746

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel

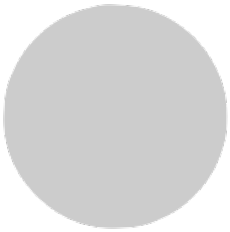
Dehydratase-Mangel oder Pterin-4-Alpha-Carbinolamin-Dehydratase (PCD) gilt als vorübergehende und gutartige Form der Hyperphenylalaninämie aufgrund eines Tetrahydrobiopterin-Mangels , gekennzeichnet durch Muskelhypotonie, Reizbarkeit (erkennbar durch EEG), langsamen Erwerb psychomotorischer Fähigkeiten, altersabhängige Bewegungsstörungen, einschließlich Dystonie und einer damit einhergehenden Ausscheidung von 7-substituierten Pterinen. Bei ernährungsbedingter Kontrolle des Phenyalaninspiegels im Blut verläuft die neurologische Entwicklung normal. PCD wird autosomal-rezessiv vererbt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PCBD1	rs104894172	CC
PCBD1	rs121913015	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1578

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Purin-Nukleosid-Phosphorylase-Mangel

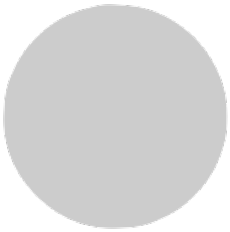
Eine seltene Immunerkrankung, die durch eine fortschreitende Immunschwäche gekennzeichnet ist und zu wiederkehrenden und opportunistischen Infektionen, Autoimmunität und bösartigen Erkrankungen sowie neurologischen Manifestationen führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PNP	rs104894451	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=760

Erbliche Krankheiten (Genetik)

S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz

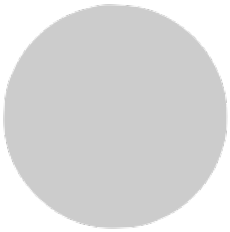
Eine seltene, multisystemische vererbte Stoffwechselerkrankung, die klinisch durch ein unterschiedliches Schweregradspektrum gekennzeichnet ist, das hauptsächlich psychomotorische Verzögerung, Myopathie und Leberfunktionsstörung umfasst. Die meisten Patienten treten bereits im Säuglingsalter auf, der Ausbruch kann jedoch bereits in der Gebärmutteroder im Erwachsenenalter erfolgen. Hypermethioninämie ist häufig, fehlt aber im Säuglingsalter oft. Bei den meisten Patienten ist die Kreatinkinase erhöht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AHCY	rs121918608	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88618

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel

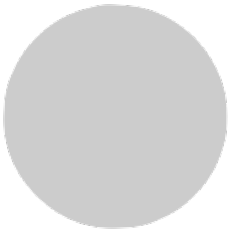
Der Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel (SCOTD) ist ein Defekt der Ketonkörper-Utilisation mit schweren, potentiell tödlichen intermittierenden ketoazidotischen Krisen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
OXCT1	rs121909301	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=832

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glukokortikoid-Mangel, familiärer

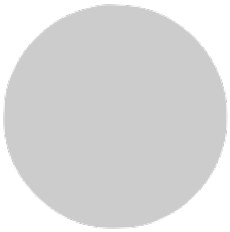
Der familiäre Glukokortikoidmangel (REA) ist eine Gruppe primärer Nebenniereninsuffizienz, die klinisch durch neonatale Hyperpigmentierung, Hypoglykämie, Gedeihstörung und wiederkehrende Infektionen sowie biochemisch durch Glukokortikoidmangel ohne Mineralokortikoidmangel gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MC2R	rs104894658	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=361

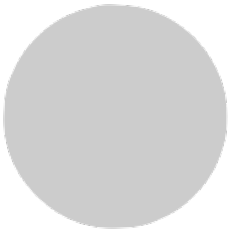
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

Multipler Acyl-CoA-Dehydrierungsmangel (MADD) ist eine Störung der Fettsäure- und Aminosäureoxidation und eine klinisch heterogene Erkrankung, die von einem schweren Neugeborenen-Verlauf mit metabolischer Azidose, Kardiomyopathie und Lebererkrankungen bis hin zu einer leichten Erkrankung im Kindes-/Erwachsenenalter mit episodischem Stoffwechsel reicht Dekompensation, Muskelschwäche und Atemversagen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=394532

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ETFA	rs119458969	AA
ETFA	rs199763682	GG
ETFDH	rs121964954	GG
ETFDH	rs121964955	GG
ETFDH	rs387907170	TT
ETFDH	rs377656387	CC
ETFDH	rs398124151	GG
ETFDH	rs398124152	CC
ETFDH	rs377686388	TT
ETFDH	rs796051965	AA
ETFDH	rs796051959	GG
ETFDH	rs558005496	GG
ETFDH	rs863224869	TT
ETFDH	rs200920510	CC
FLAD1	rs771466122	CC
FLAD1	rs199979286	CC

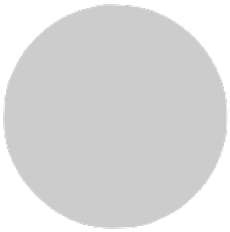
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Carnitin-Mangel, primärer systemischer

Eine Störung des Carnitin-Zyklus und des Carnitin-Transports, die klassischerweise durch eine frühkindliche Kardiomyopathie, oft verbunden mit Schwäche, Muskelhypotonie, Gedeihstörung, rezidivierenden hypoglykämisch-hypoketotischen Krämpfen und/oder Koma gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=158

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MIR3936	rs267607052	GG
MIR3936	rs11568520	CC
MIR3936	rs72552725	AA
MIR3936	rs202088921	CC
SLC22A5	rs72552727	GG
SLC22A5	rs121908886	CC
SLC22A5	rs121908888	AA
SLC22A5	rs121908889	GG
SLC22A5	rs121908890	CC
SLC22A5	rs267607054	CC
SLC22A5	rs151231558	GG
SLC22A5	rs114269482	CC
SLC22A5	rs386134208	CC
SLC22A5	rs386134210	GG
SLC22A5	rs386134212	CC
SLC22A5	rs144547521	CC
SLC22A5	rs72552732	CC
SLC22A5	rs60376624	CC
SLC22A5	rs386134223	GG
SLC22A5	rs377724489	AA
SLC22A5	rs796052039	GG
SLC22A5	rs777004046	AA
SLC22A5	rs185551386	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypophysenhormon-Mangel, kombinierter, genetisch bedingte Formen

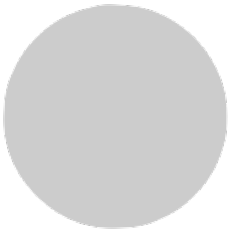
Angeborener Hypopituitarismus ist durch einen multiplen Mangel an Hypophysenhormonen gekennzeichnet, einschließlich somatotropher, thyrotropher, laktotroper, kortikotropher oder gonadotroper Defizite, die auf Mutationen von Hypophysentranskriptionsfaktoren zurückzuführen sind, die an der Ontogenese der Hypophyse beteiligt sind. Angeborener Hypopituitarismus ist selten im Vergleich zu der hohen Inzidenz von Hypopituitarismus, die durch Hypophysenadenome, transsphenoidale Operationen oder Strahlentherapie verursacht wird.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
POU1F1	rs104893764	CC
POU1F1	rs104893765	CC
PROP1	rs140016178	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95494

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Zerebellär-retinale Degeneration, infantile

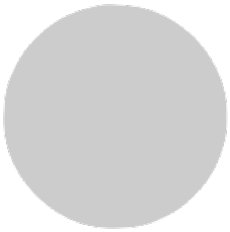
Die infantile Kleinhirn-Netzhaut-Degeneration ist eine seltene neurodegenerative Erkrankung, die durch früh einsetzende Stammhypotonie, verschiedene Formen von Anfällen, Athetose, schwere globale Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung und verschiedene ophthalmologische Anomalien, einschließlich Strabismus, Nystagmus, Optikusatrophie und Netzhautdegeneration, gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
POLR3H	rs375761361	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313850

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Demyelinisierung des Gehirns durch Methionin-Adenosyltransferase-Mangel

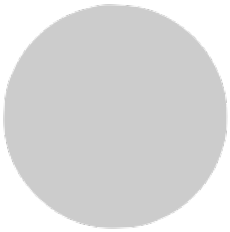
Die Hypermethioninämie durch Methionin-Adenosyltransferase-Mangel ist eine sehr seltene Stoffwechselstörung, die zu isolierter hepatischer Hypermethioninämie führt. Wegen nur teilweisem Mangel der Enzymaktivität verläuft die Störung in der Regel benigne. Selten wurden Patienten mit ungewöhnlichem Geruch oder neurologischen Störungen durch Demyelinisierung im Gehirn beschrieben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MAT1A	rs118204001	AA
MAT1A	rs118204003	GG
MAT1A	rs116659053	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168598

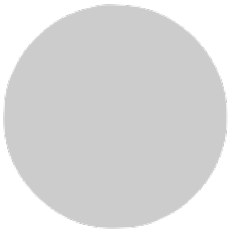
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Desminopathie

Eine seltene genetisch bedingte Skelettmuskelerkrankung, die durch abnormale chimäre Aggregate von Desmin und anderen Zytoskelettproteinen und granulofilamentösem Material auf ultrastruktureller Ebene in Muskelbiopsien sowie unterschiedliche klinische myopathologische Merkmale, Alter des Krankheitsbeginns und Geschwindigkeit des Krankheitsfortschritts gekennzeichnet ist. Die Patienten weisen eine bilaterale Skelettmuskelschwäche auf, die in den distalen Beinmuskeln beginnt und sich nach proximal ausbreitet und manchmal Rumpf-, Nackenbeugemuskeln und Gesichtsmuskeln betrifft, sowie häufig eine Kardiomyopathie, die sich durch Erregungsleitungsblockaden, Arrhythmien, chronische Herzinsuffizienz und manchmal Tachyarrhythmie äußert. Schwäche führt schließlich zur Rollstuhlabhängigkeit. Ateminsuffizienz kann eine der Hauptursachen für Behinderungen und Tod sein, angefangen bei nächtlicher Hypoventilation mit Sauerstoffentsättigung bis hin zu Atemversagen am Tag.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98909

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DES	rs57639980	TT
DES	rs121913003	CC
DES	rs121913005	CC
DES	rs62635763	CC
DES	rs397516698	GG
DES	rs267607482	AA
DES	rs59308628	TT
DES	rs57694264	GG
DES	rs61726467	GG
DES	rs267607485	AA
DES	rs267607499	AA
DES	rs267607495	CC
DES	rs267607483	AA
DES	rs150974575	CC
DES	rs781590560	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Desmosterolose

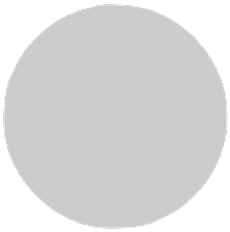
Desmosterolose ist eine sehr seltene Störung der Sterolbiosynthese, die durch mehrere angeborene Anomalien, Gedeihstörung und geistige Behinderung mit erhöhten Desmosterolspiegeln gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DHCR24	rs119475041	CC
DHCR24	rs387906939	CC
DHCR24	rs387906940	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35107

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Maternal vererbter Diabetes mit Schwerhörigkeit

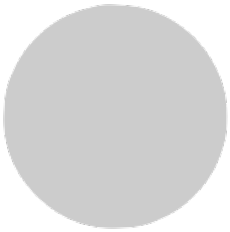
Mütterlich vererbter Diabetes und Taubheit (MIDD) ist eine mitochondriale Erkrankung, die durch mütterlich vererbten Diabetes und sensorineurale Taubheit gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MT TE	rs121434453	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=225

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Diabetes insipidus, nephrogener

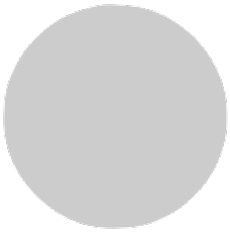
Eine seltene, genetisch bedingte Nierentubuluserkrankung, die durch Polyurie mit Polydipsie, wiederkehrenden Fieberschüben, Verstopfung und akuter hypernatriämischer Dehydrierung nach der Geburt gekennzeichnet ist und neurologische Folgeerscheinungen verursachen kann.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AQP2	rs28931580	AA
AQP5 AS1	rs104894328	CC
AQP5 AS1	rs104894326	GG
AQP5 AS1	rs104894334	GG
AQP5 AS1	rs104894338	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=223

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Chlorid-Diarrhoe, kongenitale

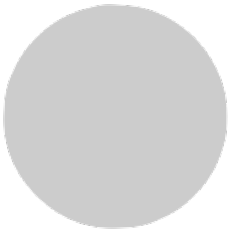
Eine seltene genetische Darmerkrankung, die durch anhaltenden, potenziell lebensbedrohlichen, wässrigen Durchfall mit übermäßigem Chloridgehalt im Stuhl, Hypochlorämie, Hyponatriämie, Hypokaliämie und metabolischer Alkalose gekennzeichnet ist und zu chronischer Dehydrierung und Gedeihstörungen führt. Die vorgeburtliche Ultraschalluntersuchung zeigt typischerweise ein Polyhydramnion und eine deutliche Erweiterung der fetalen Darmschlingen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC26A3	rs386833471	CC
SLC26A3	rs386833479	CC
SLC26A3	rs386833480	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53689

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Natrium-Diarrhoe, kongenitale

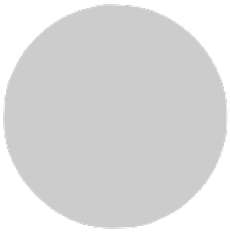
Ein seltener, genetisch bedingter, nicht-syndromaler Darmtransportdefekt, der durch angeborenes Auftreten von schwerem, wässrigem Durchfall mit hohen Natriumkonzentrationen, Hyponatriämie und metabolischer Azidose gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SPINT2	rs121908403	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=103908

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Diarrhoe, syndromale

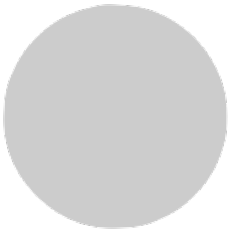
Die Syndromale Diarrhoe (SD) oder auch Tricho-Hepato-Enterisches Syndrom (THE) ist eine schwere kongenitale Enteropathie, die sich in den ersten Lebensmonaten als therapierefraktäre Diarrhoe manifestiert. Weitere Symptome sind Gedeihstörung, Gesichtsdysmorphien, Haaranomalien und in einigen Fällen Immunstörungen und verlangsamtes intrauterines Wachstum.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SKIC3	rs534237033	CC
SKIC3	rs140800288	GG
SKIC3	rs200085753	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=84064

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dihydropyrimidinurie

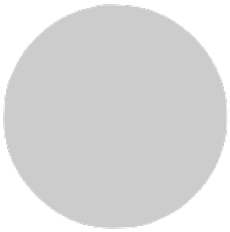
Der Dihydropyrimidinase (DPD)-Mangel ist eine sehr seltene Störung des Pyrimidin-Stoffwechsels mit unterschiedlichen klinischen Symptomen, darunter gastrointestinale Symptome (Fütterprobleme, zyklisches Erbrechen, gastroösophagealer Reflux, Malabsorption mit Zottenatrophie), Muskelhypotonie, intellektuelles Defizit, Krampfanfälle und, weniger häufig, retardiertes Wachstum, Gedeihstörung, Mikrozephalie und Autismus. Auch Fälle ohne Symptome wurden beschrieben der DPD-Mangel erhöht das Risiko für 5-FU-Toxizität.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DPYS	rs61758444	GG
DPYS	rs201280871	GG
DPYS	rs142574766	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=38874

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysautonomie, familiäre

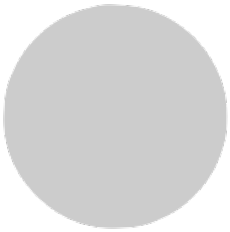
Eine seltene hereditäre sensorische und autonome Neuropathie, die durch verminderte Schmerz- und Temperaturwahrnehmung, fehlende tiefe Sehnenreflexe, propriozeptive Ataxie, Ausfall des afferenten Baroreflexes und progressive Optikusneuropathie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ELP1	rs111033171	AA
ELP1	rs137853022	CC
ELP1	rs28939712	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1764

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intelligenzminderung, schwere, mit progressiver spastischer Paraplegie

Bei der schweren geistigen Behinderung und progressiven spastischen Paraplegie handelt es sich um eine seltene komplexe spastische Paraplegie, die durch eine früh einsetzende Hypotonie gekennzeichnet ist, die zu Spastik, globaler Entwicklungsverzögerung, schwerer geistiger Behinderung und Sprachbeeinträchtigung, Mikrozephalie, Kleinwuchs und dysmorphen Merkmalen führt. Die Patienten sind oft nicht mehr gehfähig und einige entwickeln Anfälle und stereotypes Lachen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AP4S1	rs200440467	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=280763

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale, Typ Claes-Jensen

Die Syndromische X-chromosomale geistige Behinderung aufgrund der JARID1C-Mutation ist durch ein leichtes bis schweres geistiges Defizit gekennzeichnet, das mit unterschiedlichen klinischen Manifestationen einhergeht, darunter Spastik, Kryptorchismus, Hypoplasie des Oberkiefers, Alopecia areata, Epilepsie, Kleinwuchs, Sprachstörungen und Verhaltensprobleme. Bisher wurde es in weniger als 15 Familien beschrieben. Die Übertragung erfolgt X-chromosomal-rezessiv und das Syndrom wird durch Mutationen im JARID1C(SMCX-Gen verursacht, das für ein JmjC-Domänenprotein mit Histon-Demethylase-Aktivität kodiert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KDM5C	rs199422235	CC
KDM5C	rs587780372	GG
MIR6895	rs782246658	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85279

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cabezas

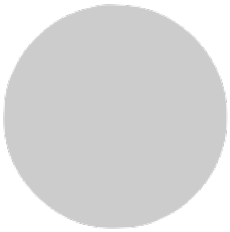
Eine X-chromosomale syndromale geistige Behinderung, die durch Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung (ID) mit schwerer Sprachbehinderung und Kleinwuchs gekennzeichnet ist. Es wurden unterschiedliche zusätzliche klinische Merkmale in Verbindung gebracht, darunter Verhaltensstörungen, Gangstörungen, Zittern, Krampfanfälle, Hypogonadismus, Rumpffettleibigkeit, unspezifische Gesichtsdysmorphien sowie kleine Hände und Füße.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CUL4B	rs121434616	GG
CUL4B	rs797044862	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85293

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Snyder

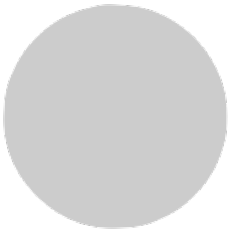
X-chromosomale geistige Behinderung vom Snyder-Typ ist ein seltenes X-chromosomales geistiges Behinderungssyndrom, das durch Hypotonie, asthenischen Körperbau mit verminderter Muskelmasse, schwere generalisierte psychomotorische Verzögerung, Gangunsicherheit und mittelschwere bis schwere geistige Behinderung sowie eine lange, dünne, asymmetrisches Gesicht mit hervorstehender Unterlippe, langen Fingern und Zehen und nasaler, dysarthrischer oder fehlender Sprache. Charakteristisch sind auch Knochenanomalien (z. B. Osteoporose, Kyphoskoliose, Frakturen, Gelenkkontrakturen). Bei einigen Patienten traten myoklonische oder myoklonähnliche Anfälle und Nierenanomalien auf.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMS	rs121434610	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3063

Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale geistige Behinderung, Najm-Typ

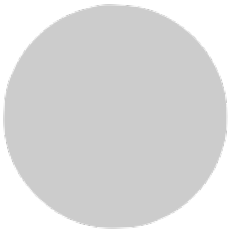
Das X-chromosomale intellektuelle Defizit vom Najm-Typ ist ein seltenes Syndrom der Kleinhirndysgenesie, das durch unterschiedliche klinische Manifestationen gekennzeichnet ist, die von einem leichten intellektuellen Defizit mit oder ohne angeborenem Nystagmus bis hin zu schweren kognitiven Beeinträchtigungen im Zusammenhang mit einer Hypoplasie/Atrophie des Kleinhirns und der Brücke sowie Anomalien der kortikalen Entwicklung reichen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CASK	rs137852815	GG
CASK	rs387906705	GG
CASK	rs587783360	GG
CASK	rs587783361	GG
CASK	rs587783364	GG
CASK	rs587783366	TT
CASK	rs587783368	CC
CASK	rs587783369	CC
CASK	rs587783371	GG
CASK	rs794727270	GG
CASK	rs749742837	GG
CASK	rs863224854	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163937

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intelligenzminderung, nicht-syndromale, autosomal-dominante

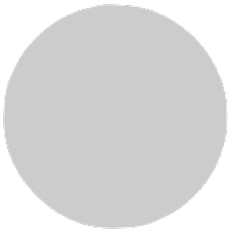
Das neu beschriebene Mikrodeletionssyndrom 2q23.1 umfasst schwere geistige Defizite mit ausgeprägter Sprachverzögerung, Verhaltensstörungen einschließlich Hyperaktivität und unangemessenem Lachen, Kleinwuchs und Krampfanfällen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MBD5	rs886041003	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178469

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Birk-Barel-Syndrom

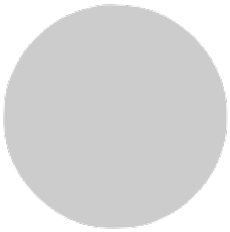
Die geistige Behinderung vom Birk-Barel-Typ ist eine seltene, genetische, syndromale geistige Behinderung, die durch angeborene zentrale Hypotonie, Entwicklungsverzögerung, mittelschwere bis schwere geistige Behinderung und subtile dysmorphe Merkmale gekennzeichnet ist, die sich im Laufe der Zeit entwickeln (Dolichozephalie, myopathische Gesichtszüge, Ptosis, kurzes und breites Philtrum). , zeltförmige Oberlippe, Gaumenanomalien, leichte Mikro- und/oder Retrognathie). Die Patienten weisen verminderte Gesichtsbewegungen, Lethargie, schwaches Schreien, vorübergehende Hypoglykämie bei Neugeborenen, schwere Ernährungsschwierigkeiten und Gedeihstörungen auf. Weitere Merkmale sind Dysphagie, insbesondere bei fester Nahrung, asthenischer Körperbau, Gelenkkontrakturen und Skoliose.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KCNK9	rs121908332	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166108

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Familiäre Dyskinesie und faziale Myokymie

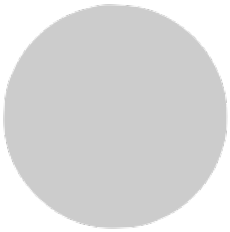
Familiäre Dyskinesie und faziale Myokymie ist eine seltene paroxysmale Bewegungsstörung mit Beginn im Kindes- oder Jugendalter, die durch paroxysmale choreiforme, dystone und myoklonische Bewegungen der Gliedmaßen (meist der distalen oberen Gliedmaßen), des Halses und/oder des Gesichts gekennzeichnet ist, die sowohl in der Häufigkeit als auch im Schweregrad progressiv zunehmen können, bis sie nahezu konstant werden. Die Patienten können auch mit verzögerten motorischen Meilensteinen, perioralen und periorbitalen Dyskinesien, Dysarthrie, Hypotonie und Schwäche auftreten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ADCY5	rs796065306	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324588

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Paroxysmale anstrengungsinduzierte Dyskinesie

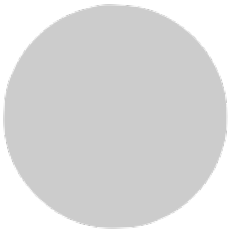
Die paroxysmale belastungsinduzierte Dyskinesie (PED) ist eine Form der paroxysmalen Dyskinesie , die durch schmerzlose Anfälle von Dystonie der Extremitäten gekennzeichnet ist, die durch längere körperliche Aktivitäten ausgelöst werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC2A1	rs121909739	CC
SLC2A1	rs121909740	CC
SLC2A1	rs267607061	GG
SLC2A1	rs202060209	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98811

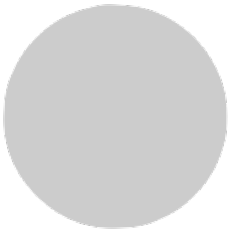
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Aortendissektion, familiäre

Als familiäre Aortendissektion bezeichnet man einen Bruch der Aortenwand auf Höhe der Media, der zur Bildung eines falschen Kanals und zur Abweichung eines Teils des Aortenflusses führt. Eine familiäre Veranlagung für thorakale Aortenaneurysmen und Typ-A-Dissektionen (betreffend die aufsteigende Aorta und/oder den Aortenbogen) wurde bei etwa 19 % der Patienten mit thorakalen Aortendissektionen nachgewiesen und mehrere Loci wurden bisher identifiziert (16p12.2-p13 .13, 3p24-25). Diese Veranlagung wird autosomal-dominant vererbt.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=229

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACTA2	rs869025352	AA
ACTA2	rs397516685	CC
COL3A1	rs869312034	GG
COL3A1	rs587779433	GG
COL3A1	rs587779458	GG
COL3A1	rs587779685	GG
COL3A1	rs794728057	CC
COL3A1	rs1393544920	CC
FBN1	rs137854460	CC
FBN1	rs137854477	CC
FBN1	rs267606800	CC
FBN1	rs193922183	AA
FBN1	rs112660651	CC
FBN1	rs193922209	CC
FBN1	rs149062442	CC
FBN1	rs193922243	CC
FBN1	rs397515764	CC
FBN1	rs397515773	AA
FBN1	rs397515775	CC
FBN1	rs397515784	GG
FBN1	rs397515789	CC
FBN1	rs397515827	CC
FBN1	rs397515828	CC
FBN1	rs587782947	CC
FBN1	rs794728283	GG
FBN1	rs794728281	CC
FBN1	rs112118237	CC
FBN1	rs794728256	CC
FBN1	rs794728253	AA
FBN1	rs794728247	CC
FBN1	rs794728241	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie durch TUBB3-Genmutation

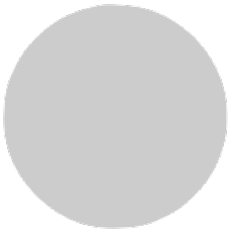
Eine seltene, genetisch bedingte, nicht-syndromale Fehlbildung des Gehirns aufgrund einer abnormalen neuronalen Migrationskrankheit, die durch die Assoziation von kortikaler Dysplasie und pontozerebellärer Hypoplasie gekennzeichnet ist und sich mit globaler Entwicklungsverzögerung, leichter bis schwerer geistiger Behinderung, axialer Hypotonie, Strabismus, Nystagmus und gelegentlich Optikus manifestiert Nervenhypoplasie. Die Bildgebung des Gehirns zeigt verschiedene Fehlbildungen, darunter frontal vorherrschende Mikrogyrie, Gyraldesorganisation und -vereinfachung, dysmorphe und hypertrophe Basalganglien, Kleinhirnwurmdysplasie, Hirnstamm-/Corpus-callosum-Hypoplasie und/oder Riechkolbenagenesie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TUBB3	rs747480526	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300570

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Corpus callosum-Dysgenesie, komplizierte, X-chromosomale

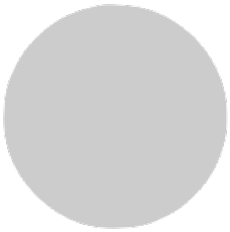
Ein angeborener, X-chromosomaler, klinischer Subtyp des L1-Syndroms, der durch variable spastische Paraplegie, leichte bis mittelschwere geistige Behinderung und Dysplasie, Hypoplasie oder Aplasie des Corpus callosum gekennzeichnet ist. Bei diesem Subtyp werden kein Hydrozephalus, adduzierte Daumen oder fehlende Sprache beobachtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
L1CAM	rs797045673	GG
L1CAM	rs367665974	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1497

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysostose, akrofaziale postaxiale

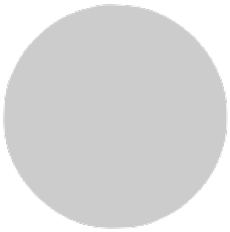
Die Postaxiale akrofaziale Dysostose (POADS) ist ein Subtyp der Akrofazialen Dysostosen (AFD,). Sie ist gekennzeichnet durch Hypoplasie von Unterkiefer und Jochbein, kleine und becherförmige Ohren, Ektropion der Unterlider und symmetrische postaxiale Gliedmaßendefekte mit fehlendem fünften Fingerstrahl und Hypoplasie der Ulna.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DHODH	rs201947120	CC
DHODH	rs201230446	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=246

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, akromikrische

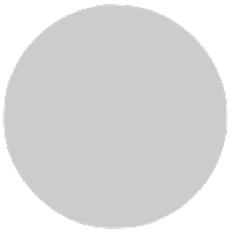
Die Akromikrische Dysplasie ist eine seltene Knochendysplasie und gekennzeichnet durch Kleinwuchs, kurze Hände und Füße, leichte faziale Dysmorphien und charakteristische Röntgenbefunde an den Händen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FBN1	rs1131692052	AA
FBN1	rs387906626	TT
FBN1	rs1064797059	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=969

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale

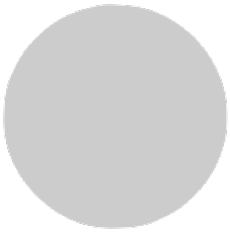
Die zerebro-fazio-thorakale Dysplasie oder das Pascual-Castroviejo-Syndrom Typ 1 ist ein seltenes Syndrom, das durch faziale Dysmorphien, geistige Defizite und costovertebrale Anomalien gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TMCO1	rs372701032	CC
TMCO1	rs765824628	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1394

Erbliche Krankheiten (Genetik)

FGFR2-abhängige Dysplasie mit gekrümmten Knochen

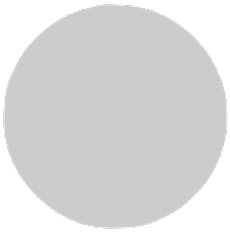
Die FGFR2-bedingte gebogene Knochendysplasie ist eine seltene, genetisch bedingte, tödliche primäre Knochendysplasie, die durch dysmorphe kraniofaziale Merkmale (tief angesetzte, nach hinten gedrehte Ohren, Hypertelorismus, Megalophtalmus, abgeflachtes und hypoplastisches Mittelgesicht, Mikrognathie), Hypomineralisation des Schädeldachs, Kraniosynostose, hypoplastische Schlüsselbeine und Schambeine sowie gebogene Röhrenknochen (insbesondere an den Oberschenkelknochen), verursacht durch Keimbahnmutationen im FGFR2-Gen. Vorzeitig durchgebrochene fetale Zähne, Osteopenie, Hirsutismus, Klitoromegalie, Gingivahyperplasie und Hepatosplenomegalie mit extramedullärer Hämatopoese können ebenfalls assoziiert sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGFR2	rs387906678	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313855

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, kranio-fronto-nasale

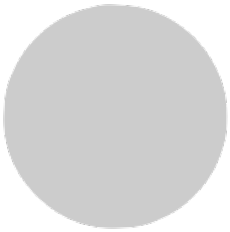
Ein seltenes X-chromosomales Fehlbildungssyndrom, das durch kraniofaziale Anomalien, gefurchte Nägel, geistige Behinderung und verschiedene Anomalien des Skeletts und des Weichgewebes gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EFNB1	rs104894801	CC
EFNB1	rs104894804	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1520

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kniest-Dysplasie

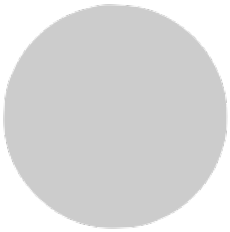
Die Kniest-Dysplasie ist eine schwere Kollagenopathie vom Typ II, die durch einen kurzen Rumpf und kurze Gliedmaßen, hervorstehende Gelenke und eine Mittelgesichtshypoplasie (rundes Gesicht mit flacher Nasenwurzel) gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL2A1	rs121912877	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=485

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Singleton-Merten-Dysplasie

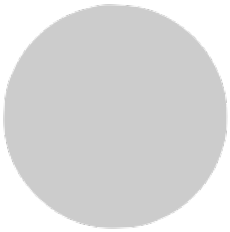
Die Singleton-Merten-Dysplasie ist gekennzeichnet durch Zahndysplasie, fortschreitende Verkalkung der Brustaorta mit Stenose, Osteoporose und Erweiterung der Markhöhlen in den Handknochen. Weitere Merkmale waren allgemeine Muskelschwäche und -atrophie sowie chronische psoriasiforme Hautausschläge. Es wurde bei vier nicht verwandten Patienten (männlich und weiblich) und in einer Familie mit mehreren betroffenen Mitgliedern (männlich) berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IFIH1	rs376048533	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85191

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, diastrophe

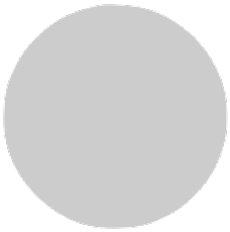
Eine seltene Erkrankung, die durch Kleinwuchs mit kurzen Extremitäten (Endgröße eines Erwachsenen beträgt 120 cm +/- 10 cm) und Gelenkfehlbildungen gekennzeichnet ist, die zu mehreren Gelenkkontrakturen führen (hauptsächlich an Schultern, Ellenbogen, Interphalangealgelenken und Hüften).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC26A2	rs104893919	CC
SLC26A2	rs386833492	TT
SLC26A2	rs386833493	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=628

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, ektodermale hidrotische

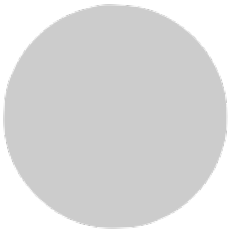
Das Clouston-Syndrom (oder hidrotische ektodermale Dysplasie) ist durch die klinische Trias Nageldystrophie, Alopezie und palmoplantare Hyperkeratose gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GJB6	rs104894415	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=189

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, ektodermale hypohidrotische

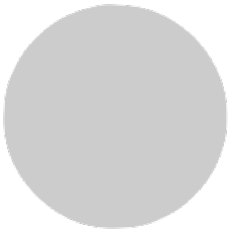
Die Hypohidrotische ektodermale Dysplasie (HED) ist eine genetische Störung des Ektoderms mit Fehlentwicklung ektodermaler Strukturen wie Haut, Haare, Zähne und Schweißdrüsen. Sie umfasst drei klinisch fast nicht unterscheidbare Subtypen mit beeinträchtigter Fähigkeit zu schwitzen als Hauptsymptom: Das Christ-Siemens-Touraine- (CST-)Syndrom (X-chromosomaler Typ), die autosomal-rezessive (AR) und die autosomal-dominante (AD) HED. Ein vierter, seltener Subtyp ist durch Immunschwäche als Hauptsymptom gekennzeichnet (HED mit Immunschwäche) (siehe jeweils dort).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EDAR	rs121908452	GG
EDAR	rs121908453	CC
EDAR	rs747806672	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=238468

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Beighton

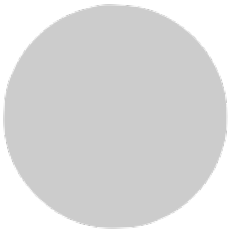
Eine seltene primäre Knochendysplasie, die durch die Assoziation von multipler epiphysärer Dysplasie, Sehbehinderung (mit früh einsetzender progressiver Myopie, Netzhautverdünnung und Katarakten) und Schallleitungsschwerhörigkeit gekennzeichnet ist. Die Patienten sind kleinwüchsig und weisen Brachydaktylie, Genu-Valgus-Deformität und Gelenkschmerzen auf.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs121912882	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166011

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, spondyloepiphysäre, kongenitaler Typ

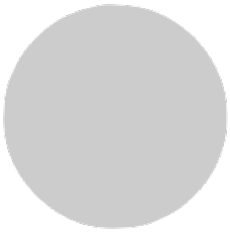
Die Spondyloepiphysäre Dysplasie congenita (SEDC) ist eine Chondrodysplasie, die durch unverhältnismäßige Kleinwuchsform, abnormale Epiphysen und abgeflachte Wirbelkörper gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL2A1	rs121912870	CC
COL2A1	rs121912874	GG
COL2A1	rs864621973	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94068

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ PAPSS2

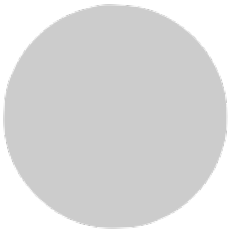
Die spondyloepimetaphysäre Dysplasie (SEMD) vom pakistanischen Typ ist gekennzeichnet durch Kleinwuchs, kurze und gebogene untere Gliedmaßen, leichte Brachydaktylie, Kyphoskoliose, Gangstörungen, vergrößerte Kniegelenke, frühreife Osteoarthropathie und normale Intelligenz.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PAPSS2	rs121908952	CC
PAPSS2	rs201203612	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93282

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Stanescu

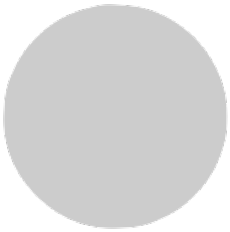
Eine seltene spondyloepiphysäre Dysplasie, die durch fortschreitende Gelenkkontrakturen mit vorzeitiger degenerativer Gelenkerkrankung, insbesondere in den Knie-, Hüft- und Fingergelenken, gekennzeichnet ist. Die Patienten sind normal groß und leiden unter Gangproblemen, Gelenkschmerzen und vergrößerten Gelenken mit Gelenkeinschränkungen und Kontrakturen. Zu den radiologischen Merkmalen gehören eine generalisierte Platyspondylie, ein hypoplastisches Darmbein, eine epiphysäre Abflachung mit metaphysärer Spreizung der Röhrenknochen sowie breite, verlängerte Schenkelhälse mit ausgeprägter Coxa valga. Die histopathologische Untersuchung des Knorpels zeigt PAS-positive zytoplasmatische Einschlusskörperchen in Chondrozyten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL2A1	rs869312907	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=459051

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit multiplen Luxationen

Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit multiplen Luxationen ist eine seltene genetische primäre Knochendysplasieerkrankung, die durch Mittelgesichtshypoplasie, Kleinwuchs, generalisierte Gelenklaxität, multiple Gelenkluxationen (am häufigsten Knie und Hüfte), Gliedmaßenfehlstellungen (Genu valgum/varum) und fortschreitende Wirbelsäulendeformität gekennzeichnet ist (z. B. Kyphose/Skoliose). Im Röntgenbild sind unter anderem ausgeprägte schlanke Mittelhandknochen und Mittelfußknochen sowie kleine, unregelmäßige Epiphysen, metaphysäre Unregelmäßigkeiten mit vertikalen Streifen, eingeschnürte Schenkelhälse und eine leichte Platyspondylie zu erkennen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KIF22	rs193922921	CC
KIF22	rs193922922	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93360

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Strudwick

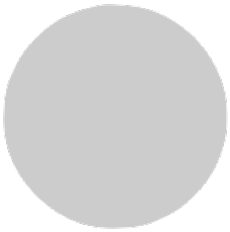
Die spondyloepimetaphysäre Dysplasie congenita vom Strudwick-Typ ist gekennzeichnet durch unverhältnismäßige Kleinwüchsigkeit von Geburt an (mit sehr kurzem Rumpf und verkürzten Gliedmaßen) und Skelettanomalien (Lordose, Skoliose, abgeflachte Wirbel, Pectus carinatum, Coxa vara, Klumpfuß und abnormale Epiphysen oder Metaphysen).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL2A1	rs121912880	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93346

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, akromele frontonasale

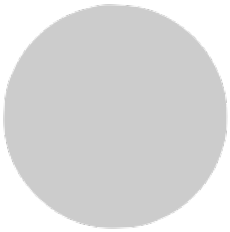
Eine seltene frontonasale Dysplasie, die durch ausgeprägte kraniofaziale (große Fontanelle, Hypertelorismus, gespaltene Nasenspitze, Nasenspalte, Brachyzephalie, mediane Gesichtsspalte, karpfenförmiger Mund), Gehirn (interhemisphärisches Lipom, Agenesie des Corpus callosum) und Gliedmaßen (Tibiahypoplasie) gekennzeichnet ist (Aplasie, Klumpfuß, symmetrische präaxiale Polydaktylie der Füße und beidseitige Keulen- und Verdickungsnägel) sowie Fehlbildungen und geistige Behinderung. Andere manchmal berichtete Manifestationen umfassen fehlende Riechkolben, Hypopituitarismus und Kryptorchismus.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ZSWIM6	rs587777695	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1827

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, gnatho-diaphysäre

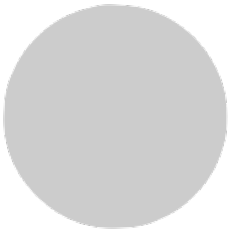
Gnathodiaphysäre Dysplasie (GDD) ist eine Knochendysplasie, die durch Knochenbrüchigkeit, häufige Knochenbrüche in jungen Jahren, zementös-ossäre Läsionen der Kieferknochen, Verbiegungen der Röhrenknochen (Tibia und Fibula) und diaphysäre Sklerose der Röhrenknochen in Verbindung mit generalisierter Osteopenie gekennzeichnet ist . GD folgt einem autosomal-dominanten Übertragungsweg.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ANO5	rs142027093	GG
ANO5	rs749645231	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53697

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke

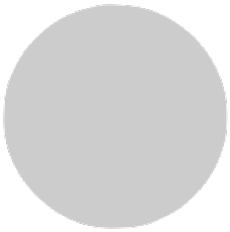
Eine seltene Multisystemerkrankung, die durch spondyloepiphysäre Dysplasie und unverhältnismäßige Kleinwuchsform, Gesichtsdysmorphie, T-Zell-Immunschwäche und progressive, proteinurische steroidresistente Nephropathie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMARCAL	rs119473033	GG
SMARCAL	rs119473037	CC
SMARCAL	rs119473038	CC
SMARCAL	rs267607071	GG
SMARCAL	rs864309531	GG
SMARCAL	rs761546902	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1830

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, odonto-onycho-dermale

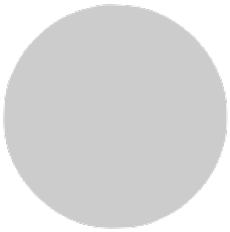
Ein seltenes, genetisch bedingtes ektodermales Dysplasie-Syndrom, das durch Zahnanomalien (hauptsächlich Agenesie der bleibenden und Milchzähne mit kegelförmigen Schneidezähnen und Eckzähnen), Onychodysplasie, palmoplantare Hyperkeratose, trockene Haut und, in unterschiedlicheren Variationen, Hypotrichose und Funktionsstörung der Schweißdrüsen (Hyper - oder Hypohidrose).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
WNT10A	rs121908118	GG
WNT10A	rs121908121	GG
WNT10A	rs762739726	CC
WNT10A	rs377416834	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2721

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre

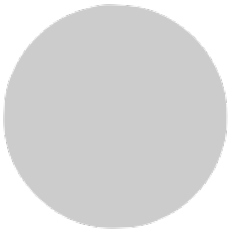
Otospondylomegaepiphysäre Dysplasie (OSMED) ist eine angeborene Störung der Knorpelkollagenbildung, die durch Schallempfindungsschwerhörigkeit, vergrößerte Epiphysen, Skelettdysplasie mit unverhältnismäßig kurzen Gliedmaßen, Wirbelkörperanomalien und ein charakteristisches Gesichtsausdruck gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL11A2	rs121912945	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1427

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Thanatophore Dysplasie

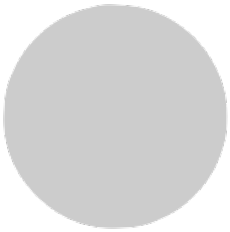
Eine primäre Knochendysplasie mit Mikromelie, die durch Mikromelie, Makrozephalie, schmalen Thorax und ausgeprägte Gesichtszüge gekennzeichnet ist. Die TD wird eingeteilt in TD Typ 1 (TD1) und TD2 (TD2) , die durch die Form des Femurs und des Schädels voneinander unterschieden werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGFR3	rs121913479	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2655

Erbliche Krankheiten (Genetik)

FLNA-assoziierte X-chromosomale myxomatose Herzklappendysplasie

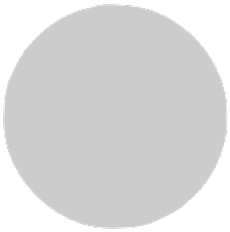
Eine seltene genetisch bedingte Herzfehlbildung, die durch eine fortschreitende myxomatöse Degeneration vorwiegend der Mitralklappe (aber nicht selten mit multivalvulärer Beteiligung) gekennzeichnet ist und sich in Form einer Klappenverdickung und -funktionsstörung mit variabler Stenose, Prolaps und/oder Regurgitation äußert und möglicherweise zu tödlicher Herzinsuffizienz führt. Bei einigen Patienten wurde über überdehnbare Haut und Gelenkhypermobilität berichtet. Hemizygote Männer weisen einen schwerwiegenderen Phänotyp auf als heterozygote Frauen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FLNA	rs267606815	GG
FLNA	rs797045044	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=555877

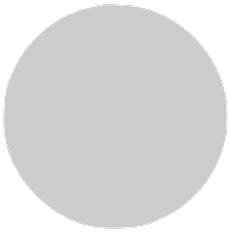
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie, familiäre isolierte

Die Familiäre isolierte arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVC) ist die autosomal-dominant vererbte Form der ARVC (s. diesen Terminus). Diese Erkrankung des Myokards ist gekennzeichnet durch lebensbedrohliche, unter dem Muster eines Linksschenkelblocks ablaufende Kammerarrhythmien. Symptome sind Palpitationen, Kammertachykardie, Synkope und plötzliche fatale Krisen. Ursachen sind Dystrophie und Ersatz von Bindegewebe durch Fettgewebe im Myokard des rechten Ventrikels. Eine mögliche Folge sind rechtsventrikuläre Aneurysmen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=217656

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DSP	rs397516915	CC
DSP	rs397516940	CC
DSP	rs397516943	CC
DSP	rs397516955	GG
DSP	rs727504443	GG
DSP	rs767643821	CC
DSP	rs770873593	CC
DSP	rs794728124	CC
DSP	rs141026028	CC
DSP	rs886039178	CC
DSP	rs886039343	CC
DSP	rs1060500618	CC
DSP	rs746877365	CC
DSP	rs1060500609	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel

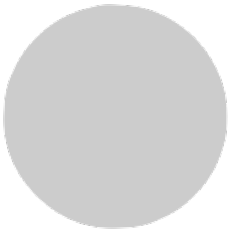
Die Dopa-responsive Dystonie (DRD;) durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel (SRD) ist eine sehr seltene neurometabolische Erkrankung und gekennzeichnet durch tageszeitlich fluktuierende Dystonie, Stammhypotonie, okulogyre Krisen und verzögerte motorische und kognitive Entwicklung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SPR	rs104893665	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=70594

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Früh beginnende generalisierte Dystonie der Extremitäten

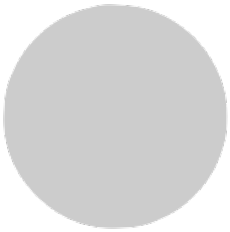
Eine seltene Bewegungsstörung, die durch unwillkürliche, sich wiederholende, anhaltende Muskelkontraktionen oder -haltungen gekennzeichnet ist, die typischerweise in einer einzelnen Gliedmaße beginnt und bei den meisten Menschen von einer fortschreitenden Beteiligung anderer Gliedmaßen und des Rumpfes gefolgt wird, wobei typischerweise die Schädel- und Halsregion verschont bleibt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TOR1A	rs760768475	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=256

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dystonie-Parkinsonismus mit Beginn im Erwachsenenalter

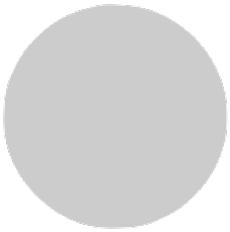
Der Dystonie-Parkinsonismus mit Beginn im Erwachsenenalter ist eine seltene neurodegenerative Erkrankung, die in der Regel vor dem 30. Lebensjahr manifest wird und durch Dystonie, L-Dopa-responsiven Parkinsonismus, Pyramidenzeichen und schnellen kognitiven Abbau gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BAIAP2L2	rs121908686	CC
BAIAP2L2	rs121908687	GG
PLA2G6	rs199935023	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199351

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Reis-Bücklers-Hornhautdystrophie

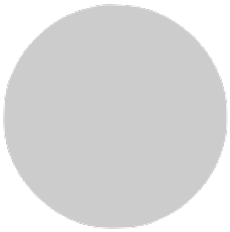
Die Hornhautdystrophie Reis-Bücklers (RBCD), auch als granuläre Hornhautdystrophie Typ III bekannt, ist eine seltene Form der oberflächlichen Hornhautdystrophie und gekennzeichnet durch beidseitig symmetrische netzförmige Trübungen in der oberflächlichen zentralen Kornea mit progredienter Beeinträchtigung des Visus.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TGFBI	rs121909211	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98961

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Granuläre Hornhautdystrophie Typ II

Die granuläre Hornhautdystrophie Typ II (GCDII) ist eine seltene Form der Stroma-Hornhautdystrophie und gekennzeichnet durch unregelmäßig geformte, gut abgegrenzte granuläre Ablagerungen im oberflächlichen zentralen Hornhautstroma und fortschreitende Verschlechterung des Visus.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TGFBI	rs121909211	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98963

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Granuläre Hornhautdystrophie Typ I

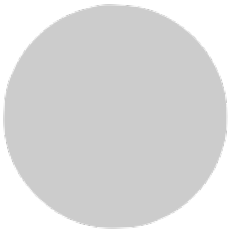
Die Granuläre Hornhautdystrophie Typ I (GCDI) ist eine seltene Form der Stroma-Hornhautdystrophien und gekennzeichnet durch multiple kleine Ablagerungen im oberflächlichen zentralen Hornhautstroma und durch progrediente, manchmal schwere Beeinträchtigung des Visus.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TGFBI	rs121909210	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98962

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hornhautdystrophie, gittrige, Typ 1

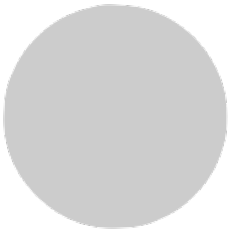
Die gittrige Hornhautdystrophie Typ I (LCDI) ist eine häufige Form der Stroma-Hornhautdystrophie und gekennzeichnet durch ein Netzwerk von feinen, ineinander verschränkten und verzweigten filamentösen Trübungen in der Kornea, mit zunehmender Beeinträchtigung des Visus und ohne systemische Manifestationen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TGFBI	rs121909210	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98964

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Bietti-Kristalldystrophie

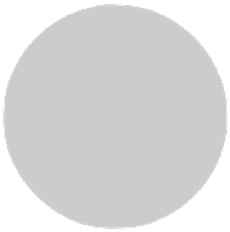
Die Bietti-Kristall Dystrophie (BCD) ist eine seltene progrediente, autosomal-rezessiv vererbte tapetoretinale Degeneration, die im 3. Lebensjahrzehnt auftritt. Sie ist gekennzeichnet durch kleine glänzende kristalline Ablagerungen in der hinteren Retina und im Kornea-Limbus, und durch Sklerose der Choroidea-Gefäße. Die Folge sind Nachtblindheit, verminderte Sehkraft, parazentrales Skotom und, im Endstadium, legale Blindheit.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CYP4V2	rs119103283	TT
CYP4V2	rs199476183	AA
CYP4V2	rs199476203	GG
CYP4V2	rs199476204	CC
CYP4V2	rs199476189	GG
CYP4V2	rs199476197	AA
CYP4V2	rs369063468	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=41751

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale, Typ II

Die Kongenitale hereditäre endotheliale Dystrophie II (CHED II) ist ein seltener Subtyp der hinteren Hornhautdystrophie und gekennzeichnet durch diffus milchglasartiges Aussehen der Kornea, ausgeprägte Verdickung der Kornea von Geburt an, Nystagmus und verschwommenen Visus.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC4A11	rs121909388	GG
SLC4A11	rs121909392	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=293603

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Makuladystrophie, anuläre benigne konzentrische

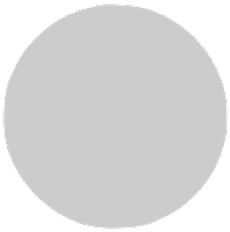
Die Benigne konzentrische granuläre Makuladystrophie (BCAMD) ist eine progressive autosomal-dominante Makuladystrophie und gekennzeichnet durch parafoveale Hypopigmentierung, gefolgt von einem Retinitis pigmentosa-artigen Phänotyp (Nachtblindheit und Verlust des peripheren Visus) mit Kuhaugen-Konfiguration.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCA4	rs61749423	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=251287

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kongenitale Muskeldystrophie mit zerebellärer Beteiligung

Die angeborene Muskeldystrophie mit Beteiligung des Kleinhirns ist eine seltene, angeborene Muskeldystrophie aufgrund einer Dystroglykanopathie, die durch proximale Muskelschwäche mit einer Tendenz zu Muskelhypertrophie und Pseudohypertrophie, variabler kognitiver Beeinträchtigung, Mikrozephalie, Kleinhirnhypoplasie mit oder ohne Zysten und anderen strukturellen Hirnanomalien gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FKRP	rs104894681	CC
FKRP	rs28937903	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370959

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kongenitale Myopathie mit Integrin-alpha-7-Mangel

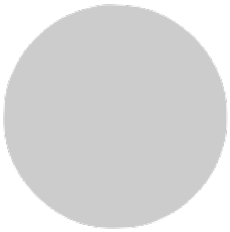
Die angeborene Muskeldystrophie mit Integrin-Alpha-7-Mangel ist eine seltene, genetisch bedingte, angeborene Muskeldystrophie aufgrund einer Anomalie des extrazellulären Matrixproteins, die durch eine frühe Verzögerung der motorischen Entwicklung und Muskelschwäche mit einem leichten Anstieg der Serumkreatinkinase gekennzeichnet ist, auf die ein fortschreitender Krankheitsverlauf folgen kann überwiegend proximale Muskelschwäche und -atrophie, motorische Entwicklungsrückgänge, Skoliose und Ateminsuffizienz.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ITGA7	rs17854600	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34520

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Ullrich

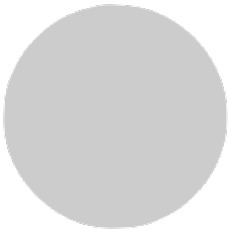
Die angeborene Muskeldystrophie Ullrich (UCMD) ist gekennzeichnet durch eine früh einsetzende, generalisierte und langsam fortschreitende Muskelschwäche, mehrere proximale Gelenkkontrakturen, eine ausgeprägte Hypermobilität der distalen Gelenke und eine normale Intelligenz.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL6A3	rs398124119	GG
COL6A3	rs398124126	CC
COL6A3	rs398124128	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75840

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Muskeldystrophie, kongenitale, durch Lamin-A/C-Mangel

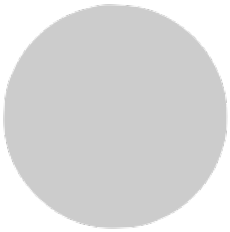
Eine seltene angeborene Muskeldystrophie, die durch ausgeprägte axiale Hypotonie, überwiegend proximale Muskelschwäche in den oberen Gliedmaßen und distale in den unteren Gliedmaßen, Gelenkkontrakturen (zunächst distal, später proximal), Wirbelsäulensteifheit und fortschreitende Ateminsuffizienz bei mäßig erhöhtem Serumkreatin gekennzeichnet ist Kinase. Auch Herzrhythmusstörungen und plötzlicher Tod wurden berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LMNA	rs121912496	CC
LMNA	rs60458016	GG
LMNA	rs267607632	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157973

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Becker-Muskeldystrophie

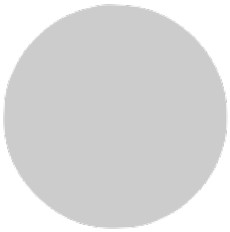
Eine seltene genetische Muskeldystrophie, die durch fortschreitenden Muskelschwund und Schwäche aufgrund der Degeneration der Skelett-, glatten und Herzmuskulatur gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DMD	rs5030730	GG
DMD	rs398122853	CC
DMD	rs398123935	GG
DMD	rs398124002	AA
DMD	rs373286166	CC
DMD	rs794727666	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98895

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1A

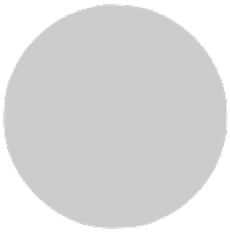
Eine seltene Unterform der autosomal-dominanten Gliedergürtel-Muskeldystrophie, die durch eine im Erwachsenenalter beginnende proximale Schwäche des Schulter- und Hüftgürtels (die später zu einer distalen Schwäche fortschreitet), nasale Sprache und Dysarthrie gekennzeichnet ist. Weitere häufige Befunde sind verkrampfte Fersenstränge, reduzierte tiefe Sehnenreflexe und erhöhte Kreatinkinase-Serumspiegel. Eine Ateminsuffizienz sowie eine leichte Gesichtsschwäche und Dysphagie können ebenfalls beobachtet werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MYOT	rs121908457	CC
PKD2L2	rs28937597	CC
PKD2L2	rs121908458	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=266

Erbliche Krankheiten (Genetik)

DNAJB6-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie D1

Ein Subtyp der autosomal-dominanten Gliedergürtel-Muskeldystrophie, der durch eine langsam fortschreitende, proximale Beckengürtelschwäche im Erwachsenenalter gekennzeichnet ist, ohne oder mit nur geringer Beteiligung des Schultergürtels und ohne kardiale und respiratorische Symptome. Häufig werden leicht bis mäßig erhöhte Kreatinkinase-Serumspiegel und Gangstörungen beobachtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DNAJB6	rs149278319	CC
DNAJB6	rs387907150	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34516

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Calpain-3-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R1

Eine seltene Unterform der autosomal-dominanten Gliedergürtel-Muskeldystrophie mit variablem Erkrankungsalter. Sie ist gekennzeichnet durch progressive, typischerweise symmetrische und selektive Schwäche und Atrophie der proximalen Schulter- und Beckengürtelmuskulatur (am häufigsten sind der Gluteus maximus, die Oberschenkeladduktoren und die Muskeln des hinteren Kompartiments der Gliedmaßen betroffen), ohne dass eine kardiale oder faziale Beteiligung vorliegt. Zu den klinischen Manifestationen gehören Bewegungsunverträglichkeit, ein watschelnder Gang, Scapula alata und eine Pseudohypertrophie der Waden.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=267

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CAPN3	rs80338802	GG
CAPN3	rs121434544	GG
CAPN3	rs121434547	CC
CAPN3	rs121434548	GG
CAPN3	rs201736037	AA
CAPN3	rs149095128	CC
CAPN3	rs587780290	GG
CAPN3	rs727503839	GG
CAPN3	rs141656719	CC
CAPN3	rs794726871	CC
CAPN3	rs557164942	CC
CAPN3	rs147774793	CC
CAPN3	rs778768583	GG
CAPN3	rs774048743	GG
CAPN3	rs374665929	AA
CAPN3	rs863224956	GG
CAPN3	rs863224957	CC
CAPN3	rs863224959	CC
CAPN3	rs863224960	GG
CAPN3	rs863224961	GG
CAPN3	rs863224962	AA
CAPN3	rs761211705	GG
CAPN3	rs776043976	CC
CAPN3	rs149914792	GG
CAPN3	rs369552114	GG
CAPN3	rs199806879	CC
CAPN3	rs200379491	AA
DYSF	rs727503915	GG
LOC1053	rs863224964	GG
LOC1053	rs878854364	CC

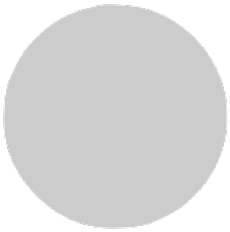
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Titin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R10

Eine Form der Gliedergürtel-Muskeldystrophie, die in der Regel in der Kindheit beginnt (Manifesationsalter vom ersten bis dritten Lebensjahrzehnt). Sie ist gekennzeichnet durch eine schwere progressive proximale Schwäche, die schließlich auch die distalen Muskeln mit einbezieht. Einige Patienten können gehfähig bleiben, aber die meisten sind 20 Jahre nach Beginn der Erkrankung auf einen Rollstuhl angewiesen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=140922

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TTN	rs397517481	CC
TTN	rs397517689	GG
TTN	rs751746401	GG
TTN AS1	rs397517589	GG
TTN AS1	rs397517601	CC
TTN AS1	rs397517624	CC
TTN AS1	rs72646831	GG
TTN AS1	rs72646846	GG
TTN AS1	rs397517735	AA
TTN AS1	rs727503586	AA
TTN AS1	rs557312035	GG
TTN AS1	rs574660186	GG
TTN AS1	rs794727539	GG
TTN AS1	rs112188483	CC
TTN AS1	rs781540455	GG
TTN AS1	rs794729278	GG
TTN AS1	rs72646837	CC
TTN AS1	rs761807131	CC
TTN AS1	rs751502842	GG
TTN AS1	rs565675340	GG
TTN AS1	rs543860009	GG
TTN AS1	rs72677247	AA
TTN AS1	rs886038916	GG
TTN AS1	rs886042331	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

POMT1-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R11

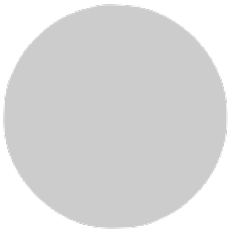
Eine Form der Gliedergürtel-Muskeldystrophie, die durch das Auftreten einer langsam fortschreitenden proximalen Muskelschwäche in der Kindheit (mit Müdigkeit und Schwierigkeiten beim Laufen und Treppensteigen) und einer Entwicklungsverzögerung gekennzeichnet ist. Mildes intellektuelles Defizit und Mikrozephalie, ohne offensichtliche strukturelle Hirnanomalien, werden bei allen Patienten gefunden. Eine milde Pseudohypertrophie und Gelenkkontrakturen der Knöchel wurden ebenfalls berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
POMT1	rs119462982	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86812

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Anoctamin-5-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R12

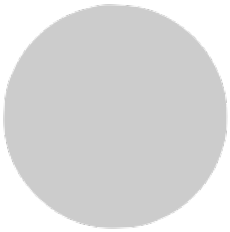
Eine Form der Gliedergürtel-Muskeldystrophie, die zumeist im Erwachsenenalter beginnt (Manifestationsalter zwischen 11 und 51 Jahren) und mit hauptsächlich proximaler Schwäche der unteren Gliedmaßen einhergeht, wobei Schwierigkeiten beim Stehen auf den Zehenspitzen eines der ersten Anzeichen sind. Häufig zeigt sich eine proximale Schwäche der oberen und distalen unteren Gliedmaßen und ebenfalls eine Atrophie des Quadrizeps (am häufigsten), des Biceps brachii und der Unterschenkelmuskeln. In einigen Fällen wurde auch über eine Wadenhypertrophie berichtet. Die LGMD2L schreitet langsam voran, wobei die meisten Patienten bis ins späte Erwachsenenalter gehfähig bleiben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ANO5	rs137854524	CC
ANO5	rs398124625	GG
ANO5	rs137854526	TT
ANO5	rs372221490	GG
ANO5	rs566415362	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=206549

Erbliche Krankheiten (Genetik)

POMT2-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R14

Eine Form der Gliedergürtel-Muskeldystrophie, die im Kleinkindalter auftritt und durch proximale Schwäche (die sich als Langsamkeit beim Laufen manifestiert) gekennzeichnet ist. Weitere Merkmale sind Wadenhypertrophie, leichter Lordose und Scapula alata. Eine leichte Intelligenzminderung ist möglich.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
POMT2	rs587780423	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=206559

Erbliche Krankheiten (Genetik)

GMPPB-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R19

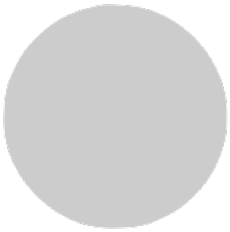
Eine Form der Gliedergürtel-Muskeldystrophie, die von der Geburt bis zur frühen Kindheit auftreten kann und durch Hypotonie, Mikrozephalie, leichte proximale Muskelschwäche (die zu verzögertem Gehen und Schwierigkeiten beim Treppensteigen führt), leichte Intelligenzminderung und Epilepsie gekennzeichnet ist. Zusätzliche Manifestationen, über die bei einigen Patienten berichtet wurde, sind Katarakte, Nystagmus, Kardiomyopathie und respiratorische Insuffizienz.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GMPPB	rs142336618	CC
RNF123	rs199922550	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363623

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysferlin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R2

Eine Unterform der autosomal-rezessiven Gliedergürtel-Muskeldystrophie, die durch einen Beginn im späten Jugend- oder frühen Erwachsenenalter mit langsam fortschreitender, proximaler Schwäche und Atrophie der Schulter- und Beckengürtelmuskeln gekennzeichnet ist. Die Herz- und Atemmuskulatur ist nicht betroffen. Eine Hypertrophie der Wadenmuskulatur und stark erhöhte Serum-Kreatinkinase-Werte werden häufig beobachtet.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=268

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DYSF	rs121908955	CC
DYSF	rs121908956	CC
DYSF	rs121908963	GG
DYSF	rs786205084	GG
DYSF	rs398123763	GG
DYSF	rs398123765	TT
DYSF	rs202044973	CC
DYSF	rs398123768	GG
DYSF	rs377735262	CC
DYSF	rs140108514	GG
DYSF	rs398123787	GG
DYSF	rs398123789	CC
DYSF	rs398123794	GG
DYSF	rs373585652	CC
DYSF	rs398123800	GG
DYSF	rs201869739	GG
DYSF	rs727503911	CC
DYSF	rs201049092	GG
DYSF	rs756328339	AA
DYSF	rs370874727	AA
DYSF	rs794727636	CC
DYSF	rs766016391	GG
DYSF	rs794727851	GG
DYSF	rs141497053	GG
DYSF	rs746873768	CC
DYSF	rs369607332	CC
DYSF	rs863225021	CC
DYSF	rs150877497	GG
DYSF	rs746315830	CC
DYSF	rs199543257	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Alpha-Sarkoglykan assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R3

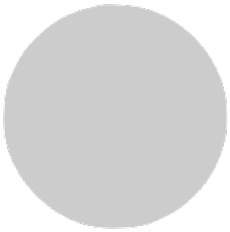
Eine Subtyp der autosomal-rezessiven Gliedergürtel-Muskeldystrophie, die durch eine im Kindesalter beginnende progressive proximale Schwäche der Schulter- und Beckengürtelmuskulatur gekennzeichnet ist, die zu Schwierigkeiten beim Gehen, Scapula alata, Wadenhypertrophie und Kontrakturen der Achillessehne führt, die zu einem Zehenspitzen-Gangbild führen. Eine kardiale und respiratorische Beteiligung ist selten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs137852621	GG
LOC1053	rs28933693	CC
LOC1053	rs371675217	GG
LOC1053	rs768814872	TT
LOC1053	rs758647756	CC
LOC1053	rs138945081	CC
SGCA	rs137852623	CC
SGCA	rs143570936	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=62

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Beta-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R4

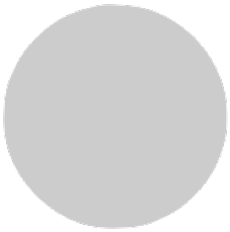
Eine Unterform der autosomal-rezessiven Gliedergürtel-Muskeldystrophie, die durch eine im Kindes- bis Jugendalter beginnende, fortschreitende Muskelschwäche des Becken- und Schultergürtels gekennzeichnet ist, die insbesondere den Beckengürtel (Adduktoren und Hüftbeuger) betrifft. Normalerweise gehört die Kniemuskulatur zu den frühesten und am meisten betroffenen Muskeln. In fortgeschrittenen Stadien wird eine Beteiligung des Schultergürtels (die zu muskulärer Schwäche des Schulterblatts führt) und der distalen Muskelgruppen beobachtet. Wadenhypertrophie, Kardiomyopathie, Beeinträchtigung der Atmung, Sehnenkontrakturen, Skoliose und trainingsinduzierte Myoglobinurie können ebenfalls beobachtet werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SGCB	rs28936383	GG
SGCB	rs104893868	AA
SGCB	rs104893869	CC
SGCB	rs150518260	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=119

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Gamma-Sarkoglykan-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R5

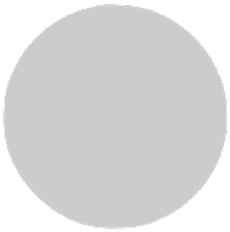
Ein Subtyp der autosomal-rezessiven Gliedergürtel-Muskeldystrophie, der durch eine im Kindesalter beginnende, progressive Schulter- und Beckengürtel-Muskelschwäche und -atrophie gekennzeichnet ist, die häufig mit Wadenhypertrophie, Zwerchfellschwäche und/oder variablen kardialen Anomalien einhergeht. Es werden leicht bis mäßig erhöhte Serum-Kreatinkinase-Werte und ein positives Gowers-Zeichen berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs104894422	GG
LOC1079	rs104894423	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Telethonin-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R7

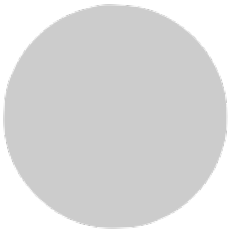
Eine milde Unterform der autosomal-rezessiven Gliedergürtel-Muskeldystrophie mit variablen Beginn vom Säuglingsalter bis zur Adoleszenz. Sie ist gekennzeichnet durch eine progressive proximale Muskelschwäche und -atrophie der oberen und unteren Gliedmaßen, einer muskulären Schwäche des Schulterblatts (Scapula alata) und einer Wadenhypertrophie. Eine Beteiligung der Atemwege und des Herzens liegt nicht vor.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TCAP	rs104894655	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34514

Erbliche Krankheiten (Genetik)

FKRP-assoziierte Gliedergürtelmuskeldystrophie R9

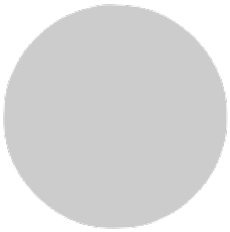
Ein Subtyp der autosomal-rezessiv vererbten Gliedergürtel-Muskeldystrophie mit sehr variablem Erkrankungsalter. Das phänotypischem Spektrum umfasst typischerweise eine langsam fortschreitende proximale Schwäche der Becken- und Schultergürtelmuskulatur (vorwiegend an den unteren Gliedmaßen), häufig verbunden mit Watschelgang, Scapula alata, Waden- und Zungenhypertrophie, belastungsinduzierter Myalgie und Myoglobinurie und/oder erhöhten Kreatinkinase-Serumspiegel. Weitere Manifestationen sind abdominale Muskelschwäche, Kardiomyopathie, Beteiligung der Atemmuskulatur und verschiedene Gehirnanomalien.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FKRP	rs28937900	CC
FKRP	rs104894682	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34515

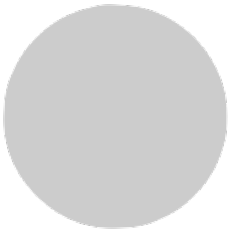
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Muskeldystrophie Typ Duchenne

Eine seltene, genetisch bedingte Muskeldystrophie, die durch schnell fortschreitende Muskelschwäche und Muskelschwund aufgrund der Degeneration der Skelett-, glatten und Herzmuskulatur gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98896

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DMD	rs128625228	GG
DMD	rs128625229	GG
DMD	rs104894787	GG
DMD	rs201366610	GG
DMD	rs128626235	GG
DMD	rs146071084	AA
DMD	rs128626232	GG
DMD	rs128626242	CC
DMD	rs128626246	CC
DMD	rs128626249	GG
DMD	rs128626250	GG
DMD	rs128626251	GG
DMD	rs104894790	GG
DMD	rs104894797	GG
DMD	rs128627256	GG
DMD	rs398123827	GG
DMD	rs398123828	CC
DMD	rs398123832	GG
DMD	rs398123833	GG
DMD	rs398123834	CC
DMD	rs398123852	GG
DMD	rs398123853	GG
DMD	rs398123862	CC
DMD	rs398123865	GG
DMD	rs398123870	GG
DMD	rs398123883	GG
DMD	rs398123884	CC
DMD	rs398123888	GG
DMD	rs398123889	CC
DMD	rs398123901	CC
DMD	rs398123903	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Muskeldystrophie, tibiale

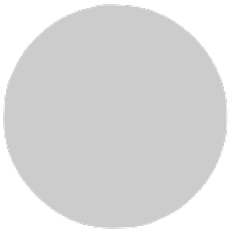
Die tibiale Muskeldystrophie (TMD) ist eine distale Myopathie, die durch eine Schwäche der Muskeln im vorderen Kompartiment der unteren Extremitäten gekennzeichnet ist und im vierten bis siebten Lebensjahrzehnt auftritt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TTN AS1	rs587780495	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=609

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Muskeldystrophie Typ Selcen

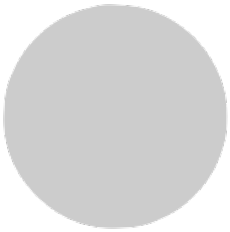
Die Muskeldystrophie vom Selcen-Typ ist durch eine fortschreitende Schwäche der Gliedmaßen- und Achsenmuskulatur gekennzeichnet, die mit einer Kardiomyopathie und einer schweren Ateminsuffizienz im Jugendalter einhergeht. Die Krankheit manifestiert sich im Kindesalter und schreitet schnell voran.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BAG3	rs121918312	CC
BAG3	rs397516881	GG
BAG3	rs117749531	GG
BAG3	rs869248137	CC
BAG3	rs1057517945	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199340

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Infantile neuroaxonale Dystrophie

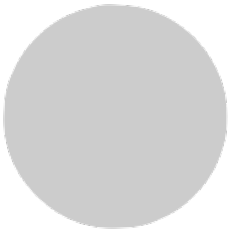
Die Infantile neuroaxonale Dystrophie/atypische neuroaxonale Dystrophie (INAD/atypische NAD) ist eine Form der Neurodegeneration mit Eisenakkumulation im Gehirn (NBIA;), die durch psychomotorische Regression und zunehmende neurologische Probleme gekennzeichnet ist: Symmetrische Pyramidenbahnzeichen; ausgeprägte Hypotonie des Stamms, die bis zu spastischer Tetraplegie fortschreitet; Sehstörungen und Demenz. INAD kann klassisch oder atypisch sein und Patienten können das gesamte Spektrum der Symptome innerhalb dieses Kontinuums aufweisen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PLA2G6	rs200075782	GG
PLA2G6	rs587784347	GG
PLA2G6	rs587784339	GG
PLA2G6	rs587784327	CC
PLA2G6	rs587784363	CC
PLA2G6	rs587784359	GG
PLA2G6	rs794729212	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35069

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pigmentdystrophie, schmetterlingsförmige

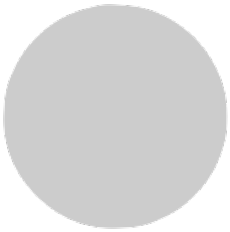
Die schmetterlingsförmige Pigmentdystrophie ist eine figurierte Dystrophie des retinalen Pigmentepithels , die durch eine abnorme Ansammlung von Lipofuscin in einer schmetterlingsförmigen Verteilung auf dem Niveau des retinalen Pigmentepithels gekennzeichnet ist. Patienten zeigen einen langsam fortschreitenden Sehverlust, der oft erst im Alter auftritt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PRPH2	rs121918563	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99001

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Zapfendystrophie, progressive

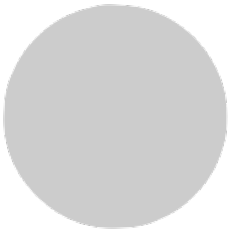
Eine seltene Netzhautdystrophie, die durch Photophobie, fortschreitenden Verlust der Sehschärfe, Nystagmus, Gesichtsfeldanomalien, abnormales Farbsehen und psychophysische und elektrophysiologische Anzeichen einer abnormalen Zapfenfunktion gekennzeichnet ist. Eine fortschreitende Zapfendystrophie tritt normalerweise im Kindesalter oder im frühen Erwachsenenleben auf, und die Patienten neigen dazu, im späteren Leben eine Funktionsstörung der Stäbchenphotorezeptoren zu entwickeln.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PDE6C	rs762426409	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1871

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Netzhautdystrophie Typ Bothnia

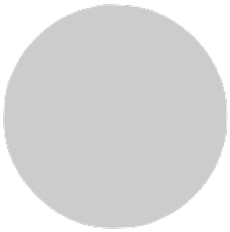
Die Bothnische Netzhautdystrophie ist eine seltene Form der Netzhautdystrophie, die vor allem in Nordschweden auftritt und in der frühen Kindheit mit Nachtblindheit und progressiver Makulopathie mit Abnahme der Sehschärfe einhergeht und im Erwachsenenalter zur Erblindung führt. Auch beobachtet wird eine retinale Degeneration ohne offensichtliche Bildung von Knochenspicula begleitet von Gesichtsfeldausfällen und dem typischen Auftreten einer Retinitis punctata albescens am hinteren Augenpol.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RLBP1	rs28933990	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85128

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Best vitelliforme Makuladegeneration

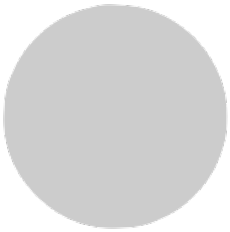
Die Best Vitelliforme Makuladegeneration (BVMD) ist eine genetisch bedingte Makuladegeneration mit Verlust der zentralen Sehkraft, Metamorphopsie (veränderte Wahrnehmung von Gegenständen) und vermindertem Arden-Verhältnis im Elektrookulogramm. Ursache ist eine eigelb-ähnliche Läsion der Fovea und ihrer Umgebung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs28940570	CC
LOC1079	rs267606677	AA
LOC1079	rs281865238	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1243

Erbliche Krankheiten (Genetik)

DPM1-CDG

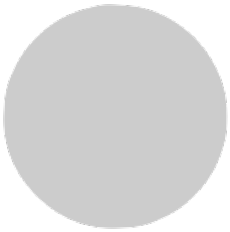
Die CDG-Syndrome (Congenital Disorders of Glycosylation) sind eine Gruppe autosomal rezessiver Erkrankungen, die die Glykoproteinsynthese beeinträchtigen. Das CDG-Syndrom Typ Ie ist durch psychomotorische Verzögerung, Krampfanfälle, Hypotonie, Gesichtsdysmorphie und Mikrozephalie gekennzeichnet. Augenanomalien kommen ebenfalls sehr häufig vor.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MOCS3	rs139624629	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79322

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ectopia lentis, isolierte

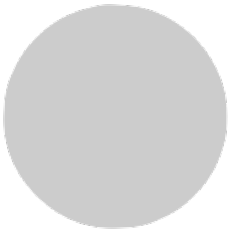
Die isolierte Ectopia lentis (IEL) ist eine seltene und klinisch unterschiedlich ausgeprägte Augenkrankheit mit Linsendislokation, die oft zu signifikanter Einschränkung der Sehkraft führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FBN1	rs137854464	CC
FBN1	rs137854480	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1885

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ II

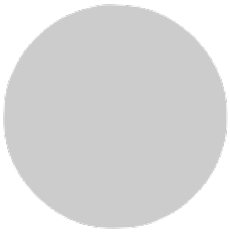
Eine seltene Knochenerkrankung und eine Form des mikrozephalen Urzwergwuchses, die durch eine schwere prä- und postnatale Wachstumsverzögerung mit ausgeprägter Mikrozephalie im Verhältnis zur Körpergröße, Skelettdysplasie, abnormalem Gebiss, Insulinresistenz und einem erhöhten Risiko für zerebrovaskuläre Erkrankungen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PCNT	rs119479063	GG
PCNT	rs181690344	CC
PCNT	rs587784308	GG
PCNT	rs369195346	GG
PCNT	rs587784321	CC
PCNT	rs151020551	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2637

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Enzephalomyopathie, mitochondriale neurogastrointestinale

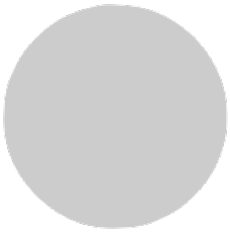
Das Mitochondriale Neuro-gastro-intestinale Enzephalomyopathie (MNGIE)-Syndrom ist gekennzeichnet durch die Assoziation von gastro-intestinalen Motilitätsstörungen, peripherer Neuropathie, chronisch-progredienter externer Ophthalmoplegie und Leukoenzephalopathie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SCO2	rs121913039	CC
TYMP	rs863224255	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=298

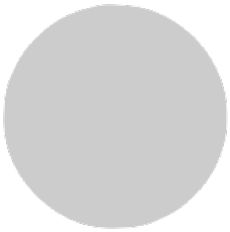
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Enzephalopathie, epileptische, KCNQ2-assoziierte

Die KCNQ2-bedingte epileptische Enzephalopathie ist eine schwere Form der neonatalen Epilepsie, die sich bei Neugeborenen normalerweise in der ersten Lebenswoche mit Anfällen (die abwechselnd beide Körperseiten betreffen) manifestiert, die oft von klonischen Zuckungen oder komplexerem motorischem Verhalten begleitet sind Anzeichen einer Enzephalopathie wie diffuse Hypotonie, Spastik der Gliedmaßen, mangelnde visuelle Fixierung und Verfolgung sowie leichte bis mittelschwere geistige Behinderung. Der Schweregrad kann von kontrollierten bis zu hartnäckigen Anfällen und einer leichten/mittelschweren bis schweren geistigen Behinderung reichen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=439218

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KCNQ2	rs74315392	GG
KCNQ2	rs587777219	GG
KCNQ2	rs727503974	GG
KCNQ2	rs794727740	CC
KCNQ2	rs794727813	CC
KCNQ2	rs796052643	GG
KCNQ2	rs796052626	GG
KCNQ2	rs796052621	CC
KCNQ2	rs796052620	AA
KCNQ2	rs864321707	GG
KCNQ2	rs886041262	CC
KCNQ2	rs1057516095	GG
KCNQ2	rs1057516094	GG
KCNQ2	rs796052618	CC
LOC1053	rs796052645	CC
LOC1053	rs796052655	CC
LOC1053	rs796052653	CC
LOC1053	rs796052652	GG
LOC1053	rs118192234	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Enzephalopathie, epileptische, frühinfantile Form

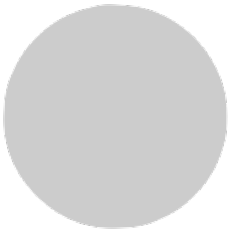
Schwere Form von altersbedingten epileptischen Enzephalopathien, die durch den Beginn tonischer Spasmen innerhalb der ersten 3 Lebensmonate gekennzeichnet sind, die unabhängig vom Schlafzyklus generalisiert oder lateralisiert werden können und die hunderte Male pro Tag auftreten können und zu psychomotorischen Beeinträchtigungen und zum Tod führen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GNAO1	rs797044878	GG
GNAO1	rs797044951	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1934

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ethylmalonsäure-Enzephalopathie

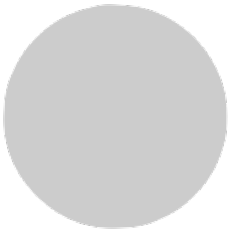
Ethylmalonsäure-Enzephalopathie (EE) ist definiert durch eine erhöhte Ausscheidung von Ethylmalonsäure (EMA) mit wiederkehrenden Petechien, orthostatischer Akrozyanose und chronischem Durchfall, verbunden mit neurologischer Entwicklungsverzögerung, psychomotorischer Regression und Hypotonie mit Anomalien in der Magnetresonanztomographie (MRT) des Gehirns.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ETHE1	rs28940289	GG
ETHE1	rs863223954	TT
ETHE1	rs745656120	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51188

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Enzephalopathy, neonatale schwere - Mikrozephalie

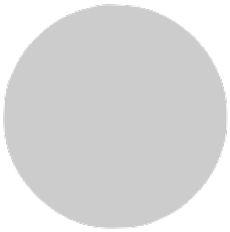
Schwere neonatale Enzephalopathie mit Mikrozephalie ist eine seltene monogene Erkrankung mit Epilepsie, die durch neonatale Enzephalopathie, Mikrozephalie, schwere Entwicklungsverzögerung oder fehlende Entwicklung, Atemstörungen (einschließlich zentraler Hypoventilation und/oder Ateminsuffizienz), hartnäckige Anfälle, abnormalen Muskeltonus usw. gekennzeichnet ist unwillkürliche Bewegungen. Ein früher Tod ist üblich.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MECP2	rs61754437	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=209370

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Enzephalopathie durch Sulfitoxidase-Mangel

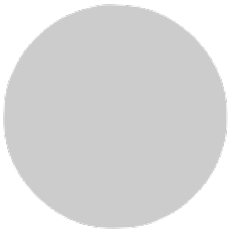
Die Enzephalopathie durch Sulfitoxidase-Mangel ist eine seltene neurometabolische Erkrankung und gekennzeichnet durch Krampfanfälle, progrediente Enzephalopathie und Linsendislokation.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MOCS1	rs104893969	CC
MOCS1	rs104893970	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=833

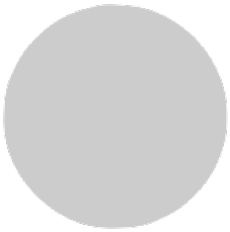
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glycin-Enzephalopathie

Die Glycin-Enzephalopathie (GE) ist ein angeborener Fehler des Glycin-Stoffwechsels mit Akkumulation von Glycin in den Körperflüssigkeiten und Geweben, einschließlich des Gehirns. Die Folge sind neurometabolische Symptome unterschiedlichen Schweregrades.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=407

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AMT	rs121964984	CC
AMT	rs121964985	CC
AMT	rs386833690	CC
AMT	rs797045082	CC
GLDC	rs121964974	CC
GLDC	rs386833549	CC
GLDC	rs121964979	GG
GLDC	rs121964980	CC
GLDC	rs386833517	GG
GLDC	rs386833536	TT
GLDC	rs386833555	TT
GLDC	rs386833560	GG
GLDC	rs386833576	GG
GLDC	rs386833585	GG
GLDC	rs386833587	GG
GLDC	rs772871471	GG
GLDC	rs149070244	CC
GLDC	rs191905539	CC
GLDC	rs188269735	AA
NICN1	rs386833679	GG
PCDH19	rs796052815	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

STAT3-assoziierte früh beginnende multisystemische Autoimmunkrankheit

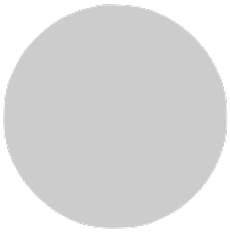
Ein seltenes, genetisch bedingtes, lypmhoproliferatives Syndrom, das durch früh einsetzende wiederkehrende Infektionen, Lymphadenopathie mit Hepatosplenomegalie und variablen Autoimmunerkrankungen, einschließlich hämolytischer Anämie, Thrombozytopenie, Neutropenie, Enteropathie, Typ-I-Diabetes, Sklerodermie, Arthritis, atopische Dermatitis und entzündlichen Lungenerkrankungen gekennzeichnet ist. Die Patienten zeigen in der Regel Gedeihstörungen. Zu den variablen immunologischen Befunden gehören verminderte regulatorische T-Zellen, Hypogammaglobulinämie und eine Reduktion der B-Gedächtniszellen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
STAT3	rs869312892	GG
STAT3	rs869312894	CC
STAT3	rs869312889	GG
STAT3	rs869312887	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438159

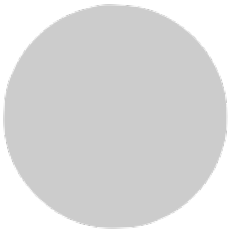
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Central-Core-Myopathie

Die Central Core Disease (CCD) ist eine vererbte neuromuskuläre Erkrankung, die durch zentrale Kerne in der Muskelbiopsie und klinische Merkmale einer angeborenen Myopathie gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=597

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RYR1	rs28933396	GG
RYR1	rs118192166	AA
RYR1	rs118192143	CC
RYR1	rs118192133	GG
RYR1	rs118192156	TT
RYR1	rs118192136	GG
RYR1	rs118192183	GG
RYR1	rs118192139	AA
RYR1	rs118192147	CC
RYR1	rs118192123	TT
RYR1	rs118192131	TT
RYR1	rs118192138	TT
RYR1	rs118192124	CC
RYR1	rs118192122	GG
RYR1	rs118192178	CC
RYR1	rs118192125	GG
RYR1	rs118192180	CC
RYR1	rs118192150	CC
RYR1	rs118192184	AA
RYR1	rs118192154	GG
RYR1	rs118192134	CC
RYR1	rs193922884	CC
RYR1	rs113928116	GG
RYR1	rs113460156	GG
RYR1	rs1456276440	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

CLN3-Krankheit

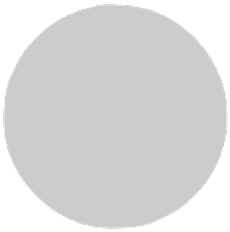
Juvenile neuronale Ceroid-Lipofuszinosen (JNCLs) sind eine genetisch heterogene Gruppe neuronaler Ceroid-Lipofuszinosen (NCLs;), die typischerweise durch einen Beginn im frühen Schulalter mit Sehverlust aufgrund von Retinopathie, Krampfanfällen und dem Rückgang der geistigen und motorischen Fähigkeiten gekennzeichnet sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CLN3	rs386833694	GG
CLN3	rs386833695	CC
CLN3	rs386833744	CC
CLN3	rs796052335	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228346

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Addison-Krankheit

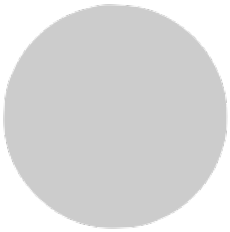
Die Addison-Krankheit (AD) ist eine chronische endokrine Störung, verursacht durch autoimmun bedingte Zerstörung der Nebennierenrinde. Sie führt zu einem Glukokortikoid- und Mineralokortikoid-Mangel. Prinzipiell handelt es sich bei der AD um eine autoimmune Adrenalitis, jedoch wird der Begriff meist verwendet, um jede Form einer chronischen primären Nebenniereninsuffizienz (CPAI;) zu bezeichnen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCD1	rs128624225	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85138

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Alexander-Krankheit

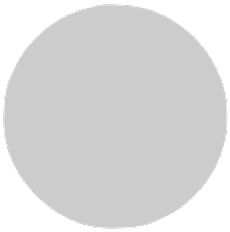
Die Alexander-Krankheit (AxD) ist eine seltene neurodegenerative Erkrankung der Astrozyten und wird in 2 klinische Formen unterteilt: AxD Typ I und II . Unterschiedlich schwer ausgeprägte Symptome sind: Makrozephalie, Spastik, Ataxie und Krampfanfälle, die in psychomotorischem Abbau und Tod enden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GFAP	rs58064122	GG
GFAP	rs59565950	CC
GFAP	rs59793293	GG
GFAP	rs61622935	GG
GFAP	rs58075601	CC
GFAP	rs797044590	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=58

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogenose Typ 3

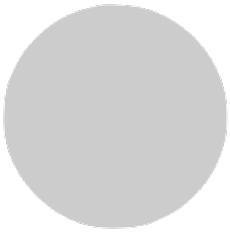
Die Glykogenose Typ 3 (Cori- oder Forbes-Krankheit, GSD3), bedingt durch den Mangel der Amylo-1,6-Glukosidase ('debranching enzyme', GDE), ist eine Form von Glykogenspeicherkrankheit mit schwerer Muskelschwäche und Hepatopathie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AGL	rs113994126	CC
AGL	rs113994129	GG
AGL	rs369973784	AA
AGL	rs199922945	GG
AGL	rs113994128	CC
AGL	rs267606640	GG
AGL	rs113994130	CC
AGL	rs113994131	CC
AGL	rs771961377	CC
AGL	rs370792293	AA
AGL	rs193186112	CC
AGL	rs794729208	TT
AGL	rs201201443	GG
AGL	rs775498547	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=366

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogenose Typ 4

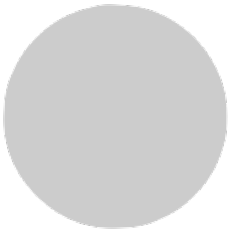
Die Glykogenose Typ 4 (Andersen-Krankheit, Amylopektinose, GSD4), bedingt durch den Mangel der Amylo-1,4-1,6-Transglukosidase ('branching enzyme', GBE), ist eine seltene und schwere Form der Glykogenspeicherkrankheit und macht etwa 3% aller Formen von Glykogenspeicherkrankheit (s. diese Termini) aus.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GBE1	rs80338671	TT
GBE1	rs80338672	GG
GBE1	rs137852887	AA
GBE1	rs80338673	CC
GBE1	rs201958741	CC
GBE1	rs192044702	AA
GBE1	rs766935302	GG
GBE1	rs781198373	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=367

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogenose Typ 7

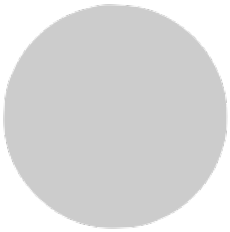
Die Glykogenose Typ 7 (Tarui-Krankheit, GSD 7), bedingt durch den Mangel der Muskel-Phosphofruktokinase (PFK), ist eine seltene Form der Glykogenspeicherkrankheit und durch leichte Ermüdbarkeit und Belastungsintoleranz gekennzeichnet. Die Symptome beginnen im Kindesalter.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MIR6505	rs202143236	GG
MIR6505	rs138893744	CC
PFKM	rs121918193	GG
PFKM	rs746348793	GG
PFKM	rs770066278	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=371

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogenose durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel

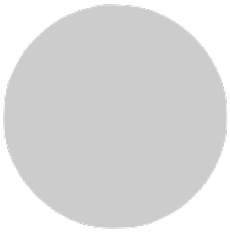
Muskel-Phosphoglycerat-Mutase-Mangel (PGAMD) ist eine metabolische Myopathie, die durch belastungsbedingte Krämpfe, Myoglobinurie und das Vorhandensein tubulärer Aggregate in der Muskelbiopsie gekennzeichnet ist. Zwischen Myoglobinurie-Episoden sind die Serum-Kreatinkinase (CK)-Spiegel erhöht. Bisher wurden weniger als 50 Fälle beschrieben. Die Krankheit ist auf eine Anomalie in einem der letzten Schritte der Glykolyse zurückzuführen. Der enzymatische Defekt bei PGAMD wird durch Mutationen in der cDNA verursacht, die für die M-Isoform von PGAM kodiert. Die verbleibende PGAM-Aktivität in den Muskeln der Patienten (2–6 %) ist auf die Aktivität der B-Isoform zurückzuführen. Die Übertragung erfolgt autosomal-rezessiv. Zu den Differentialdiagnosen gehören Muskelphosphorylase-Mangel (McArdle-Krankheit) und Phosphofruktokinase-Mangel (PFKD) (e).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PGAM2	rs10250779	CC
PGAM2	rs104894030	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97234

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel

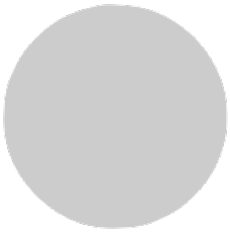
Die Glykogenspeicherkrankheit (GSD) durch Leber-Phosphorylasekinase (PhK)-Mangel ist ein benigner angeborener Defekt im Glykogenstoffwechsel und gekennzeichnet durch Hepatomegalie, retardiertes Wachstum und durch im Kindesalter leicht verzögerte motorische Entwicklung. Es ist die häufigste Form der GSD mit PhK-Mangel.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PHKA2	rs137852290	CC
PHKA2	rs137852291	TT
PHKA2	rs137852292	GG
PHKA2	rs137852294	GG
PHKA2	rs797044877	CC
PHKA2	rs137852293	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=264580

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogenose durch Leber- und Muskel-Phosphorylasekinase-Mangel

Die Glykogenspeicherkrankheit (GSD) durch Leber- und Muskel-Phosphorylasekinase (PhK)-Mangel ist ein benigner angeborener Enzymdefekt im Stoffwechsel des Glykogens. Es ist die leichteste Form der GSD durch PhK-Mangel .

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PHKB	rs371296953	GG
PHKB	rs535749057	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79240

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogenose Typ 6

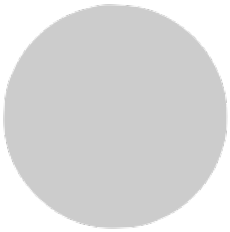
Die Glykogenose Typ 6b, bedingt durch Leberphosphorylase-Mangel (Hers-Krankheit, GSD 6b), ist eine benigne und seltene Form der Glykogenspeicherkrankheit.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PYGL	rs113993982	CC
PYGL	rs113993981	CC
PYGL	rs113993973	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=369

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogenose Typ 5

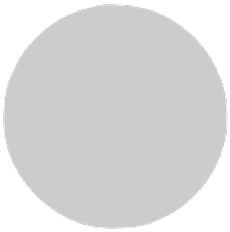
Die Prävalenz ist nicht bekannt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PYGM	rs119103251	CC
PYGM	rs119103252	TT
PYGM	rs144081869	CC
PYGM	rs267606993	TT
PYGM	rs119103259	CC
PYGM	rs398124208	CC
PYGM	rs398124209	GG
PYGM	rs527236146	GG
PYGM	rs771427957	CC
RASGRP2	rs119103258	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=368

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthase-Mangel

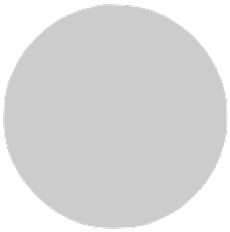
Der Hepatische Glykogensynthase-Mangel, die Glykogenspeicherkrankheit (GSD) Typ 0 ist eine genetische Störung des Glykogenstoffwechsels und eine GSD-Form mit Hypoglykämie beim Fasten. Die Krankheit ist keine Glykogenspeicherkrankheit im eigentlichen Sinne, da der Enzymdefekt mit reduzierten Glykogenreserven einhergeht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GYS2	rs121918419	GG
GYS2	rs121918421	CC
GYS2	rs150382575	GG
GYS2	rs201157731	GG
GYS2	rs146195866	GG
GYS2	rs372079212	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2089

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Caffey-Krankheit

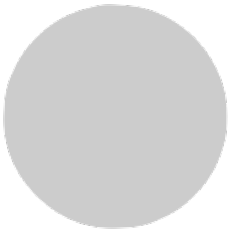
Bei der Caffey-Krankheit handelt es sich um eine osteosklerotische Dysplasie, die durch eine akute Entzündung mit massiver subperiostaler Knochenneubildung gekennzeichnet ist, die meist die Diaphysen der Röhrenknochen sowie der Rippen, des Unterkiefers, der Schulterblätter und der Schlüsselbeine betrifft. Die Krankheit geht mit Fieber, Reizbarkeitsschmerzen und Weichteilschwellungen einher, beginnt im Alter von etwa 2 Monaten und verschwindet spontan im Alter von 2 Jahren. Es wurde jedoch auch ein pränataler Krankheitsausbruch beschrieben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL1A1	rs72653170	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1310

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Canavan-Krankheit

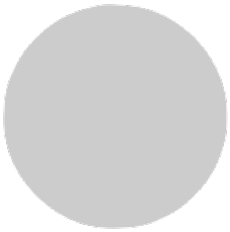
Die Canavan-Krankheit (CD) ist eine neurodegenerative Störung. Ihr Spektrum reicht von schweren Formen mit Leukodystrophie, Makrozephalie und stark verzögerter Entwicklung bis zu einer sehr seltenen milden/juvenilen Form, die durch eine leicht verzögerte Entwicklung gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SPATA22	rs28940279	AA
SPATA22	rs28940574	CC
SPATA22	rs104894552	AA
SPATA22	rs104894553	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=141

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A2

Ein Subtyp der autosomal-dominanten Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2, der durch das Auftreten von distaler Schwäche und Areflexie (mit früherer und stärkerer Beteiligung der unteren Extremitäten) im Kindesalter, reduzierten sensorischen Funktionen (vor allem Schmerz- und Temperaturempfinden), Fußfehlbildungen, posturalem Tremor, Skoliose und Kontrakturen gekennzeichnet ist. Es wurde auch über Optikusatrophie, Stimmbandlähmung mit Dysphonie, sensorineurale Schwerhörigkeit, Rückenmarksanomalien und Hydrozephalus berichtet.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99947

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MFN2	rs28940291	GG
MFN2	rs28940292	GG
MFN2	rs28940293	TT
MFN2	rs28940294	GG
MFN2	rs119103263	CC
MFN2	rs119103265	CC
MFN2	rs119103268	CC
MFN2	rs387906991	CC
MFN2	rs587777875	CC
MFN2	rs794729198	CC
MFN2	rs863224069	CC
MFN2	rs863224969	CC
MFN2	rs863224970	AA
MFN2	rs863224967	AA
MFN2	rs863224968	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2D

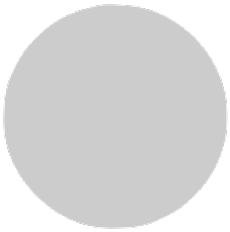
Die autosomal-dominante Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2D (CMT2D) ist eine Form der axonalen Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, einer peripheren motorisch-sensorischen Neuropathie. Sie ist gekennzeichnet durch distale Muskelschwäche, die zuerst und überwiegend in den oberen Gliedmassen auftritt. Die Sehnenreflexe sind in den Armen ausgelöscht oder abgeschwächt und in den Beinen abgeschwächt. Die Krankheit ist langsam progredient.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GARS1	rs137852643	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99938

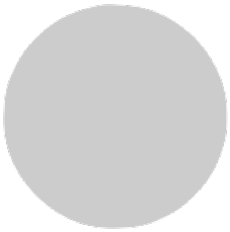
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 1

Die X-chromosomal vererbte Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1 ist eine seltene, genetisch bedingte periphere sensomotorische Neuropathie. Sie ist gekennzeichnet durch das Auftreten einer progressiven, distalen, mäßigen bis schweren Muskelschwäche und -atrophie der unteren Extremitäten und der intrinsischen Handmuskulatur im Kindesalter (bei männlichen Betroffenen innerhalb des ersten Jahrzehnts), Pes cavus, bilateraler Fußsenkungseffekt, reduzierte oder fehlende Sehnenreflexe sowie eine leichte bis mäßige sensorische Beeinträchtigung der unteren Extremitäten. Sensorineurale Taubheit und eine Beteiligung des zentralen Nervensystems wurden ebenfalls berichtet. Weibliche Patienten zeigen zumeist milderen Manifestationen oder können asymptomatisch sein.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101075

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GJB1	rs104894810	CC
GJB1	rs104894811	CC
GJB1	rs104894812	GG
GJB1	rs104894814	CC
GJB1	rs104894819	AA
GJB1	rs104894821	GG
GJB1	rs104894822	AA
GJB1	rs104894824	CC
GJB1	rs116840818	GG
GJB1	rs116840819	CC
GJB1	rs116840815	CC
GJB1	rs116840822	GG
GJB1	rs756928158	GG
GJB1	rs863224471	CC
GJB1	rs863224971	CC
GJB1	rs863224972	GG
GJB1	rs863224973	CC
GJB1	rs139643362	CC
GJB1	rs864622215	GG
GJB1	rs879254047	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 5

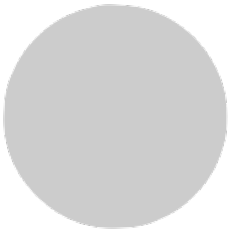
Die X-chromosomale Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 5 ist eine seltene, genetisch bedingte, periphere sensomotorische Neuropathie, die bereits im Säuglings- bis Kindesalter auftritt und durch folgende Merkmale gekennzeichnet ist: 1) fortschreitende distale Muskelschwäche und -atrophie (zuerst in den unteren Extremitäten auftretend und ausgeprägter als in den oberen), die sich in der Regel mit Fußsenkung und Gangstörung manifestiert, 2) beidseitige, tiefgreifende, prälinguale Schallempfindungsschwerhörigkeit und 3) fortschreitende Optikusneuropathie. Weibliche Anlageträger sind asymptomatisch und zeigen den Phänotyp nicht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PRPS1	rs80338732	TT
PRPS1	rs587781262	AA
PRPS1	rs587781263	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99014

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1B

Die Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung Typ 1B (CMT1B) ist eine Form der CMT1 , die durch Mutationen im MPZ-Gen (1q22) verursacht wird und sich mit einer peripheren Neuropathie (distale Muskelschwäche und -atrophie, Fußdeformitäten und Sensibilitätsverlust) manifestiert. Der Phänotyp ist sehr variabel und abhängig von der entsprechenden Mutation. Zwei verschiedene klinische Präsentationen wurden beschrieben: (1) ein frühkindlich beginnender, stark ausgeprägter Phänotyp mit verspätetem Erlernen des Laufens und einer motorischen Nervenleitgeschwindigkeit (MNLG) von < 10 m/s, oft beschrieben als das Dejerine-Sottas-Syndrom , oder (2) ein deutlich später manifestierender Phänotyp (Alter > 40 Jahre) mit normaler oder gering verlangsamter MNLG, häufigerem Hörverlust und Pupillenauffälligkeiten. CMT1B kann auch den klassischen CMT-Phänotypen in ca. 15 % aller CMT1B-Fällen hervorrufen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MPZ	rs121913584	GG
MPZ	rs121913585	GG
MPZ	rs121913586	CC
MPZ	rs121913587	AA
MPZ	rs121913588	CC
MPZ	rs121913589	CC
MPZ	rs121913590	GG
MPZ	rs121913594	TT
MPZ	rs121913601	GG
MPZ	rs121913603	TT
MPZ	rs281865128	CC
MPZ	rs863225025	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101082

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1D

Die Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung Typ 1D (CMT1D) ist eine Form der CMT1 , die durch Mutationen im EGR2-Gen (10q21.1) verursacht wird und mit variabler Schwere und variablem Manifestationsalter (vom Kleinkind- bis zum Erwachsenenalter) einhergeht. Sie präsentiert sich in der Regel mit einem auffälligen Gangbild, progressivem Muskelschwund und -schwäche an den distalen Extremitäten, wobei später auch proximale Muskeln betroffen sein und Fußdeformitäten sowie eine Verminderung der Nervenleitgeschwindigkeit auftreten können. Zusätzlich können eine Skoliose, Hirnnervendefizite wie Doppelsehen und eine bilaterale Stimmlippenparese vorhanden sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EGR2	rs104894161	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101084

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B5

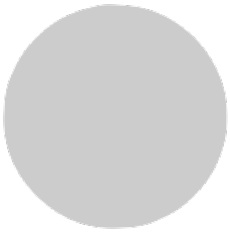
Eine seltene axonale erbliche motorische und sensorische Neuropathie, die durch den infantilen Beginn einer langsam fortschreitenden distalen motorischen Schwäche und Atrophie (schwerer in den Beinen und mäßig in den Armen) mit leicht verzögerter motorischer Entwicklung, Hypotonie und distaler sensorischer Beeinträchtigung aller sensorischen Modalitäten gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NEFL	rs58982919	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228374

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2N

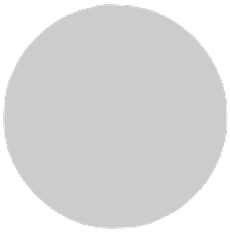
Die autosomal-dominante Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2N (CMT2N) ist eine milde Form der axonalen Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, einer peripheren motorisch-sensorischen Neuropathie. Sie ist gekennzeichnet durch distale, evtl. auch asymmetrische sensorische Störungen und Muskelschwäche der Beine. Der Patellasehnensreflex ist abgeschwächt, der Achillesehnensreflex ist ausgelöscht. Die Krankheit ist langsam progredient

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AARS1	rs267606621	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228174

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T

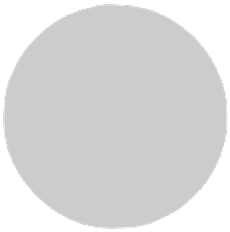
Eine seltene autosomal-rezessiv vererbte axonale motorische und sensorische Neuropathie, die im Erwachsenenalter mit langsam fortschreitender distaler Muskelschwäche und -atrophie, sensorischen Beeinträchtigungen und verminderten oder fehlenden tiefen Sehnenreflexen vorwiegend in den unteren Extremitäten auftritt. Die Patienten zeigen Gangstörungen, bleiben aber gehfähig. Eine leichte Beteiligung der oberen Gliedmaßen kann beobachtet werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DNAJB2	rs797045039	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=495274

Erbliche Krankheiten (Genetik)

SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4

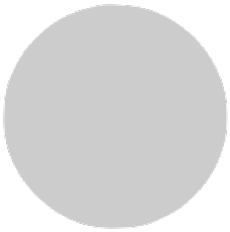
Ein Subtyp der Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4, der durch den Beginn einer schweren, progressiven, demyelinisierenden sensomotorischen Neuropathie im Kindesalter gekennzeichnet ist. Die Krankheit manifestiert sich durch distale Muskelschwäche und Atrophie der Hände und Füße, distale sensorische Beeinträchtigung (Vibration und Nadelreiz) der unteren Gliedmaßen, Laktatazidose, Areflexie und stark reduzierte motorische Nervenleitgeschwindigkeiten (25 m/s oder weniger). Die Patienten können auch Kyphoskoliose, Nystagmus, Hörverlust, zerebelläre Ataxie und/oder MRT-Anomalien des Gehirns (putaminale und periaquäduktale Läsionen) aufweisen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SURF1	rs782190413	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391351

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4A

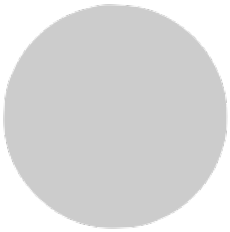
Ein Subtyp der Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4, der durch ein frühes Auftreten (Säuglingsalter bis frühe Kindheit) einer schweren, schnell fortschreitenden demyelinisierenden, axonalen oder intermediären sensomotorischen Neuropathie gekennzeichnet ist, die in der Regel zuerst und in stärkerem Maße die distalen unteren Extremitäten und später die proximalen Muskeln und oberen Extremitäten betrifft. Die Nervenleitgeschwindigkeiten reichen von sehr langsam bis normal. Neben dem typischen CMT-Phänotyp (distale Muskelschwäche und -atrophie, Sensibilitätsverlust, häufige Pes-cavus-Fußdeformität) zeigen die Patienten häufig eine verzögerte motorische Entwicklung, Stimmbandparese, leichten Sensibilitätsverlust, fehlende tiefe Sehnenreflexe und Skelettdeformitäten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GDAP1	rs104894075	CC
GDAP1	rs745663149	CC
GDAP1	rs864622501	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99948

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4C

Die Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4C (CMT4C) ist ein Subtyp der Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4, der durch das Auftreten einer relativ milden, demyelinisierenden sensomotorischen Neuropathie im Kindes- oder Jugendalter gekennzeichnet ist, die im Gegensatz zu einer schweren, schnell fortschreitenden, früh einsetzenden Skoliose steht und der typische CMT-Phänotyp (d. h. distale Muskelschwäche und -atrophie, Sensibilitätsverlust und häufig Fußdeformität). Es wird ein breites Spektrum an Nervenleitungsgeschwindigkeiten beobachtet und es wurde auch über eine Hirnnervenbeteiligung und Kyphoskoliose berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MIR584	rs864309709	TT
SH3TC2	rs80338933	GG
SH3TC2	rs80338934	GG
SH3TC2	rs80338925	CC
SH3TC2	rs80338926	GG
SH3TC2	rs80338931	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99949

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4F

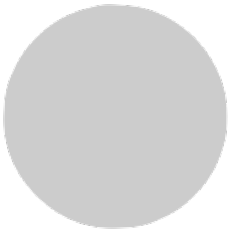
Ein schwerer, demyelinisierender Subtyp der Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4 mit Beginn im Kindesalter, der gekennzeichnet ist durch die Ausprägung eines langsam fortschreitenden typischen CMT-Phänotyps (d.h. distale Muskelschwäche und -atrophie sowie Pes cavus). Patienten zeigen einen schweren sensorischen Verlust (häufig mit sensorischer Ataxie), mäßig bis stark reduzierte motorische Nervenleitgeschwindigkeiten und fast ausnahmslos fehlende sensorische Nervenaktionspotentiale. Motorische Meilensteine sind verzögert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PRX	rs104894714	GG
PRX	rs104894707	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99952

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J

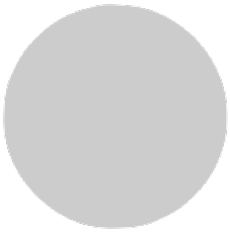
Ein Subtyp der Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4, der durch eine im Kindes- bis Erwachsenenalter auftretende, unterschiedlich schwere, schnell progrediente, axonale und demyelinisierende sensomotorische Neuropathie gekennzeichnet ist, die sich typischerweise durch eine verzögerte motorische Entwicklung, proximale und distale asymmetrische Muskelschwäche und Atrophie der unteren und oberen Extremitäten, schwere motorische Funktionsstörungen mit leicht reduzierter sensorischer Beeinträchtigung und Areflexie manifestiert. Die Nervenleitgeschwindigkeiten können sehr leicht bis stark reduziert sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FIG4	rs377357931	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139515

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Coats-Krankheit

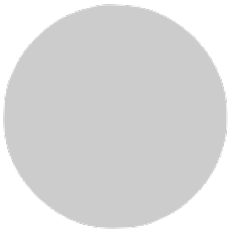
Die Coats-Krankheit (CD) ist eine idiopathische Krankheit mit Teleangiektasie der Retina und Ablagerung von Exudaten in und unter der Retina. Diese Exudate können eine Netzhautablösung und einseitige Erblindung verursachen. Klassisch ist die CD eine isolierte und einseitige Störung von anderweitig gesunden jungen Kindern.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PRSS23	rs80358284	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=190

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische

Eine seltene, sporadisch auftretende Prionenerkrankung beim Menschen, die durch eine schnell fortschreitende kognitive Beeinträchtigung in Kombination mit unterschiedlichen neurologischen Anzeichen und Symptomen wie Myoklonus, Seh- oder Kleinhirnproblemen, Pyramiden- oder Extrapyramidenmerkmalen oder akinetischem Mutismus gekennzeichnet ist. Die Bildgebung des Gehirns kann eine hohe Signalintensität in den Regionen Caudat, Putamen und/oder Kortikalis zeigen, und in vielen Fällen wird ein typisches EEG-Muster beobachtet, das aus generalisierten periodischen scharfen Wellenkomplexen besteht. Die Krankheit verläuft ausnahmslos innerhalb von weniger als zwei Jahren tödlich. Die neuropathologische Untersuchung zeigt die Ablagerung von abnormalem Prionprotein im Gehirngewebe sowie spongiforme Veränderungen und massiven neuronalen Verlust und Gliose.

Multivariate Analyse

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PRNP	rs74315408	GG
PRNP	rs74315412	GG

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=204

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Crouzon-Syndrom

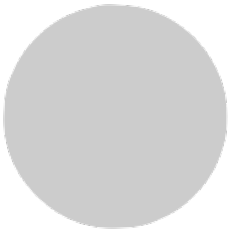
Die Crouzon-Krankheit ist durch Kraniosynostose und Gesichtshypoplasie gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGFR2	rs121918487	CC
FGFR2	rs121918489	AA
FGFR2	rs121918490	GG
FGFR2	rs121918491	CC
FGFR2	rs121918493	TT
FGFR2	rs121918494	GG
FGFR2	rs121918497	TT
FGFR2	rs121918501	AA
FGFR2	rs121918488	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=207

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dent-Krankheit

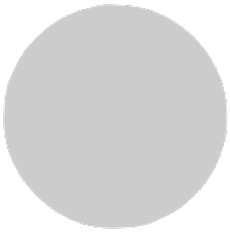
Die Dent-Krankheit ist eine seltene genetische Nierenerkrankung mit Zeichen einer Funktionsstörung des proximalen Tubulus.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CLCN5	rs151340621	CC
CLCN5	rs797044810	CC
CLCN5	rs797044813	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1652

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Sialinsäure-Speicherkrankheit

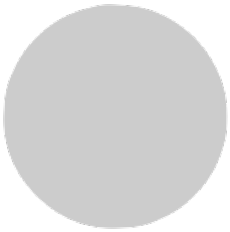
Die freie Sialinsäure-Speicherkrankheit (freie SASD) ist eine Gruppe lysosomaler Speicherkrankheiten, die durch ein Spektrum klinischer Manifestationen gekennzeichnet ist, darunter neurologische und Entwicklungsstörungen, deren Schweregrad vom milderen Phänotyp, der Salla-Krankheit (SD), bis zum schwersten Phänotyp, der infantilen, reicht freie Sialinsäure-Speicherkrankheit (ISSD).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC17A5	rs201284672	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=834

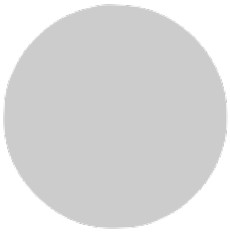
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Morbus Fabry

Morbus Fabry (FD) ist eine fortschreitende, vererbte, multisystemische lysosomale Speicherkrankheit, die durch spezifische neurologische, kutane, renale, kardiovaskuläre, cochleo-vestibuläre und zerebrovaskuläre Manifestationen gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GLA	rs797044747	GG
GLA	rs869312142	AA
RPL36A	rs104894827	GG
RPL36A	rs104894828	CC
RPL36A	rs104894830	TT
RPL36A	rs104894831	GG
RPL36A	rs104894832	CC
RPL36A	rs104894835	TT
RPL36A	rs28935196	AA
RPL36A	rs28935197	TT
RPL36A	rs104894840	CC
RPL36A	rs104894841	GG
RPL36A	rs28935486	TT
RPL36A	rs28935487	TT
RPL36A	rs28935492	CC
RPL36A	rs104894842	CC
RPL36A	rs28935493	CC
RPL36A	rs104894843	GG
RPL36A	rs104894844	CC
RPL36A	rs104894845	CC
RPL36A	rs104894851	GG
RPL36A	rs104894852	TT
RPL36A	rs28935495	TT
RPL36A	rs104894834	GG
RPL36A	rs397515870	GG
RPL36A	rs398123199	GG
RPL36A	rs398123201	AA
RPL36A	rs398123206	CC
RPL36A	rs398123207	CC
RPL36A	rs398123208	CC
RPL36A	rs113173389	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Gaucher-Krankheit

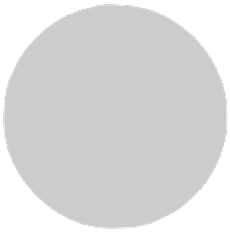
Morbus Gaucher (GD) ist eine lysosomale Speicherstörung, die drei Hauptformen (Typ 1, 2 und 3) umfasst: eine fetale Form und eine Variante mit Herzbeteiligung (Morbus Gaucher – Ophthalmoplegie – kardiovaskuläre Verkalkung oder Morbus Gaucher).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GBA1	rs76763715	TT
GBA1	rs80356769	CC
GBA1	rs80356771	GG
GBA1	rs76539814	GG
GBA1	rs75822236	CC
GBA1	rs364897	TT
GBA1	rs121908312	CC
GBA1	rs80356772	CC
GBA1	rs398123527	CC
GBA1	rs398123528	CC
GBA1	rs409652	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=355

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hirschsprung-Krankheit

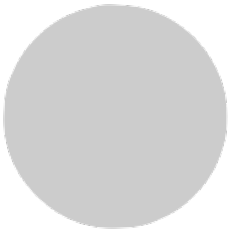
Die Hirschsprung-Krankheit (HSCR) ist eine angeborene Störung der Darm-Motilität und gekennzeichnet durch Symptome eines Darmverschlusses. Ursache ist ein aganglionisches Segment unterschiedlicher Länge im terminalen Teil des Colons.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RET	rs377767391	TT
RET	rs377767412	GG
RET	rs143795581	AA
RET	rs193922699	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=388

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Krabbe-Syndrom

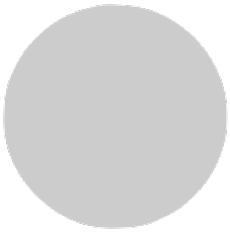
Das Krabbe-Syndrom ist eine lysosomale Störung. Betroffen ist die weiße Substanz des zentralen und peripheren Nervensystems. Sie umfasst infantile, spätinfantile/juvenile und adulte Formen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GALC	rs199847983	CC
GALC	rs200378205	CC
GALC	rs752537626	TT
GALC	rs771111145	GG
GALC	rs756690487	CC
GALC	rs756352952	GG
GALC	rs1057516453	AA
GALC	rs200960659	GG
GALC	rs200532368	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=487

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lafora-Krankheit

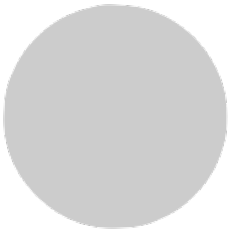
Eine seltene, vererbte, schwere, fortschreitende myoklonische Epilepsie, die durch Myoklonus und/oder generalisierte Anfälle, visuelle Halluzinationen (partielle okzipitale Anfälle) und fortschreitenden neurologischen Verfall gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EPM2A	rs104893950	GG
NHLRC1	rs28940575	AA
NHLRC1	rs28940576	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=501

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Leber plus-Krankheit

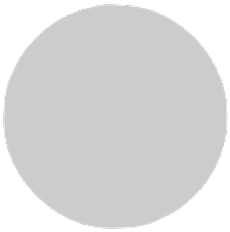
Als Leber 'plus'-Krankheit wird die Symptomatik von Patienten beschrieben, die neben den klinischen Merkmalen der Hereditären Optikusneuropathie Leber (LHON; s.dort) zusätzliche schwere systemische oder neurologische Anomalien aufweisen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ND1	rs199476122	GG
ND6	rs199476105	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99718

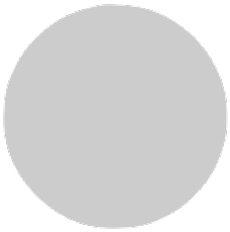
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Menkes-Syndrom

Die Menkes-Krankheit (MD) ist eine meist schwere multi-systemische Störung des Kupferstoffwechsels und gekennzeichnet durch progrediente Neurodegeneration, ausgeprägte Bindegewebsstörung und durch das typische schüttere abnorme 'Stahlhaar'.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=565

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ATP7A	rs72554649	CC
ATP7A	rs72554652	GG
ATP7A	rs151340633	CC
ATP7A	rs797045399	CC
ATP7A	rs797045325	GG
ATP7A	rs72554636	CC
ATP7A	rs797045330	CC
ATP7A	rs797045332	CC
ATP7A	rs797045337	GG
ATP7A	rs797045338	GG
ATP7A	rs797045339	TT
ATP7A	rs72554639	GG
ATP7A	rs72554640	CC
ATP7A	rs797045340	GG
ATP7A	rs797045341	GG
ATP7A	rs797045342	GG
ATP7A	rs797045346	TT
ATP7A	rs797045348	GG
ATP7A	rs797045347	GG
ATP7A	rs797045349	AA
ATP7A	rs72554644	GG
ATP7A	rs797045351	GG
ATP7A	rs797045354	TT
ATP7A	rs72554645	CC
ATP7A	rs797045357	TT
ATP7A	rs797045359	GG
ATP7A	rs797045360	CC
ATP7A	rs797045363	GG
ATP7A	rs72554650	CC
ATP7A	rs797045367	GG
ATP7A	rs797045370	TT

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Naxos-Krankheit

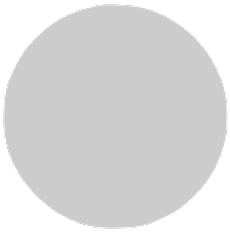
Eine rezessiv vererbte Erkrankung mit arrhythmogener rechtsventrikulärer Dysplasie/Kardiomyopathie (ARVD/C) und einem kutanen Phänotyp, der durch eigenartiges Wollhaar und palmoplantare Keratodermie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
JUP	rs373761090	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34217

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Niemann-Pick-Krankheit Typ A

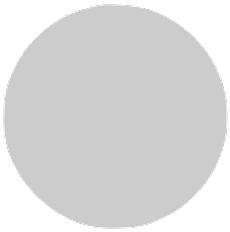
Ein seltener, autosomal-rezessiv vererbter saurer Sphingomyelinase-Mangel, der klinisch durch den Beginn im Säuglings- oder frühen Kindesalter mit Gedeihstörung, Hepatosplenomegalie, interstitieller Lungenerkrankung und schnell fortschreitenden neurodegenerativen Störungen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMPD1	rs120074117	GG
SMPD1	rs120074119	GG
SMPD1	rs120074122	GG
SMPD1	rs120074124	TT
SMPD1	rs120074125	TT
SMPD1	rs398123474	GG
SMPD1	rs398123475	TT
SMPD1	rs182812968	CC
SMPD1	rs398123478	CC
SMPD1	rs398123479	GG
SMPD1	rs727504166	TT
SMPD1	rs769904764	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77292

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Niemann-Pick-Krankheit Typ B

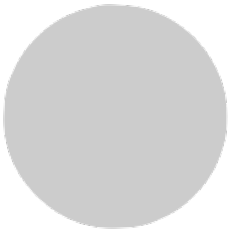
Ein seltener autosomal-rezessiver, chronischer saurer Sphingomyelinase-Mangel, der klinisch durch den Beginn im Kindesalter mit Hepatosplenomegalie, Wachstumsverzögerung, interstitieller Lungenerkrankung und dem Fehlen neurodegenerativer Erkrankungen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMPD1	rs120074126	CC
SMPD1	rs120074127	CC
SMPD1	rs120074128	CC
SMPD1	rs120074117	GG
SMPD1	rs182812968	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77293

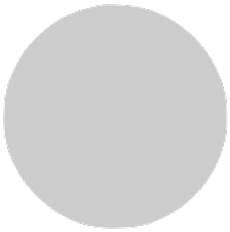
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Niemann-Pick-Krankheit Typ C

Eine seltene lysosomale Lipidspeicherkrankheit, die je nach Erkrankungsalter durch unterschiedliche klinische Symptome gekennzeichnet ist, wie anhaltender ungeklärter Neugeborenen-Gelbsucht oder Cholestase, isolierte ungeklärte Splenomegalie und fortschreitende, oft schwere neurologische Symptome wie kognitiver Verfall, Kleinhirnataxie, vertikaler supranukleärer Blick Lähmung (VSPG), Dysarthrie, Dysphagie, Dystonie, Krampfanfälle, gelastische Kataplexie und psychiatrische Störungen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=646

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NPC1	rs28942105	TT
NPC1	rs80358254	CC
NPC1	rs80358259	AA
NPC1	rs120074135	CC
NPC1	rs28942107	GG
NPC1	rs786200877	CC
NPC1	rs80358252	CC
NPC1	rs28942108	GG
NPC1	rs80358253	TT
NPC1	rs483352886	CC
NPC1	rs543206298	GG
NPC1	rs369368181	GG
NPC1	rs758902805	GG
NPC1	rs200444084	CC
NPC1	rs786204455	GG
NPC1	rs139751448	CC
NPC1	rs372030650	TT
NPC1	rs794727897	CC
NPC1	rs777286835	GG
NPC1	rs886042268	TT
NPC1	rs759826138	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Norrie-Syndrom

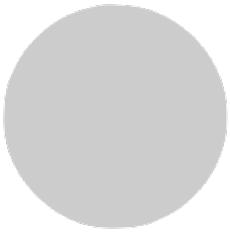
Das Norrie-Syndrom (ND) ist eine seltene X-chromosomal vererbte vitreo-retinale Störung mit abnormer Entwicklung der Retina und angeborener Blindheit. Häufig assoziiert sind Schallempfindungs-Schwerhörigkeit, verzögerte Entwicklung, intellektuelle Behinderung und/oder Verhaltensanomalien.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NDP AS1	rs398123283	GG
NDP AS1	rs727504031	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=649

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Oguchi-Krankheit

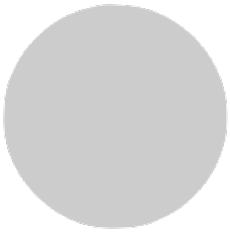
Die Oguchi-Krankheit ist eine autosomal-rezessiv vererbte Netzhaut-Erkrankung und gekennzeichnet durch kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB;) und das Mizuo-Nakamura-Phänomen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SAG	rs397514681	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75382

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit

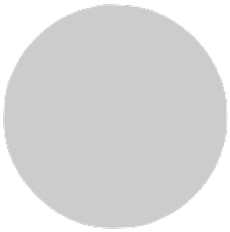
Die Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit (PMD), eine X-chromosomale Leukodystrophie, ist gekennzeichnet durch verzögerte Entwicklung, Nystagmus, Muskelhypotonie, Spastik und unterschiedlich schweres intellektuelles Defizit. Nach Erkrankungsalter und Schweregrad werden drei Formen unterschieden: Konnatale Form, Übergangsform und klassische PMD.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RAB9B	rs132630278	CC
RAB9B	rs132630279	TT
RAB9B	rs11543022	CC
RAB9B	rs797045064	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=702

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Refsum-Krankheit

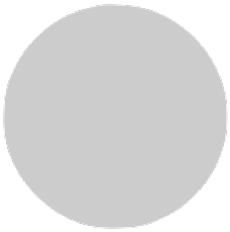
Eine Stoffwechselerkrankung, die durch Anosmie, Katarakt, früh einsetzende Retinitis pigmentosa und mögliche neurologische Manifestationen, einschließlich peripherer Neuropathie und Kleinhirnataxie, gekennzeichnet ist. Weitere Merkmale können Taubheit, Ichthyose, Skelettanomalien und Herzrhythmusstörungen sein. Es ist biochemisch durch die Anreicherung von Phytansäure im Plasma und im Gewebe gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PHYH	rs201578674	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=773

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Chylomikronen-Retentions-Krankheit

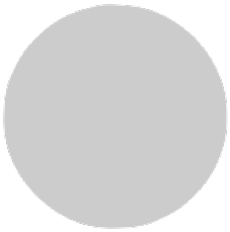
Die Chylomikronen-Retentions-Krankheit (CRD) ist eine Form von familiärer Hypocholesterolämie und gekennzeichnet durch schlechten Ernährungsstatus, Gedeihstörung, verzögertes Wachstum, Vitamin E-Mangel und Komplikationen vonseiten der Leber, des Nervensystems und der Augen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SAR1B	rs28942109	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Sandhoff-Krankheit

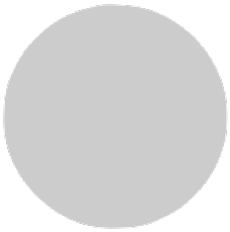
Die Sandhoff-Krankheit ist eine lysosomale Speicherstörung aus der Familie der GM2-Gangliosidosen und ist durch eine Degeneration des Zentralnervensystems gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HEXB	rs28942073	CC
HEXB	rs121907983	GG
HEXB	rs121907985	CC
HEXB	rs121907986	CC
HEXB	rs398123446	AA
HEXB	rs761197472	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=796

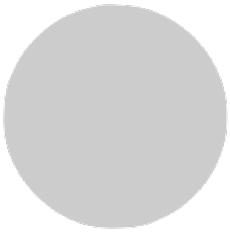
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Stargardt-Krankheit

Eine seltene ophthalmologische Erkrankung, die in der Regel durch einen fortschreitenden Verlust des zentralen Sehvermögens gekennzeichnet ist, der mit unregelmäßigen gelb-weißen Makula- und perimakulären Augenhintergrundflecken und einer sogenannten atrophischen zentralen Makulaläsion aus „geschlagener Bronze" einhergeht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=827

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCA4	rs61751408	GG
ABCA4	rs61750200	GG
ABCA4	rs121909205	GG
ABCA4	rs61750130	GG
ABCA4	rs61751383	GG
ABCA4	rs61753033	AA
ABCA4	rs61751399	CC
ABCA4	rs61750120	GG
ABCA4	rs398123339	TT
ABCA4	rs61752390	AA
ABCA4	rs61748550	GG
ABCA4	rs61751410	CC
ABCA4	rs61748556	GG
ABCA4	rs150774447	CC
ABCA4	rs55732384	GG
ABCA4	rs61749414	GG
ABCA4	rs61752401	CC
ABCA4	rs62654395	CC
ABCA4	rs61749420	GG
ABCA4	rs201738997	TT
ABCA4	rs62654397	GG
ABCA4	rs61749428	CC
ABCA4	rs61750202	CC
ABCA4	rs61752406	CC
ABCA4	rs61749459	CC
ABCA4	rs61751397	GG
ABCA4	rs61752416	TT
ABCA4	rs61750121	CC
ABCA4	rs61752425	CC
ABCA4	rs61752427	GG
ABCA4	rs62642573	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Tangier-Krankheit

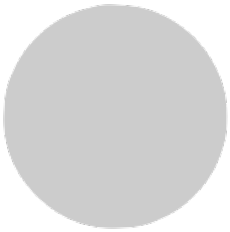
Die Tangier-Krankheit (TD) ist eine seltene Störung des Lipoprotein-Stoffwechsels und biochemisch gekennzeichnet durch ein fast vollständiges Fehlen der High-density-Lipoproteine (HDL) im Plasma. Klinische Merkmale sind die Vergrößerung von Leber, Milz, Lymphknoten und Tonsillen und eine periphere Neuropathie bei Kindern und Adoleszenten, gelegentlich bei Erwachsenen auch kardiovaskuläre Veränderungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCA1	rs28937313	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=31150

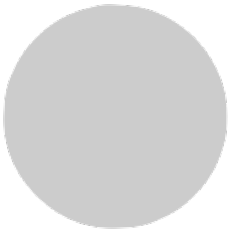
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Tay-Sachs-Krankheit

Eine seltene Erkrankung, die durch eine Akkumulation von G2-Gangliosiden aufgrund eines Hexosaminidase-A-Mangels gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=845

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HEXA	rs147324677	CC
HEXA	rs121907952	CC
HEXA	rs797044432	CC
HEXA	rs121907955	CC
HEXA	rs28941770	CC
HEXA	rs121907953	GG
HEXA	rs121907956	CC
HEXA	rs121907957	CC
HEXA	rs121907958	CC
HEXA	rs121907959	CC
HEXA	rs28942071	GG
HEXA	rs121907966	GG
HEXA	rs76173977	CC
HEXA	rs121907972	GG
HEXA	rs387906311	CC
HEXA	rs121907980	CC
HEXA	rs587779406	GG
HEXA	rs786204585	GG
HEXA	rs370266293	CC
HEXA	rs772180415	CC
HEXA	rs762374961	CC
HEXA	rs767041069	CC
HEXA	rs150675340	GG
HEXA	rs762060470	CC
HEXA	rs185429231	CC
HEXA AS1	rs786204721	AA

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Myotonia congenita Typ Thomsen und Becker

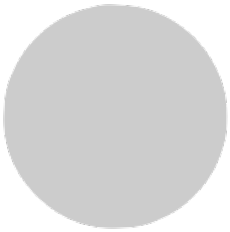
Eine seltene, genetisch bedingte Ionenkanalerkrankung der Skelettmuskulatur, die durch eine verlangsamte Muskelrelaxation nach der Kontraktion (Myotonie) gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CLCN1	rs80356700	GG
CLCN1	rs80356703	GG
CLCN1	rs80356697	TT
CLCN1	rs80356685	CC
CLCN1	rs80356687	CC
CLCN1	rs80356692	GG
CLCN1	rs375596425	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=614

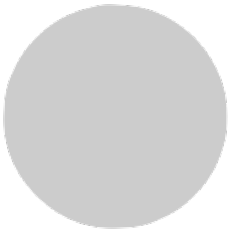
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Von-Hippel-Lindau-Krankheit

Die Von-Hippel-Lindau-Krankheit (VHL) ist ein familiäres Krebsprädispositionssyndrom, das mit einer Vielzahl bösartiger und gutartiger Neoplasien einhergeht, am häufigsten mit retinalen, zerebellären und spinalen Hämangioblastomen, Nierenzellkarzinomen (RCC) und Phäochromozytomen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=892

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
VHL	rs5030821	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs5030820	CC
VHL	rs119103277	GG
VHL	rs104893824	TT
VHL	rs5030809	TT
VHL	rs104893825	GG
VHL	rs28940297	TT
VHL	rs5030827	GG
VHL	rs5030808	GG
VHL	rs267607170	AA
VHL	rs193922608	CC
VHL	rs193922609	GG
VHL	rs193922610	CC
VHL	rs193922613	AA
VHL	rs143985153	AA
VHL	rs5030826	CC
VHL	rs5030802	GG
VHL	rs397516440	CC
VHL	rs397516441	AA
VHL	rs5030817	GG
VHL	rs397516444	GG
VHL	rs397516445	TT
VHL	rs5030804	AA
VHL	rs398123481	CC
VHL	rs587780077	GG
VHL	rs5030829	GG
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs730882032	GG
VHL	rs121913346	TT

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Von-Willebrand-Syndrom Typ 1

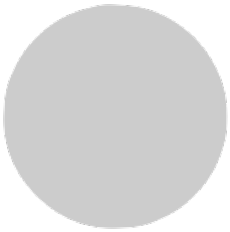
Eine Form der Von-Willebrand-Krankheit (VWD), die durch eine Blutungsstörung gekennzeichnet ist, die mit einem teilweisen, quantitativen Plasmamangel eines ansonsten strukturell und funktionell normalen Von-Willebrand-Faktors (VWF) einhergeht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
VWF	rs41276738	CC
VWF	rs61751286	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166078

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Von-Willebrand-Syndrom Typ 2A

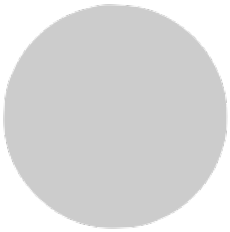
Ein Subtyp der Typ-2-von-Willebrand-Krankheit, der durch eine Blutungsstörung gekennzeichnet ist, die mit einer Abnahme der Affinität des Willebrand-Faktors (VWF) für Blutplättchen und das Subendothel einhergeht, die durch einen Mangel an VWF-Multimeren mit hohem Molekulargewicht verursacht wird. Die Krankheit äußert sich in mukokutanen Blutungen (Menorrhagie, Epistaxis, Magen-Darm-Blutungen usw.).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
VWF	rs61749397	CC
VWF	rs61750074	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166084

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Von-Willebrand-Syndrom Typ 3

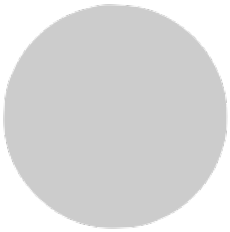
Eine Form der von-Willebrand-Krankheit (VWD), die durch eine Blutungsstörung gekennzeichnet ist, die mit einem vollständigen oder nahezu vollständigen Fehlen des Willebrand-Faktors (VWF) im Plasma und in den Zellkompartimenten einhergeht und auch zu einem schwerwiegenden Mangel an plasmatischem Faktor VIII (FVIII) führt. Es handelt sich um die schwerste Form der VWD.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
VWF	rs61751296	GG
VWF	rs2363337	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166096

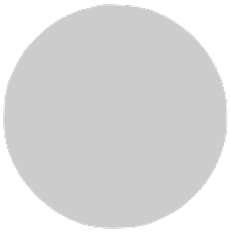
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Wilson-Krankheit

Eine seltene genetische Störung des Kupferstoffwechsels mit unspezifischen hepatischen, neurologischen, psychiatrischen oder ophthalmologischen Manifestationen aufgrund einer beeinträchtigten biliären Kupferausscheidung und einer daraus resultierenden übermäßigen Kupferablagerung im Körper.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=905

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ALG11	rs369488210	TT
ATP7B	rs76151636	GG
ATP7B	rs121907992	CC
ATP7B	rs28942074	CC
ATP7B	rs28942075	CC
ATP7B	rs28942076	CC
ATP7B	rs121907993	GG
ATP7B	rs121907990	TT
ATP7B	rs121907996	CC
ATP7B	rs121907997	GG
ATP7B	rs60431989	AA
ATP7B	rs121907999	GG
ATP7B	rs121908000	AA
ATP7B	rs121908001	CC
ATP7B	rs137853279	CC
ATP7B	rs193922102	AA
ATP7B	rs193922103	TT
ATP7B	rs72552255	GG
ATP7B	rs193922107	GG
ATP7B	rs193922109	GG
ATP7B	rs193922110	CC
ATP7B	rs398123137	AA
ATP7B	rs137853285	CC
ATP7B	rs137853284	GG
ATP7B	rs137853283	CC
ATP7B	rs201738967	TT
ATP7B	rs587783306	CC
ATP7B	rs587783307	TT
ATP7B	rs587783317	CC
ATP7B	rs776848753	GG
ATP7B	rs786204578	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Fatale mitochondriale Krankheit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 3

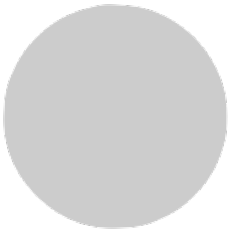
Der kombinierte Mangel der oxidativen Phosphorylierung Typ 3 ist eine extrem seltene, klinisch heterogene Erkrankung, die bisher bei etwa 5 Patienten beschrieben wurde. Klinische Symptome sind Muskelhypotonie, Laktatazidose, Leberinsuffizienz und progressive Enzephalomyopathie oder hypertrophische Kardiomyopathie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TSFM	rs121909485	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168566

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Rippling-Muskel-Krankheit

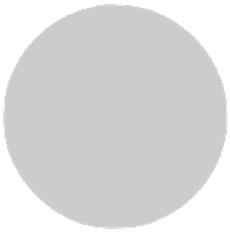
Die Rippling-Muscle-Krankheit ist eine seltene genetische neuromuskuläre Erkrankung, die durch eine Überreizbarkeit der Muskeln gekennzeichnet ist, die durch Dehnung, Erschütterung oder Bewegung ausgelöst wird. Die Patienten zeigen wellenförmige, elektrisch geräuschlose Muskelkontraktionen (Wellenbildung), Muskelanhäufungen, schmerzhafte Muskelsteifheit und Muskelhypertrophie, meist mit erhöhter Serumkreatinkinase.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SSUH2	rs116840773	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97238

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Muskel-Auge-Hirn-Krankheit

Eine seltene angeborene Muskeldystrophie aufgrund einer Dystroglycanopathie, die durch früh einsetzende Muskeldystrophie, schwere Muskelhypotonie, schwere geistige Behinderung und typische Fehlbildungen des Gehirns und der Augen, einschließlich Pachygyrie, Polymikrogyrie, Agyrie, Anomalien der Hirnstamm- und Kleinhirnstruktur, schwere Myopie, Glaukom und Sehnerv, gekennzeichnet ist und Netzhauthypoplasie. Bei den Patienten können Anfälle, Makrozephalie oder Mikrozephalie, Mikrophthalmie und angeborene Kontrakturen auftreten. Je nach Schweregrad kommt es zu einer eingeschränkten motorischen Funktion. Weniger schwere Fälle wurden gemeldet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FKRP	rs104894680	CC
FKRP	rs121908110	AA
FKTN	rs377417974	CC
POMT1	rs119462985	CC
POMT1	rs119462987	GG
POMT1	rs794727208	CC
POMT1	rs149682171	CC
POMT1	rs138902646	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=588

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Åland Island-Augenkrankheit

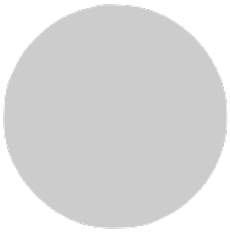
Die Aland Island-Augenkrankheit (AIED) ist eine X-chromosomal-rezessiv vererbte Krankheit der Netzhaut und gekennzeichnet durch verminderte Pigmentierung des Fundus, verminderte Sehschärfe, Nystagmus, Astigmatismus, progressive axiale Myopie, defekte Dunkeladaptation und Protanopie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CACNA1F	rs797044676	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178333

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogenspeicherkrankheit aufgrund von LAMP-2-Mangel

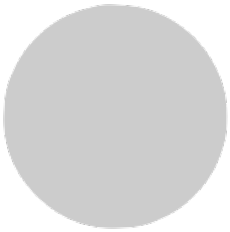
Die Glykogenspeicherkrankheit aufgrund eines LAMP-2-Mangels (Lysosomal-Assoziiertes Membranprotein 2) ist eine lysosomale Glykogenspeicherkrankheit, die durch schwere Kardiomyopathie und unterschiedlich starke Muskelschwäche gekennzeichnet ist, die häufig mit einem geistigen Defizit einhergeht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LAMP2	rs104894858	CC
LAMP2	rs397516740	CC
LAMP2	rs397516743	TT
LAMP2	rs727504742	CC
LAMP2	rs727503118	GG
LAMP2	rs727503120	CC
LAMP2	rs727503119	CC
LAMP2	rs730880485	AA
LAMP2	rs730880483	GG
LAMP2	rs730880496	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34587

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogenspeicherkrankheit aufgrund eines Glucose-6-Phosphatase-Mangels

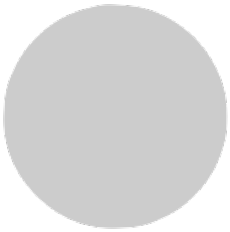
Glykogenose aufgrund von Glucose-6-Phosphatase (G6P)-Mangel oder Glykogenspeicherkrankheit (GSD), Typ 1, ist eine Gruppe erblicher Stoffwechselerkrankungen, einschließlich Typ a und b (siehe diese Begriffe), und ist durch eine schlechte Fastenverträglichkeit gekennzeichnet , Wachstumsverzögerung und Hepatomegalie aufgrund der Ansammlung von Glykogen und Fett in der Leber.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
G6PC1	rs1801175	CC
G6PC1	rs104894563	CC
G6PC1	rs80356487	CC
G6PC1	rs104894566	TT
G6PC1	rs80356484	GG
G6PC1	rs104894565	AA
G6PC1	rs104894567	GG
G6PC1	rs80356482	GG
G6PC1	rs1801176	GG
G6PC1	rs80356485	CC
G6PC1	rs80356483	GG
G6PC1	rs387906505	TT
G6PC1	rs780226142	CC
G6PC1	rs863224023	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=364

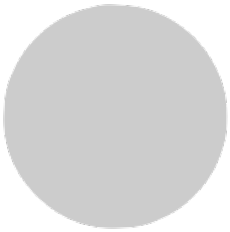
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glykogenspeicherkrankheit aufgrund eines Mangels an saurer Maltase

Eine seltene lysosomale Speicherkrankheit, die durch eine lysosomale Ansammlung von Glykogen, insbesondere in der Skelett-, Herz- und Atemmuskulatur sowie der Leber und dem Nervensystem, aufgrund eines Mangels an saurer Maltase gekennzeichnet ist. Das klinische Spektrum umfasst kindliche Erkrankungen mit schwerer hypertropher Kardiomyopathie, generalisierter Muskelschwäche, schlechter Ernährung und Gedeihstörungen sowie respiratorischer Insuffizienz sowie spät einsetzende Erkrankungen, die sich vor oder nach dem zwölften Lebensmonat ohne Kardiomyopathie mit proximaler Muskelschwäche und Ateminsuffizienz manifestieren Insuffizienz.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=365

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GAA	rs121907937	GG
GAA	rs28937909	GG
GAA	rs121907938	CC
GAA	rs121907942	CC
GAA	rs121907943	CC
GAA	rs398123169	GG
GAA	rs369532274	CC
GAA	rs398123174	TT
GAA	rs370950728	GG
GAA	rs140826989	GG
GAA	rs374143224	GG
GAA	rs1800312	GG
GAA	rs779556619	TT
GAA	rs142752477	GG

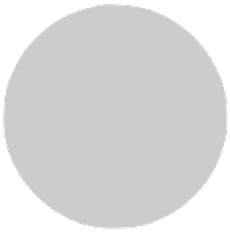
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-rezessive

Es handelt sich um eine seltene hepatorenale fibrozystische Erkrankung genetischen Ursprungs, die durch eine zystische Dilatation und Ektasie der Nierensammeltubuli gekennzeichnet ist, die mit einer Fehlbildung der Duktusplatte der Leber einhergeht und zu einer kongenitalen Leberfibrose führt. Die klinische Präsentation, die sich typischerweise in utero oder bei der Geburt manifestiert, ist variabel und umfasst in den schwersten Fällen Potter-Sequenz, Oligohydramnion, pulmonale Hypoplasie und massiv vergrößerte echogene Nieren.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=731

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs148617572	GG
LOC1053	rs201082169	GG
PKHD1	rs398124476	CC
PKHD1	rs398124478	GG
PKHD1	rs398124480	GG
PKHD1	rs398124503	GG
PKHD1	rs146649803	CC
PKHD1	rs727504089	GG
PKHD1	rs786204688	GG
PKHD1	rs773136605	CC
PKHD1	rs794727566	AA
PKHD1	rs748365248	CC
PKHD1	rs180675584	CC
PKHD1	rs369925690	TT
PKHD1	rs759851475	CC
PKHD1	rs1240212722	TT

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Epidermolysis bullosa, dystrophe, generalisierte, autosomal-dominante

Die generalisierte dominante dystrophe Epidermolysis bullosa (DDEB-gen), ein Subtyp der dystrophen Epidermolysis bullosa (DEB,), wurde früher als DDEB, Pasini- bzw. Cockayne-Touraine-Typ bezeichnet und ist gekennzeichnet durch generalisierte Blasenbildung, Milienbildung, atrophe Narbenbildung und dystrophe Nägel.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL7A1	rs121912836	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231568

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe, rezessive

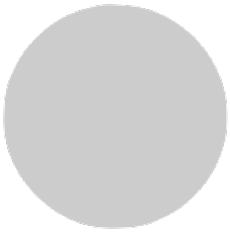
Die inverse Variante der dystrophen Epidermolysis bullosa (RDEB-I), ein seltener Subtyp der dystrophen Epidermolysis bullosa (DEB,), ist gekennzeichnet durch Blasenbildungen und Erosionen, die primär auf intertriginöse Hautbereiche, den Halsansatz, den oberen Rücken und den lumbosakralen Bereich beschränkt sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL7A1	rs121912839	CC
COL7A1	rs121912847	GG
COL7A1	rs121912849	GG
COL7A1	rs121912852	GG
COL7A1	rs121912854	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79409

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Epidermolysis bullosa, dystrophe pruriginöse

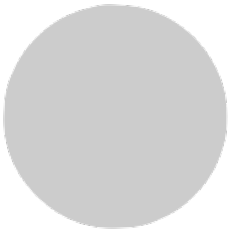
Die dystrophe pruriginöse Epidermolysis bullosa, ein seltener Subtyp der dystrophen Epidermolysis bullosa (DEB,), ist gekennzeichnet durch generalisierte oder lokalisierte Hautläsionen, die mit schwerem, aber behandelbarem Pruritus verbunden sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL7A1	rs121912855	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89843

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Junktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie

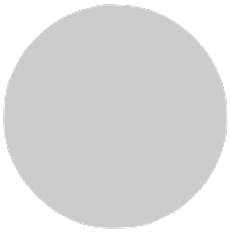
Die Junktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie (JEB-PA) ist ein schwerer Subtyp der Junktionalen Epidermolysis bullosa (JEB;) und gekennzeichnet durch generalisierte Blasenbildung bei der Geburt, angeborene Atresie des Pylorus und selten auch anderer Bereiche des Gastrointestinaltraktes.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ITGB4	rs80338755	GG
ITGB4	rs147222357	GG
ITGB4	rs121912467	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79403

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intermediäre Epidermolysis bullosa simplex mit Kardiomyopathie

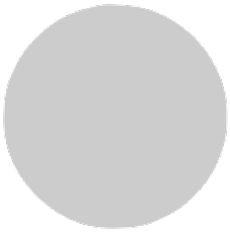
Eine seltene, vererbte Epidermolysis bullosa, die durch Aplasia cutis congenita an den Extremitäten gekennzeichnet ist und Hypopigmentierung und Atrophie in einem wirbelnden Muster hinterlässt. Die generalisierte Blasenbildung bleibt im Kindesalter bestehen und heilt mit Haut- und Follikelatrophie, linearen und sternförmigen Narben und Hypopigmentierung ab. Mit zunehmendem Alter nimmt die Brüchigkeit der Haut ab. Erwachsene Patienten weisen Dyspigmentierung und Atrophie der Haut, Narben, follikuläre Atrophodermie, spärliche Körperbehaarung, fortschreitende diffuse Alopezie der Kopfhaut, diffuse palmoplantare Keratodermie und Nagelveränderungen auf. Eine dilatative Kardiomyopathie mit Herzinsuffizienz erschwert den Krankheitsverlauf im jungen Erwachsenenalter oder später und kann tödlich verlaufen. Ultrastrukturell erscheint die intraepidermale Spaltung auf der Ebene der basalen Keratinozyten, oberhalb der Hemidesmosomen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KLHL24	rs886037957	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508529

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Epidermolysis bullosa simplex, generalisierte schwere

Die Epidermolysis bullosa simplex, Typ Dowling-Meara (EBS-DM) ist der basale Subtyp der Epidermolysis bullosa simplex (EBS;) und gekennzeichnet durch generalisierte Bläschen und bogenförmig oder in Gruppen angeordnete kleine Blasen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KRT14	rs60399023	GG
KRT14	rs58330629	CC
KRT14	rs60171927	TT
KRT14	rs61027685	CC
KRT5	rs57599352	AA
KRT5	rs59115483	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79396

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Epidermolysis bullosa simplex, generalisierte intermediäre, autosomal-dominante

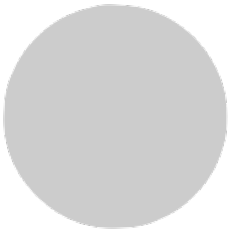
Die Non-Dowling-Meara generalisierte Epidermolysis bullosa simplex, früher als Epidermolysis bullosa simplex Typ Köbner (EBS-K) bekannt, ist ein generalisierter basaler Subtyp der Epidermolysis bullosa simplex (EBS;) und gekennzeichnet durch nicht-herpetiforme Blasen und Erosionen, die besonders an Stellen mit Reibung auftreten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KLHL24	rs886037957	GG
KLHL24	rs886037956	AA
KRT14	rs58380626	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79399

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Temporallappen-Epilepsie, laterale, autosomal-dominante

Eine seltene, genetisch bedingte, familiäre partielle Epilepsieerkrankung, die durch fokale Anfälle in Verbindung mit ausgeprägten iktalen Hörsymptomen und/oder rezeptiver Aphasie gekennzeichnet ist, bei zwei oder mehr Familienmitgliedern auftritt und einen relativ harmlosen Verlauf aufweist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs119488099	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101046

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Myoklonusepilepsie, juvenile

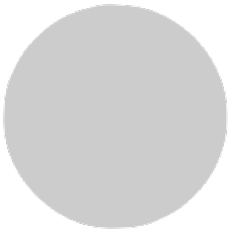
Die Juvenile Myoklonusepilepsie ist das häufigste Syndrom einer hereditären idiopathischen generalisierten Epilepsie. Charakteristisch sind (i) myoklonische Zuckungen der oberen Gliedmaßen beim Aufwachen, (ii) in der Adoleszenz auftretende generalisierte tonisch-klonische Krämpfe, die durch Schlafentzug, Alkohol und kognitive Aktivitäten ausgelöst werden und (iii) in 30% der Fälle typische Absencen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EFHC1	rs796052414	CC
GABRA1	rs796052488	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=307

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 6

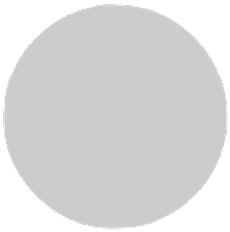
Eine seltene, genetisch bedingte neurologische Erkrankung, die durch früh einsetzende, fortschreitende Ataxie in Verbindung mit myoklonischen Anfällen (häufig verbunden mit anderen Anfallstypen wie generalisierten tonisch-klonischen Anfällen, Absence- und Drop-Attacken), Skoliose unterschiedlicher Schwere, Areflexie und erhöhtem Kreatinkinase-Serum gekennzeichnet ist Niveaus und relativer Erhalt der kognitiven Funktion bis zum späten Krankheitsverlauf.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GOSR2	rs387906881	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=280620

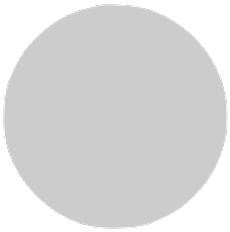
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Benigne familiäre Neugeborenenepilepsie

Die Benigne Familiäre Neugeborenenepilepsie (BFNE) ist eine seltene genetisch bedingte Form der Epilepsie, die durch das Auftreten von nicht-fiebrigen Krämpfen in den ersten Lebenstagen bei sonst gesunden Neugeborenen gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1949

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KCNQ2	rs118192226	GG
KCNQ2	rs118192208	CC
KCNQ2	rs118192216	CC
KCNQ2	rs796052619	GG
KCNQ2	rs1057516121	CC
KCNQ2	rs118192194	GG
KCNQ2	rs796052615	TT
KCNQ2	rs864321712	GG
KCNQ3	rs796052678	GG
KCNQ3	rs796052675	GG
LOC1053	rs118192234	CC
LOC1053	rs118192235	CC
LOC1053	rs759584387	GG
LOC1053	rs796052650	GG
LOC1053	rs1057516123	TT

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Multiple selbstheilende squamöse Epitheliome

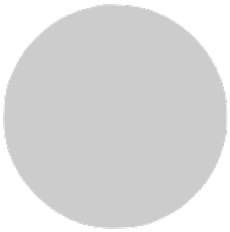
Das multiple selbstheilende Plattenepithelkarzinom (auch bekannt als Ferguson-Smith-Krankheit (FSD)) ist ein seltenes vererbtes Hautkrebssyndrom, das durch die Entwicklung mehrerer lokal invasiver Hauttumoren gekennzeichnet ist, die Keratoakanthomen im Gesicht und an den Gliedmaßen ähneln und in der Regel nach mehrmonatiger Behandlung spontan abheilen narbenartige Narben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TGFBR1	rs387906697	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65748

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Tschuwaschische Erythrozytose

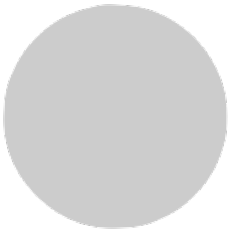
Die Chuvash-Erythrozytose ist eine seltene, genetische, angeborene sekundäre Polyzythämie-Erkrankung, die durch erhöhte Hämoglobin-, Hämatokrit- und Erythropoetin-Serumspiegel sowie eine normale Sauerstoffaffinität gekennzeichnet ist und sich normalerweise mit Kopfschmerzen, Schwindel, Atemnot und/oder Fülle äußert. Bei Patienten besteht ein erhöhtes Risiko für Blutungen, Thrombosen und einen frühen Tod.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
VHL	rs104893830	GG
VHL	rs28940301	CC
VHL	rs869025636	GG
VHL	rs5030812	AA
VHL	rs786202787	AA
VHL	rs28940297	TT
VHL	rs5030821	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs1352275281	GG
VHL	rs869025622	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=238557

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Supravalvuläre Aortenstenose

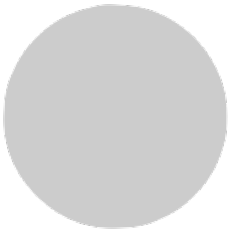
Eine seltene Aortenfehlbildung, die durch eine Verengung des Aortenlumens (in der Nähe seines Ursprungs) gekennzeichnet ist, die mit einer Stenose anderer Arterien (Lungenarterienast, Koronararterien) einhergeht oder nicht. Diese Verengung der Aorta oder der Lungenäste kann den Blutfluss behindern und zu Herzgeräuschen und ventrikulärer Hypertrophie führen (linker Ventrikel bei Beteiligung der Aorta, rechter Ventrikel bei Beteiligung der Lungenarterie).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ELN	rs137854452	CC
ELN	rs397516433	CC
ELN	rs727503027	AA
ELN	rs727503029	GG
ELN	rs863223518	TT
ELN	rs200862792	GG
ELN AS1	rs137854453	CC
ELN AS1	rs727503033	TT
ELN AS1	rs727503035	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3193

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dehydrierte hereditäre Stomatozytose

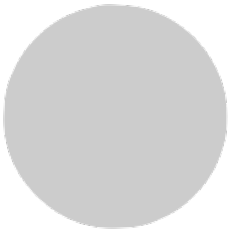
Die dehydrierte hereditäre Stomatozytose (DHS) ist eine seltene hämolytische Anämie, die durch eine verminderte osmotische Fragilität der roten Blutkörperchen aufgrund eines Defekts in der Kationenpermeabilität gekennzeichnet ist, was zu einer Dehydrierung der roten Blutkörperchen und einer leichten bis mittelschweren kompensierten Hämolyse führt. Manchmal wird Pseudohyperkaliämie (Verlust von Kaliumionen aus roten Blutkörperchen bei Lagerung bei Raumtemperatur) beobachtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PIEZO1	rs587776989	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3202

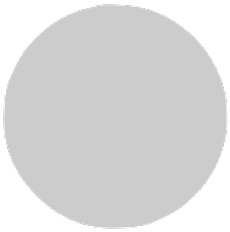
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Phenylketonurie

Die Phenylketonurie (PKU) ist der häufigste angeborene Defekt im Stoffwechsel der Aminosäuren und gekennzeichnet durch schwere geistige Behinderung der unbehandelten Patienten.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=716

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PAH	rs5030861	CC
PAH	rs5030858	GG
PAH	rs62642936	AA
PAH	rs62508698	CC
PAH	rs76296470	GG
PAH	rs5030849	CC
PAH	rs62516151	GG
PAH	rs5030847	GG
PAH	rs62514891	TT
PAH	rs5030843	CC
PAH	rs5030846	GG
PAH	rs5030851	GG
PAH	rs62514927	TT
PAH	rs62508588	CC
PAH	rs79931499	CC
PAH	rs5030860	TT
PAH	rs62514907	CC
PAH	rs62516095	GG
PAH	rs62514952	CC
PAH	rs62514953	GG
PAH	rs5030852	CC
PAH	rs118203921	GG
PAH	rs78655458	AA
PAH	rs62642926	GG
PAH	rs5030855	CC
PAH	rs5030841	AA
PAH	rs62514934	TT
PAH	rs5030850	GG
PAH	rs5030859	CC
PAH	rs62642933	AA
PAH	rs62508646	AA

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Vorhofflimmern, familiäres

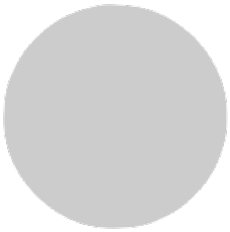
Familiäres Vorhofflimmern ist eine seltene, genetisch heterogene Herzerkrankung, die durch eine unregelmäßige Aktivierung der Vorhöfe mit unregelmäßiger ventrikulärer Reaktion bei verschiedenen Mitgliedern einer Familie gekennzeichnet ist. Sie kann asymptomatisch sein oder mit Herzklopfen, Dyspnoe und Benommenheit einhergehen. Begleitende Rhythmusstörungen und Kardiomyopathien werden häufig berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KCNQ1	rs199472705	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=334

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kammerflimmern, idiopathisches (nicht Brugada-Typ)

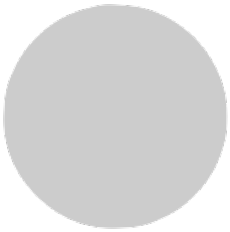
Eine seltene, genetisch bedingte Herzrhythmusstörung, die durch Kammerflimmern gekennzeichnet ist, ohne dass eine strukturelle oder funktionelle Herzerkrankung oder bekannte Repolarisationsstörungen vorliegen. Das Vorhandensein von J-Wellen ist mit einem höheren Risiko für nächtliches Kammerflimmern und einem höheren Risiko eines erneuten Auftretens verbunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CACNA1	rs587782933	GG
SCN5A	rs137854604	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228140

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Extraokuläre Muskelfibrose, kongenitale

Eine seltene syndromale Erkrankung mit Strabismus, die durch eine angeborene, nicht fortschreitende Ophthalmoplegie gekennzeichnet ist, die den Okulomotorik- und/oder Trochlea-Kern/Nerv und ihre innervierten Muskeln betrifft. Die Patienten leiden an einer abnormalen Ruheposition der Augen (in den meisten Fällen infraduziert und exotrop), einer Einschränkung des vertikalen und horizontalen Blicks, einer Beeinträchtigung des binokularen Sehens, einer Amblyopie, einer ein- oder beidseitigen Blepharoptose und einer kompensatorischen abnormalen Kopfhaltung. Zu den extraokularen Manifestationen zählen unter anderem geistige Behinderung, periphere Neuropathie und Skelettanomalien.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KIF21A	rs121912585	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=45358

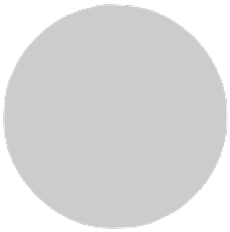
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mukoviszidose

Eine seltene, genetisch bedingte Lungenerkrankung, die durch Schweiß, zähe Schleimsekrete gekennzeichnet ist und Multisystemerkrankungen, chronische Infektionen der Lunge, massiven Durchfall und Kleinwuchs verursacht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=586

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CFTR	rs113993958	GG
CFTR	rs78655421	GG
CFTR	rs77932196	GG
CFTR	rs76713772	GG
CFTR	rs80055610	GG
CFTR	rs121908755	GG
CFTR	rs121909005	TT
CFTR	rs121908758	CC
CFTR	rs75527207	GG
CFTR	rs74597325	CC
CFTR	rs75549581	GG
CFTR	rs76649725	CC
CFTR	rs267606722	GG
CFTR	rs77010898	GG
CFTR	rs80034486	CC
CFTR	rs74767530	CC
CFTR	rs387906362	AA
CFTR	rs121909011	CC
CFTR	rs121909012	CC
CFTR	rs121909013	GG
CFTR	rs75961395	GG
CFTR	rs79850223	CC
CFTR	rs121909019	GG
CFTR	rs143570767	GG
CFTR	rs78194216	CC
CFTR	rs75039782	CC
CFTR	rs77902683	GG
CFTR	rs121908748	GG
CFTR	rs141158996	GG
CFTR	rs121908766	CC
CFTR	rs387906369	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Phokomelie Typ Schinzel

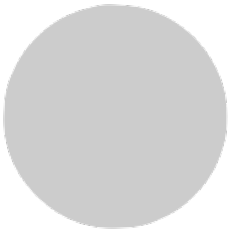
Das Schinzel-Phokomelie-Syndrom, auch Gliedmaßen-/Beckenhypoplasie/Aplasie-Syndrom genannt, ist durch Skelettfehlbildungen gekennzeichnet, die die Elle, Beckenknochen, Wadenbeine und Oberschenkelknochen betreffen. Da der Phänotyp dem des als Al-Awadi/Raas-Rothschild-Syndrom bekannten Fehlbildungssyndroms ähnelt, wird angenommen, dass es sich um dieselbe Störung handelt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
WNT7A	rs387907231	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2879

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hämochromatose Typ 1, symptomatische Form

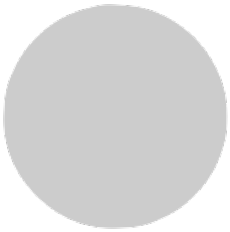
Die symptomatische Form der Hämochromatose Typ 1 ist eine seltene, erbliche Hämochromatose, die durch eine falsch regulierte intestinale Eisenabsorption gekennzeichnet ist, die zu einer übermäßigen Eisenspeicherung in verschiedenen Organen führt und sich mit einer Vielzahl von Anzeichen und Symptomen äußert, darunter Bauchschmerzen, Schwäche, Lethargie, Gewichtsverlust, erhöhte Aminotransferase-Spiegel im Serum, Zunahme der Hautpigmentierung und/oder Arthropathie in den Metacarpophalangealgelenken. Weitere häufig damit verbundene Manifestationen sind Hepatomegalie, Zirrhose, Leberfibrose, hepatozelluläres Karzinom, restriktive Kardiomyopathie und/oder Diabetes mellitus.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HFE AS1	rs146519482	GG
TFR2	rs786204108	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=465508

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Fukosidose

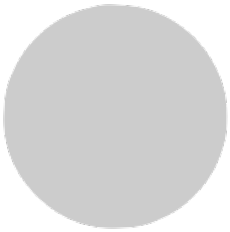
Fucosidose ist eine äußerst seltene lysosomale Speicherstörung, die durch einen sehr variablen Phänotyp gekennzeichnet ist und häufige Manifestationen wie neurologische Verschlechterung, grobe Gesichtszüge, Wachstumsverzögerung und wiederkehrende sinopulmonale Infektionen sowie Krampfanfälle, Viszeromegalie, Angiokeratome und Dysostose aufweist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FUCA1	rs794727774	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=349

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Fundus albipunctatus

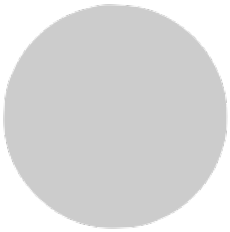
Fundus albipunctatus ist eine seltene, genetisch bedingte Netzhautdystrophie, die durch das Vorhandensein zahlreicher kleiner, runder, gelblich-weißer Netzhautläsionen gekennzeichnet ist, die über die gesamte Netzhaut verteilt sind, aber die Fovea verschonen. Die Patienten präsentieren sich im Kindesalter mit nicht-progressiver Nachtblindheit mit verlängerten Zapfen- und Stäbchenadaptationszeiten. Die Makula kann betroffen sein oder auch nicht, was zu einer Abnahme der zentralen Sehschärfe mit dem Alter führen kann.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BLOC1S1	rs62638191	GG
BLOC1S1	rs62638193	GG
BLOC1S1	rs774122562	GG
RLBP1	rs137853290	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227796

Erbliche Krankheiten (Genetik)

GM1-Gangliosidose

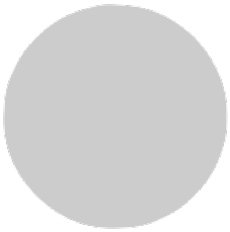
Die GM1-Gangliosidose ist eine seltene lysosomale Speicherkrankheit. Sie ist biochemisch gekennzeichnet durch einen Beta-Galaktosidase -Mangel und klinisch durch einen weiten Bereich unterschiedlicher neuro-viszeraler, ophthalmologischer und dysmorpher Symptome und Zeichen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GLB1	rs28934274	CC
GLB1	rs72555366	GG
GLB1	rs72555392	CC
GLB1	rs192732174	GG
GLB1	rs794727165	GG
LOC1079	rs72555391	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=354

Erbliche Krankheiten (Genetik)

GCS1-CDG

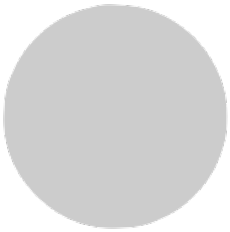
MOGS-CDG ist eine Form angeborener Störungen der N-verknüpften Glykosylierung, die durch generalisierte Hypotonie, kraniofaziale Dysmorphie (prominenter Hinterkopf, kurze Lidspalten, lange Wimpern, breite Nase, hochgewölbter Gaumen, Retrognathie), hypoplastische Genitalien, Krampfanfälle, Schwierigkeiten beim Füttern, Hypoventilation, schwere Hypogammaglobulinämie mit generalisiertem Ödem und erhöhte Resistenz gegen bestimmte Virusinfektionen (insbesondere gegen umhüllte Viren). Die Krankheit wird durch Mutationen mit Funktionsverlust im Gen MOGS(2p13.1) verursacht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MOGS	rs587777323	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79330

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Glaukom, juveniles

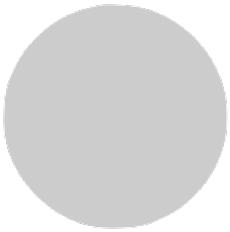
Das juvenile Glaukom (JG) ist ein seltenes autosomal-dominant vererbtes Offenwinkelglaukom, das charakterisiert ist durch frühen Beginn, starke und schnell verlaufende Erhöhung des Augeninnendrucks mit Exkavation des Sehnerven und erheblicher Einschränkung der Sehkraft, wenn es unbehandelt bleibt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MYOC	rs74315330	GG
MYOC	rs74315329	GG
MYOC	rs74315334	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98977

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hawkinsinurie

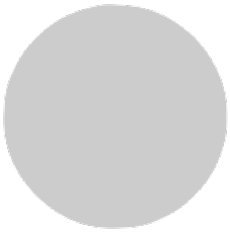
Hawkinsinurie ist eine angeborene Störung des Tyrosinstoffwechsels, die durch Gedeihstörungen, anhaltende metabolische Azidose, feines und spärliches Haar und die Ausscheidung des ungewöhnlichen zyklischen Aminosäuremetaboliten Hawkinsin ((2-l-Cystein-S-yl, 4-Dihydroxycyclohex-) gekennzeichnet ist. 5-en-1-yl) essigsäure) im Urin.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TIALD	rs367674632	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2118

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hämochromatose Typ 2

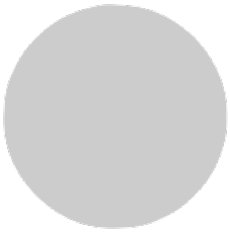
Die Hämochromatose Typ 2 (juveniler Typ) ist die früh beginnende und schwerste Form der Hereditären Hämochromatose (HH;), einer Gruppe genetisch determinierter Krankheiten mit exzessiver Eisenspeicherung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HJV	rs74315323	GG
HJV	rs28940586	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79230

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hämophilie A, milde

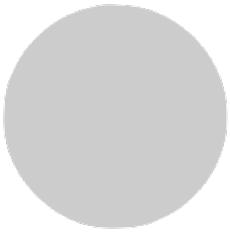
Die leichte Hämophilie A ist eine Form der Hämophilie A , die durch einen geringen Mangel an Faktor VIII gekennzeichnet ist, der zu abnormalen Blutungen infolge kleinerer Verletzungen oder nach einer Operation oder Zahnextraktion führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
F8	rs137852355	GG
F8	rs28935499	CC
F8	rs137852382	AA
F8	rs137852403	CC
F8	rs137852428	GG
F8	rs137852439	GG
F8	rs137852459	TT
F8	rs137852464	GG
F9	rs137852253	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169808

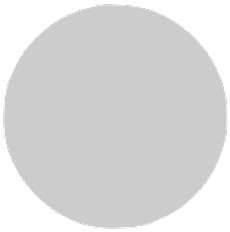
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hämophilie B, leichte

Die leichte Hämophilie B ist eine Form der Hämophilie B , die durch einen geringen Mangel an Faktor IX gekennzeichnet ist, der zu abnormalen Blutungen infolge kleinerer Verletzungen oder nach einer Operation oder Zahnextraktion führt.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169799

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
F8	rs139526001	TT
F9	rs137852227	CC
F9	rs137852228	GG
F9	rs137852232	CC
F9	rs137852233	GG
F9	rs137852237	CC
F9	rs137852238	GG
F9	rs137852248	CC
F9	rs137852240	CC
F9	rs137852241	GG
F9	rs137852249	GG
F9	rs137852250	CC
F9	rs137852254	CC
F9	rs137852257	GG
F9	rs137852258	CC
F9	rs137852259	GG
F9	rs137852261	CC
F9	rs137852268	TT
F9	rs137852271	GG
F9	rs137852272	CC
F9	rs137852275	GG
F9	rs387906481	TT
F9	rs137852247	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hepatoblastom

Ein bösartiger Lebertumor, der typischerweise bei Kindern auftritt und meist in einer ansonsten gesunden Leber entsteht. Die häufigsten Anzeichen sind ein aufgeblähter Bauch und eine Masse im Bauchraum. Manchmal leiden Patienten unter Appetitlosigkeit, Gewichtsverlust und Müdigkeit. Die meisten HBL treten sporadisch auf, einige Fälle sind jedoch mit genetischen Faktoren verbunden, insbesondere mit Überwucherungssyndromen wie dem Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS) oder Hemihypertrophie und der familiären adenomatösen Polyposis (FAP).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TP53	rs121912656	CC
TP53	rs397516436	GG
TP53	rs148924904	TT
TP53	rs587782177	CC
TP53	rs876660754	CC
TP53	rs876658468	GG
TP53	rs138729528	GG
TP53	rs1057519975	AA
TP53	rs1057519983	AA
TP53	rs1057520007	TT
TP53	rs530941076	AA
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs1057519747	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=449

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hepatoenzephalopathie durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 1

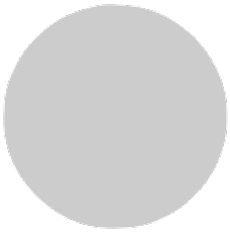
Eine seltene, vererbte mitochondriale Störung aufgrund eines Defekts in der mitochondrialen Proteinsynthese. Charakteristische Merkmale sind intrauterine Wachstumsverzögerung, metabolische Dekompensation mit rezidivierendem Erbrechen, persistierende schwere Laktatazidose, Enzephalopathie, Krampfanfälle, Gedeihstörung, schwere globale Entwicklungsverzögerung, schlechter Augenkontakt, schwere muskuläre Hypotonie oder axiale Hypotonie mit Gliedmaßenhypertonie, Hepatomegalie und/oder Leberdysfunktion und/oder Leberversagen, was in schweren Fällen zum Tod führt. Auffälligkeiten im Neuroimaging-Verfahren können eine Ausdünnung des Corpus callosum, Leukodystrophie, verzögerte Myelinisierung und eine Beteiligung der Basalganglien umfassen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GFM1	rs119470018	AA
GFM1	rs119470019	CC
GFM1	rs139430866	CC
GFM1	rs863224030	GG
GFM1	rs863224032	CC
GFM1	rs201408725	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137681

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii

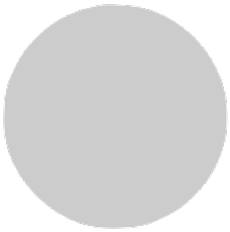
Ein angeborener, Dieser Subtyp stellt das schwere Ende des L1-Syndrom-Spektrums dar und ist mit einer schlechten Prognose verbunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
L1CAM	rs137852520	CC
L1CAM	rs137852522	GG
L1CAM	rs797044787	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2182

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hb-Bart´s Hydrops fetalis-Syndrom

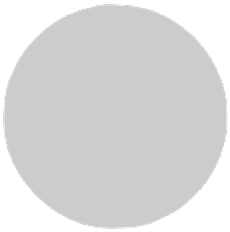
Der Hb Bart-Hydrops fetalis ist die schwerste Form der Alpha-Thalassämie und fast immer letal. Kennzeichnend sind in der fötalen Phase beginnendes generalisiertes Ödem, Pleura- und Perikardergüsse und schwere hypochrome Anämie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GUSB	rs786205674	TT
GUSB	rs786205671	CC
GUSB	rs786205673	GG
LOC1027	rs786205667	AA
NEB	rs769345284	GG
THSD1	rs9536062	CG
THSD1	rs786205669	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163596

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität

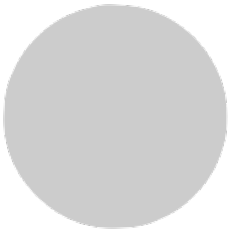
Die Phosphoribosylpyrophosphat (PRPP)-Synthetase-Überaktivität ist eine X-chromosomal vererbte Erkrankung des Purinstoffwechsels, welche mit Hyperurikämie und Hyperurikosurie verbunden ist. Es gibt zwei Formen der Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität: die schwere Verlaufsform mit einem frühzeitigen Beginn ist durch Gicht, Urolithiasis und Anomalien der Gehirnentwicklung gekennzeichnet (schwere PRPP-Synthetase-Überaktivität). Die leichte Form mit späterem Beginn zeigt keine neurologische Beteiligung (milde PRPP-Synthetase-Überaktivität) .

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PRPS1	rs137852540	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3222

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ 1

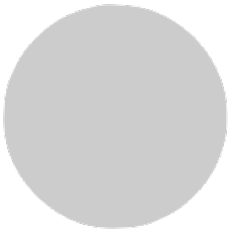
Eine seltene erbliche, durch Glukokortikoide behebbare Form des primären Aldosteronismus (PA), die durch früh einsetzende Hypertonie, Hyperaldosteronismus, variable Hypokaliämie, niedrige Plasma-Renin-Aktivität (PRA) und abnormale Produktion von 18-Oxocortisol und 18-Hydroxycortisol gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CYP11B1	rs193922538	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=403

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Transiente neonatale Hyperbilirubinämie, familiäre Form

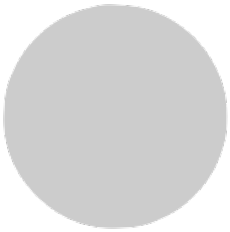
Eine seltene genetische Lebererkrankung, die durch einen sehr hohen Bilirubinspiegel im Serum bei Neugeborenen gekennzeichnet ist und sich in den ersten Lebenstagen klinisch als Gelbsucht äußert. Der Zustand löst sich normalerweise von selbst auf, obwohl er in einigen Fällen zu einem Kernikterus mit entsprechenden Symptomen führen kann (unter anderem Lethargie, hohes Weinen, Hypotonie, fehlende Reflexe, Erbrechen oder Krampfanfälle), was zu einer chronischen Behinderung führen kann auch Tod.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MROH2A	rs34993780	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2312

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber

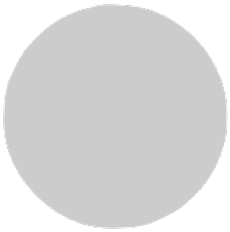
Die Hyperimmunglobulinämie mit periodischem Fieber (HIDS) ist eine seltene autoinflammatorische Krankheit und gekennzeichnet durch periodische Attacken mit Fieber und systemischen Entzündungsreaktionen (zervikale Lymphadenopathie, Leibschmerzen, Erbrechen, Diarrhoe, Arthralgie, Hautveränderungen).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MVK	rs104895304	TT
MVK	rs104895300	CC
MVK	rs104895360	CC
MVK	rs104895382	TT
MVK	rs104895298	GG
MVK	rs104895311	GG
MVK	rs104895332	TT
MVK	rs104895366	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=343

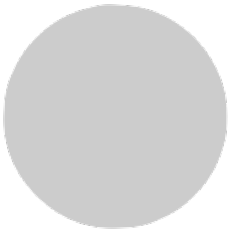
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hyperinsulinismus durch SUR1-Mangel, autosomal-dominanter

Eine Form des Diazoxid-empfindlichen diffusen Hyperinsulinismus (DHI), die durch hypoglykämische Episoden gekennzeichnet ist, die normalerweise mild sind, im Säuglingsalter nicht entdeckt werden und normalerweise eine gute klinische Reaktion auf Diazoxid zeigen. Der autosomal-dominante Hyperinsulinismus aufgrund eines SUR1-Mangels weist im Vergleich zu dem Phänotyp, der aus rezessiven K-ATP-Mutationen (rezessive Formen des Diazoxid-resistenten Hyperinsulinismus) resultiert, normalerweise einen milderen Phänotyp auf.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=276575

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCC8	rs28936370	CC
ABCC8	rs28938469	GG
ABCC8	rs137852671	CC
ABCC8	rs137852672	AA
ABCC8	rs193922402	GG
ABCC8	rs193922405	CC
ABCC8	rs541269678	GG
ABCC8	rs570388861	GG
ABCC8	rs797045211	CC
ABCC8	rs797045207	CC
ABCC8	rs797045206	AA
ABCC8	rs797045213	TT
ABCC8	rs761749884	CC
ABCC8	rs797045208	AA
ABCC8	rs773306994	CC
ABCC8	rs139328569	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hyperinsulinismus durch INSR-Mangel

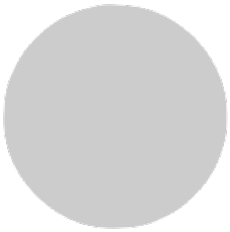
Die Hyperinsulinämische Hypoglykämie durch INSR-Mangel ist eine sehr seltene, autosomal-dominant vererbte Form von familiärem Hyperinsulinismus. In der einzigen bisher beschriebenen Familie ist sie klinisch gekennzeichnet durch postprandiale Hypoglykämie, Nüchtern-Hyperinsulinämie und im Serum erhöhtes Insulin/C-Peptid-Verhältnis. Das Erkrankungsalter ist variabel.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
INSR	rs797045624	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263458

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Endostale Hyperostose, Typ Worth

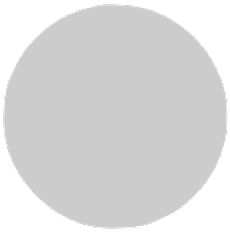
Die autosomal-dominante Osteosklerose vom Worth-Typ ist eine sklerosierende Knochenerkrankung, die durch eine allgemeine Verdichtung des Skeletts, insbesondere des Schädelgewölbes und der Röhrenknochen, gekennzeichnet ist und nicht mit einem erhöhten Frakturrisiko verbunden ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LRP5	rs121908670	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2790

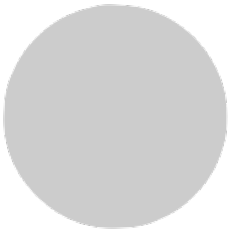
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hyperoxalurie, primäre

Die Primäre Hyperoxalurie ist eine seltene Störung des Glykoxylat-Stoffwechsels. Sie ist gekennzeichnet durch einen Oxalatüberschuss. Die daraus resultierenden Symptome reichen von gelegentlichen Nierensteinen über rezidivierende Nephrolithiasis und Nephrokalzinose bis zu terminaler Nierenerkrankung und systemischer Oxalose. Die ersten Symptome können von der Neugeborenenzeit bis hin zum Erwachsenenalter auftreten. Die Erkrankung wird in drei unterschiedliche Typen aufgeteilt: Primäre Hyperoxalurie Typ 1, Typ 2 und Typ 3 (siehe jeweils dort).

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=416

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AGXT	rs121908520	TT
AGXT	rs121908521	CC
AGXT	rs121908522	GG
AGXT	rs121908523	GG
AGXT	rs121908524	TT
AGXT	rs121908525	TT
AGXT	rs121908526	CC
AGXT	rs121908527	GG
AGXT	rs121908530	GG
AGXT	rs121908529	GG
AGXT	rs180177238	CC
AGXT	rs180177157	CC
AGXT	rs180177168	GG
AGXT	rs180177195	TT
AGXT	rs180177197	TT
AGXT	rs180177207	GG
AGXT	rs180177227	GG
AGXT	rs180177253	CC
AGXT	rs180177259	GG
AGXT	rs180177267	GG
AGXT	rs180177156	GG
AGXT	rs180177225	CC
AGXT	rs180177298	GG
AGXT	rs796052064	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hyperparathyreoidismus, familiär isolierter (FIHPT)

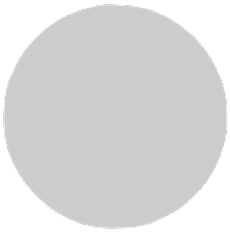
Eine seltene, erbliche, familiäre primäre Hyperparathyreoidismus-Erkrankung, die durch primären Hyperparathyreoidismus aufgrund einzelner oder mehrerer Nebenschilddrüsentumoren bei mindestens zwei Verwandten ersten Grades gekennzeichnet ist, ohne dass Hinweise auf andere endokrine Störungen, Tumoren und/oder systemische Manifestationen vorliegen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GCM2	rs104893960	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99879

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pulmonale arterielle Hypertonie, hereditäre

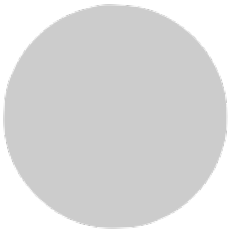
Die heritable pulmonal-arterielle Hypertonie (HPAH) ist eine Form der pulmonal-arteriellen Hypertonie (PAH,), die aufgrund von Mutationen in PAH-prädisponierenden Genen oder in einem familiären Kontext auftritt. HPAH ist durch einen erhöhten pulmonal-arteriellen Widerstand gekennzeichnet, der zu Rechtsherzversagen führt. HPAH ist progressiv und potenziell tödlich.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMAD9	rs397514716	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275777

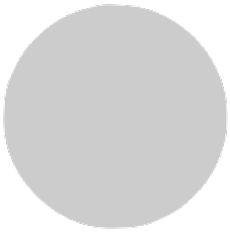
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Maligne Hyperthermie

Maligne Hyperthermie (MH) ist eine pharmakogenetische Erkrankung der Skelettmuskulatur, die sich als hypermetabolische Reaktion auf starke flüchtige Anästhesiegase wie Halothan, Sevofluran, Desfluran und das depolarisierende Muskelrelaxans Succinylcholin und selten auch auf Stress wie starke körperliche Betätigung und Hitze äußert.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=423

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RYR1	rs1801086	GG
RYR1	rs118192161	CC
RYR1	rs121918592	GG
RYR1	rs28933397	CC
RYR1	rs121918594	GG
RYR1	rs118192175	CC
RYR1	rs118192163	GG
RYR1	rs118192177	CC
RYR1	rs121918595	CC
RYR1	rs118192162	AA
RYR1	rs193922747	TT
RYR1	rs193922839	GG
RYR1	rs148399313	GG
RYR1	rs193922843	GG
RYR1	rs193922766	GG
RYR1	rs193922876	CC
RYR1	rs193922878	CC
RYR1	rs193922768	CC
RYR1	rs193922770	CC
RYR1	rs193922772	GG
RYR1	rs193922753	GG
RYR1	rs193922781	CC
RYR1	rs193922757	CC
RYR1	rs112563513	GG
RYR1	rs193922801	AA
RYR1	rs193922802	GG
RYR1	rs193922807	GG
RYR1	rs193922810	GG
RYR1	rs193922816	CC
RYR1	rs193922818	GG
RYR1	rs193922832	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypoaldosteronismus, familiärer

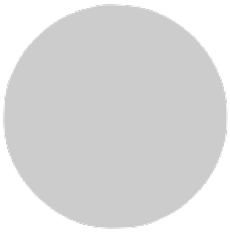
Ein seltener genetischer Hypoaldosteronismus, der sich typischerweise im Säuglingsalter manifestiert (frühzeitiger familiärer Hypoaldosteronismus) und als lebensbedrohliches Elektrolytungleichgewicht (Gedeihstörungen, wiederkehrendes Erbrechen und schwere Dehydrierung) auftritt. Eine Vorgeschichte von Fieber, Durchfall, Lethargie, geringer Gewichtszunahme und schlechter Ernährung seit der Geburt kann ebenfalls vorliegen. Ältere Personen (spät einsetzender familiärer Hypoaldosteronismus) sind weniger stark betroffen oder asymptomatisch.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CYP11B2	rs104894072	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=427

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypochondroplasie

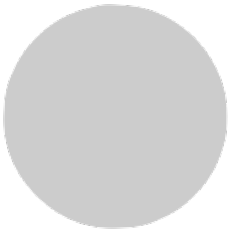
Eine primäre Knochendysplasie mit Mikromelie, die durch unverhältnismäßigen Kleinwuchs, leichte Lendenlordose und eingeschränkte Streckung der Ellenbogengelenke gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGFR3	rs77722678	AA
FGFR3	rs121913115	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=429

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypophosphatasie

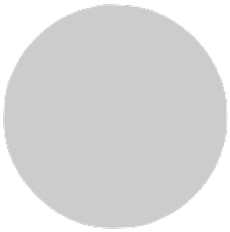
Eine seltene genetische Stoffwechselstörung, die durch eine verringerte Aktivität der unfraktionierten alkalischen Phosphatase (ALP) im Serum und verschiedene Symptome gekennzeichnet ist, von lebensbedrohlicher, stark beeinträchtigter Mineralisierung bei der Geburt bis hin zu Muskel-Skelett-Schmerzen im Erwachsenenalter.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ALPL	rs121918007	GG
ALPL	rs121918008	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypophosphatämie, X-chromosomale

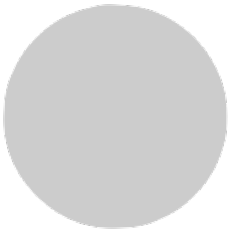
Die X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH) ist eine erbliche renale Phosphatverlusterkrankung, die durch Hypophosphatämie, Rachitis und/oder Osteomalazie und vermindertes Wachstum gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PHEX	rs193922454	TT
PHEX	rs193922455	GG
PHEX	rs193922458	GG
PHEX	rs193922459	GG
PTCHD1	rs193922457	GG
PTCHD1	rs875989883	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89936

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Primäre Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalzämie

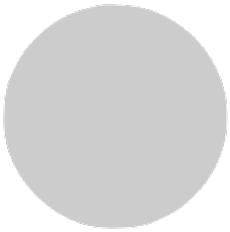
Primäre Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalzämie (PHSH) ist eine Form der familiären primären Hypomagnesiämie (FPH,), die durch schwere Hypomagnesiämie und sekundäre Hypokalzämie in Verbindung mit neurologischen Symptomen, einschließlich generalisierter Anfälle, Tetanie und Muskelkrämpfen, gekennzeichnet ist. PHSH kann tödlich sein oder zu chronischen irreversiblen neurologischen Komplikationen führen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TRPM6	rs869025214	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=30924

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Familiäre Hypomagnesiämie - Hyperkalziurie - Nephrokalzinose - Augenbeteiligung

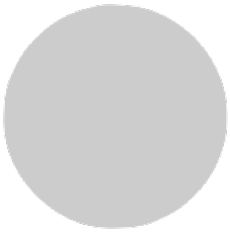
Die familiäre primäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose mit schwerer Augenbeteiligung (FHHNCOI) ist eine Form der familiären primären Hypomagnesiämie (FPH,), die durch übermäßigen Magnesium- und Kalzium-Nierenschwund, bilaterale Nephrokalzinose, fortschreitendes Nierenversagen und schwere Augenanomalien gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CLDN19	rs118203979	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2196

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypoplasie, fokale dermale

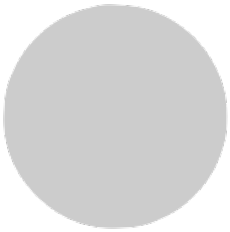
Eine seltene multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom, die durch Anomalien in ektodermalen und mesodermalen Geweben gekennzeichnet ist und sich klassischerweise in Hautanomalien, Gliedmaßendefekten, Augenfehlbildungen und leichten Gesichtsdysmorphien äußert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PORCN	rs267606973	GG
PORCN	rs137852218	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2092

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 10

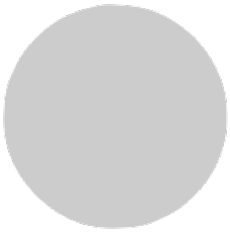
Die pontozerebelläre Hypoplasie Typ 10 ist ein seltener, genetisch bedingter Subtyp der pontozerebellären Hypoplasie, der durch schwere psychomotorische Entwicklungsverzögerung, fortschreitende Mikrozephalie, fortschreitende Spastik, Krampfanfälle und Hirnanomalien gekennzeichnet ist, die aus einer leichten Atrophie des Kleinhirns, der Pons und des Corpus callosum sowie einer kortikalen Atrophie mit verzögerter Myelinisierung bestehen. Patienten können dysmorphe Gesichtszüge (hochgewölbte Augenbrauen, hervorstehende Augen, lange Lidspalten und Wimpern, breite Nasenwurzel und hypoplastische Alae nasi) und eine axonale sensomotorische Neuropathie aufweisen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CLP1	rs587777616	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=411493

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2

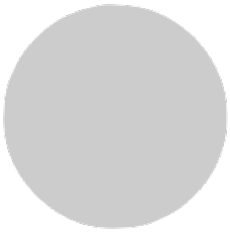
Eine seltene genetische Form der pontozerebellären Hypoplasie, die durch pontozerebelläre Hypoplasie und fortschreitende neokortikale Atrophie gekennzeichnet ist und sich klinisch durch unkoordiniertes Saugen und Schlucken sowie einen generalisierten Klonus beim Neugeborenen manifestiert. Im frühen Kindesalter kommt es zu Spastik, Chorea/Dyskinesie, Krampfanfällen und fortschreitender Mikrozephalie. Die freiwillige motorische Entwicklung fehlt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TSEN54	rs113994152	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2524

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 6

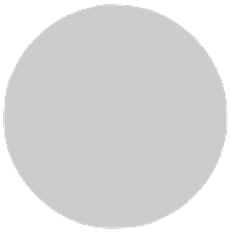
Eine seltene genetische Form der pontozerebellären Hypoplasie (PCH), die durch eine neokortikale und schwere Atrophie der Hirnrinde gekennzeichnet ist, die mit einer pontozerebellären Hypoplasie einhergeht, wobei Pons und Kleinhirn gleichermaßen betroffen sind. Klinisch manifestiert sich die Störung bei der Geburt durch Hypotonie, Klonus, epileptische Schluckstörungen und ab dem Säuglingsalter durch fortschreitende Mikrozephalie, Spastik und Laktatazidose.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RARS2	rs199835443	GG
RARS2	rs772887102	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166073

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 8

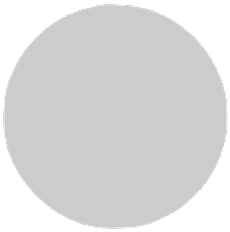
Die pontozerebelläre Hypoplasie Typ 8 (PCH8) ist eine neuartige, sehr seltene Form der pontozerebellären Hypoplasie , die klinisch durch fortschreitende Mikroenzephalie, Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme, schwere Entwicklungsverzögerung, obwohl das Gehen möglich ist, und Hypotonie, die häufig mit einem erhöhten Muskeltonus der unteren Extremitäten einhergeht, gekennzeichnet ist und tiefe Sehnenreflexe, Gelenkdeformitäten in den unteren Extremitäten und gelegentlich komplexe Anfälle. PCH8 wird durch eine Mutation mit Funktionsverlust im CHMP1A-Gen verursacht. Die MRT zeigt eine pontozerebelläre Hypoplasie mit gleichermaßen betroffenem Vermis und Hemisphären und einem leicht bis stark reduzierten Volumen der weißen Hirnsubstanz mit einem vollständig ausgebildeten, sehr dünnen Corpus callosum.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CHMP1A	rs397515426	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324569

Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale Nebennierenhypoplasie congenita

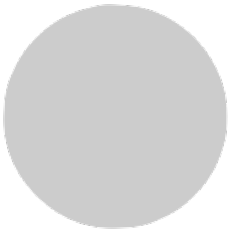
Eine seltene genetisch bedingte Nebennierenerkrankung, die durch primäre Nebenniereninsuffizienz (AI) und/oder hypogonadotropen Hypogonadismus (HH) gekennzeichnet ist. Bei männlichen Patienten kommt es typischerweise zu einer AI, die akut im Säuglingsalter oder schleichend im Kindesalter einsetzt. Zu den klinischen Merkmalen der AI gehören Hyperpigmentierung, Erbrechen, schlechte Ernährung, Gedeihstörung, Krampfanfälle, Gefäßkollaps und manchmal plötzlicher Tod. HH manifestiert sich später als verzögerte oder verzögerte Pubertät. In seltenen Fällen treten bei Patienten im frühen Erwachsenenalter Symptome mit verzögert einsetzender AI, partieller HH und/oder Unfruchtbarkeit auf. Histologisch fehlt den Nebennieren die permanente adulte kortikale Zone. Die übrigen Zellen sind größer als fetale Nebennierenzellen („zytomegalie") und enthalten charakteristische Kerneinschlüsse.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NR0B1	rs104894892	GG
NR0B1	rs104894894	GG
NR0B1	rs132630327	CC
NR0B1	rs386134262	AA
NR0B1	rs386134263	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95702

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Sehnerv-Hypoplasie/Aplasie, isolierte

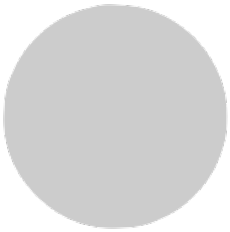
Eine seltene genetische Erkrankung des Sehnervs, die durch eine Sehbehinderung oder Blindheit gekennzeichnet ist, die auf eine unterschiedlich ausgeprägte Unterentwicklung des Sehnervs oder sogar ein völliges Fehlen des Sehnervs, der Ganglienzellen und der zentralen Netzhautgefäße zurückzuführen ist. Es kann einseitig sein, typischerweise bei ansonsten normaler Gehirnentwicklung, oder bilateral mit begleitenden schweren und weit verbreiteten angeborenen Fehlbildungen des Zentralnervensystems.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PAX6	rs121907924	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137902

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypothyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen

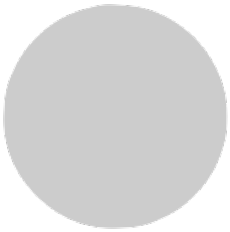
Die durch Mutationen des Rezeptors des schilddüsen-stimulierenden Hormons (Thyreotropin, TSH) verursachte Hypothyreose ist ein Typ von primärer kongenitaler Hypothyreose , einem von Geburt an bestehendem permanentem Schilddrüsenhormon-Mangel durch Resistenz der Schilddrüse gegen TSH.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CEP128	rs121908869	GG
LOC1019	rs121908871	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90673

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypotonie mit Laktatazidose und Hyperammonämie

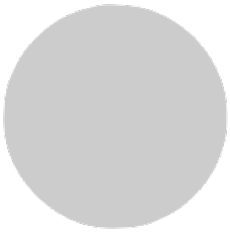
Dieses Syndrom ist durch schwere Hypotonie, Laktatämie und angeborene Hyperammonämie gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MRPS22	rs119478059	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137908

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypourikämie, hereditäre renale

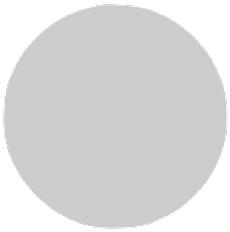
Die Hereditäre renale Hypourikämie (HRA) ist eine seltene, autosomal-rezessiv vererbte renale Transportstörung. Betroffen ist die Rückresorption der Harnsäure im proximalem Tubulus. Die Folge ist eine in der Regel symptomlose Hypourikämie, die zu Urolithiasis und zu durch Belastung induziertem akutem Nierenversagen (EIARF) prädisponiert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC22A1	rs121907892	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94088

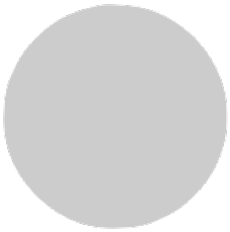
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Homocystinurie, klassische

Die klassische Homocystinurie aufgrund eines Cystathionin-Beta-Synthase (CbS)-Mangels ist durch eine mehrfache Beteiligung des Auges, des Skeletts, des Zentralnervensystems und des Gefäßsystems gekennzeichnet.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=394

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CBS	rs121964962	CC
CBS	rs121964964	GG
CBS	rs121964969	CC
CBS	rs28934891	CC
CBS	rs375846341	TT
CBS	rs398123151	GG
CBS	rs763036586	CC
CBS	rs771298943	CC
CBS	rs770095972	CC
CBS	rs781444670	CC
CBS	rs149119723	GG
CBS	rs863223433	CC
CBS	rs372010465	CC
CBS	rs863223432	CC
CBS	rs775992753	GG
CBS	rs778220779	AA
CBS	rs863223435	CC
CBS	rs148865119	GG
CBS	rs781567152	AA
CBS	rs762065361	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Homocystinurie durch Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel

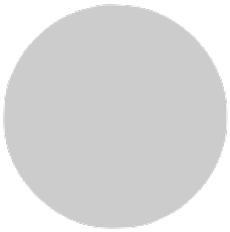
Homocystinurie aufgrund eines Mangels an Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR) ist eine Stoffwechselstörung, die durch neurologische Manifestationen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MTHFR	rs121434295	CC
MTHFR	rs200137991	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=395

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Harlekin-Ichthyose

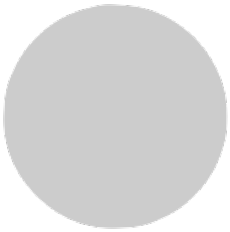
Die Harlekin-Ichthyose (HI) ist die schwerste Form der autosomal-rezessiven Kongenitalen Ichthyose (ARCI). Sie ist gekennzeichnet durch schon bei Geburt bestehende große, dicke, plattenförmige Schuppen über dem ganzen Körper, mit starker Umstülpung der Augenlider und Lippen und abgeflachten Ohren und durch die spätere Entwicklung in eine schwere schuppende Erythrodermie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SNHG31	rs137853289	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ichthyose, epidermolytische, autosomal-dominante

Die Epidermolytische Ichthyose (EI) ist eine seltene keratinopathische Ichthyose (KPI,), mit einen blasenbildenden Phänotyp bei der Geburt, der sich fortschreitend zu einem hyperkeratotischen Phänotyp entwickelt

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KRT10	rs58075662	CC
KRT10	rs58852768	GG
KRT10	rs58901407	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=312

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ichthyose, exfoliative

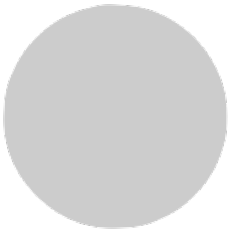
Die exfoliative Ichthyose ist eine vererbte, nicht-syndromale, kongenitale Ichthyose-Erkrankung, die durch das im Säuglingsalter einsetzende palmoplantare Abschälen der Haut (verschlimmert durch Wassereinwirkung und durch Abdeckung) in Verbindung mit trockener, schuppiger Haut über den größten Teil des Körpers gekennzeichnet ist. Juckreiz und Hypohidrose können ebenfalls assoziiert sein. Gut abgegrenzte Bereiche denudierter Haut erscheinen in feuchten und traumatisierten Regionen und Hautbiopsien zeigen eine reduzierte Zell-Zell-Adhäsion in den basalen und suprabasalen Schichten, ein ausgeprägtes interzelluläres Ödem, zahlreiche Aggregate von Keratinfilamenten in basalen Keratinozyten, abgeschwächte verhornte Zellhüllen und eine Beeinträchtigung der epidermalen Barriere.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CSTA	rs149474339	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289586

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ichthyose, lamelläre

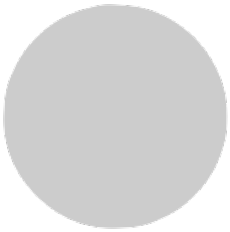
Die Lamelläre Ichthyose (LI) ist eine Keratinisierungsstörung und gekennzeichnet durch große Schuppen am ganzen Körper und das Fehlen einer signifikanten Erythrodermie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TGM1	rs121918716	GG
TGM1	rs121918717	CC
TGM1	rs121918718	CC
TGM1	rs121918721	CC
TGM1	rs121918723	CC
TGM1	rs121918725	CC
TGM1	rs121918727	CC
TGM1	rs121918731	GG
TGM1	rs121918732	CC
TGM1	rs143473912	CC
TGM1	rs142634031	TT
TGM1	rs139208806	TT
TGM1	rs140000324	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ichthyose, X-chromosomal-rezessive

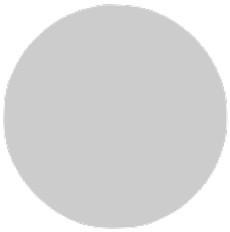
Die X-chromosomal-rezessive Ichthyose (RXLI) ist eine Genodermatose aus der Gruppe der nach den Mendelschen Regeln vererbten Verhornungsstörungen (MeDOC). Sie ist gekennzeichnet durch generalisierte Hyperkeratose und Schuppung der Haut.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
STS	rs137853167	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=461

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Incontinentia pigmenti

Die Incontinentia pigmenti (IP) ist eine seltene X-chromosomal-dominant vererbte multisystemische Dysplasie des Ektoderms. Sie ist im männlichen Geschlecht in der Regel letal und manifestiert sich bei neugeborenen Mädchen mit einem bullösen Exanthem entlang der Blashko-Linien (BL), gefolgt von verrukösen Plaques, die sich im Verlauf in hyperpigmentierte wirbelartige Muster weiterentwickeln. Weitere charakteristische Symptome sind: Zahnanomalien, Alopezie, Nageldystrophie und gelegentlich Veränderungen der Retina und des Zentralnervensystems (ZNS).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IKBKG	rs137853323	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=464

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Männliche Infertilität durch großköpfige multiflagelläre poloploide Spermatozoen

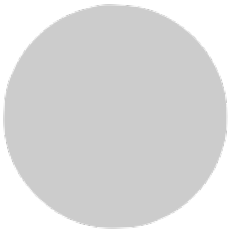
Männliche Form der Unfruchtbarkeit aufgrund einer Spermienstörung, die durch das Vorhandensein eines sehr hohen Prozentsatzes von Spermien mit vergrößertem Kopf, unregelmäßiger Kopfform, mehreren Geißeln und abnormalem Mittelstück und Akrosom gekennzeichnet ist. Sie ist im Allgemeinen mit einer schweren Oligoasthenozoospermie und einer hohen Rate an Chromosomenanomalien der Spermien (Polyploidie, Aneuploidie) verbunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AURKC	rs55658999	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137893

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Immundefekt, kombinierter, mit Granulomatose

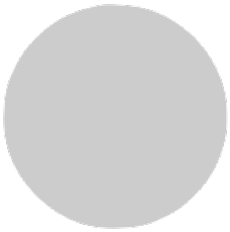
Eine seltene, genetisch bedingte, nicht schwere kombinierte Immunschwächekrankheit, die durch Immunschwäche (manifestiert durch wiederkehrende und/oder schwere bakterielle und virale Infektionen), zerstörerische, nicht infektiöse Granulome der Haut, Schleimhäute und inneren Organe sowie verschiedene Autoimmunmanifestationen (einschließlich Zytopenien, Vitiligo, Psoriasis) gekennzeichnet ist , Myasthenia gravis, Enteropathie). Immunphänotypisch werden T-Zell- und B-Zell-Lymphopenie, Hypogammaglobulinämie, abnormale Produktion spezifischer Antikörper und eine beeinträchtigte T-Zell-Funktion beobachtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IFTAP	rs121917894	CC
IFTAP	rs193922574	GG
RAG1	rs121918569	GG
RAG1	rs121918570	CC
RAG1	rs193922461	GG
RAG1	rs193922464	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157949

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel

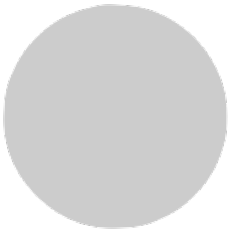
Die Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID;) durch Adenosin-Desaminase (ADA)-Mangel ist eine SCID-Form mit profunder Lymphopenie und sehr niedrigem Immunglobulin-Spiegel aller Isotypen mit der Folge schwerer und rezidivierender opportunistischer Infektionen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ADA	rs121908716	CC
ADA	rs199422327	AA
ADA	rs121908715	GG
ADA	rs121908739	AA
ADA	rs121908723	CC
ADA	rs121908735	GG
ADA	rs121908725	GG
ADA	rs749484894	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=277

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DCLRE1C-Mangel

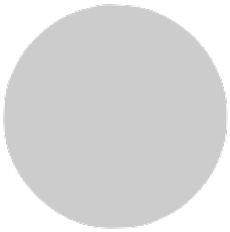
Der kombinierte schwere Immundefekt (SCID) mit DCLRE1C-Mangel, ein Typ des SCID , ist gekennzeichnet durch schwere und rezidivierende Infektionen, Diarrhöe, Gedeihstörung und erhöhter Sensitivität der Zellen gegenüber ionisierender Strahlung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DCLRE1C	rs121908156	GG
DCLRE1C	rs121908157	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Gamma-Ketten-Defekt, T- B+

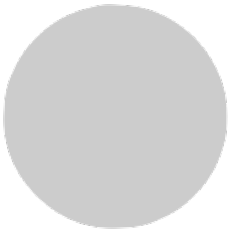
Der kombinierte schwere Immundefekt (SCID) durch Gammaketten-Defekt, auch als SCID-X1 bezeichnet, ist eine Form des SCID und gekennzeichnet durch schwere und rezidivierende Infektionen in Verbindung mit Diarrhöe und Gedeihstörung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CXorf65	rs111033617	CC
CXorf65	rs137852508	GG
IL2RG	rs193922346	CC
IL2RG	rs193922347	TT
IL2RG	rs193922348	AA
IL2RG	rs193922350	CC
IL2RG	rs869320660	CC
IL2RG	rs869320659	GG
IL2RG	rs869320658	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=276

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Immundefekt, kombinierter, durch partiellen RAG1-Mangel

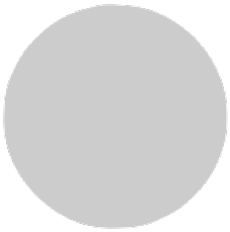
Der Kombinierte Immundefekt durch partiellen RAG1-Mangel ist eine Form des kombinierten T-und B-Zell-Immundefektes (CID;) und gekennzeichnet durch schwere, persistierende Infektionen mit Zytomegalie-Virus (CMV) und Autoimmun-Zytopenie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RAG1	rs104894287	CC
RAG1	rs141524540	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231154

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Immundefekt durch Komplementdefekt bei Störung einer späten Komponente

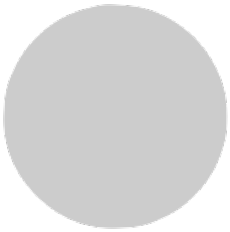
Eine Immunschwäche aufgrund einer späten Komponente des Komplementmangels ist eine primäre Immunschwäche aufgrund einer Anomalie in den Komplementkomponenten C5, C6, C7, C8 oder C9 und ist typischerweise durch Meningitis aufgrund häufig wiederkehrender Meningokokkeninfektionen gekennzeichnet. Die Prognose ist im Allgemeinen günstig.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
C7	rs121964921	GG
C7	rs531103546	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169150

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Immundefekt durch MHC Klasse I-Expressionsdefekt

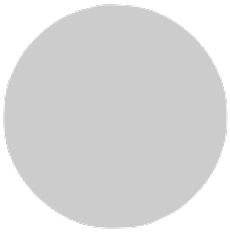
Ein seltener autosomal rezessiver primärer Immundefekt, der durch eine starke Verringerung der Zelloberflächenexpression von HLA-Klasse-I-Molekülen gekennzeichnet ist und typischerweise im Kindesalter zu chronischen bakteriellen Infektionen der Atemwege führt, die sich zu ausgedehnter Bronchiektasie und Ateminsuffizienz entwickeln. Bei einigen Patienten können sterile nekrotisierende granulomatöse Hautläsionen beobachtet werden, die hauptsächlich die Extremitäten und das Mittelgesicht betreffen. Schwere Virusinfektionen treten im Rahmen der Erkrankung nicht auf. Es wurden atypische Varianten ohne respiratorische oder kutane Manifestationen sowie asymptomatische Personen berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TAP1	rs143800384	GG
TAP2	rs765335850	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34592

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Akutes infantiles Leberversagen durch Synthesedefekt mtDNA-kodierter Proteine

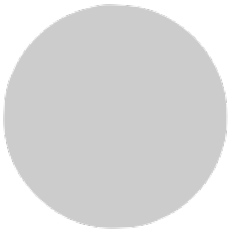
Das Akute infantile Leberversagen durch Synthesedefekt mtDNA-kodierter Proteine ist ein sehr seltener Defekt der mitochondrialen Atemkette. Er wurde bei weniger als 10, überwiegend aus dem Mittleren Osten kommenden Säuglingen beschrieben. Die Krankheit ist klinisch gekennzeichnet durch transientes, aber lebensbedrohliches Leberversagen mit erhöhten Leberenzymen, Ikterus, Erbrechen, Koagulopathie, Hyperbilirubinämie und Laktazidämie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TRMU	rs387907022	GG
TRMU	rs367683258	CC
TRMU	rs766314948	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=217371

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lippenspalte, isolierte

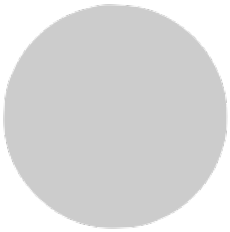
Die Isolierte Lippenspalte ist eine Embryopathie mit einer Fissur, die von der Oberlippe bis zur Basis der Nase reicht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TP63	rs121908840	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199302

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Leprechaunismus

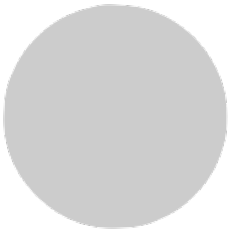
Koboldismus ist eine angeborene Form der extremen Insulinresistenz (eine Gruppe von Syndromen, zu der auch das Rabson-Mensenhall-Syndrom, das Insulinresistenzsyndrom Typ A und das erworbene Insulinresistenzsyndrom Typ B gehören; e), die durch intrauterines und hauptsächlich postnatales schweres Wachstum gekennzeichnet ist Verzögerung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
INSR	rs121913145	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Leukämie, akute lymphoblastische

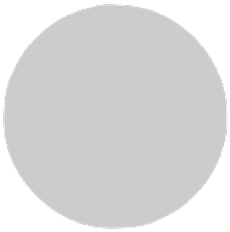
Eine seltene Krankheit, die durch eine bösartige Proliferation von Lymphzellen gekennzeichnet ist, die in einem frühen Stadium der Differenzierung blockiert werden, und die für 75 % aller Fälle von Leukämie im Kindesalter verantwortlich ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
JAK1	rs869312953	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=513

Erbliche Krankheiten (Genetik)

B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische

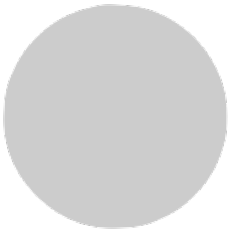
Die chronische lymphatische B-Zell-Leukämie (B-CLL) ist eine Form des B-Zell-Non-Hodgkin-Lymphoms und die häufigste Form der Leukämie in westlichen Ländern. Sie betrifft ältere Erwachsene (Durchschnittsalter 67 und 72 Jahre).) mit einer leichten männlichen Dominanz (1,7:1) und gekennzeichnet durch ein sehr unterschiedliches klinisches Erscheinungsbild, das asymptomatische Erkrankungen oder unspezifische B-Symptome wie unbeabsichtigten Gewichtsverlust, starke Müdigkeit, Fieber (ohne Anzeichen einer Infektion) umfassen kann Nachtschweiß sowie zervikale Lymphadenopathie, Splenomegalie und häufige Infektionen. Bei einigen Patienten können auch Autoimmunkomplikationen wie eine autoimmunhämolytische Anämie oder eine Immunthrombozytopenie auftreten (e). Der klinische Verlauf ist äußerst heterogen, die Überlebenszeit liegt zwischen einigen Monaten und mehreren Jahrzehnten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BRAF	rs121913348	CC
LRRC56	rs104894226	CC
PTPN11	rs121918453	GG
TP53	rs121912651	GG
TP53	rs121913343	GG
TP53	rs587781525	TT
TP53	rs786201838	TT
TP53	rs1057519981	AA
TP53	rs764146326	CC
TP53	rs1057519990	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=67038

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Akute myeloische Leukämie

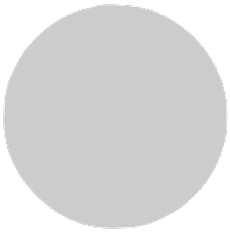
Eine Gruppe von Neoplasien, die aus Vorläuferzellen entstehen, die an der Differenzierung myeloider Zelllinien beteiligt sind. Sie alle zeichnen sich durch eine klonale Expansion myeloischer Blasten aus. Sie äußern sich durch Fieber, Blässe, Anämie, Blutungen und wiederkehrende Infektionen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NRAS	rs121913250	CC
TERT	rs797046041	GG
TP53	rs587780070	GG
TP53	rs587782082	TT
TP53	rs876660821	AA
TP53	rs1057519747	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=167714

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Leukämie, juvenile myelomonozytäre

Eine seltene myelodysplastische/myeloproliferative Neoplasie, die durch eine Proliferation hauptsächlich granulozytärer und monozytärer Abstammungslinien mit Infiltration unter anderem von Leber und Milz gekennzeichnet ist. Blasten und Promonozyten machen weniger als 20 % der weißen Blutkörperchen im peripheren Blut und Knochenmark aus. Häufig liegen erythroide und megakaryozytäre Anomalien vor. Eine BCR-ABL1-Fusion fehlt, während somatische Mutationen in Genen des RAS-Signalwegs oder der Monosomie 7 gefunden werden können. Die Erkrankung kann auch im Zusammenhang mit einer Neurofibromatose Typ 1 oder einer Noonan-Syndrom-ähnlichen Störung auftreten. Überwiegend sind Kinder unter drei Jahren betroffen, wobei die Männer deutlich überwiegen. Die meisten Patienten weisen konstitutionelle Symptome, Anzeichen einer Infektion und Hepatosplenomegalie auf.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86834

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NRAS	rs121434596	CC
PTPN11	rs121918458	TT
PTPN11	rs121918465	AA
PTPN11	rs397507520	GG
PTPN11	rs397507550	GG
PTPN11	rs397507510	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypomyelinisierende Leukodystrophie, RARS-abhängige, autosomal-rezessive

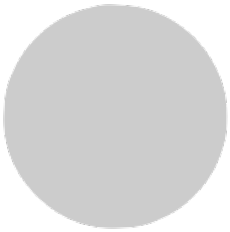
Eine seltene genetische Leukodystrophie, die durch Entwicklungsverzögerung, erhöhten Muskeltonus gekennzeichnet ist, der später zu Spastik, leichter Ataxie, Nystagmus, Dysarthrie, absichtlichem Tremor und leichter geistiger Behinderung führt. Die Bildgebung des Gehirns zeigt eine supratentorielle und infratentorielle Hypomyelinisierung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RARS1	rs672601375	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438114

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia

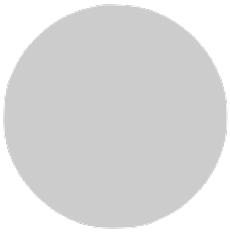
Die hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia ist eine seltene autosomal-dominant vererbte Erkrankung, die durch einen komplexen Phänotyp gekennzeichnet ist, der fortschreitende Demenz, Apraxie, Apathie, Gleichgewichtsstörungen, Parkinsonismus, Spastik und Epilepsie umfasst.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CSF1R	rs281860274	AA
CSF1R	rs587777247	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313808

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lymphangioleiomyomatose

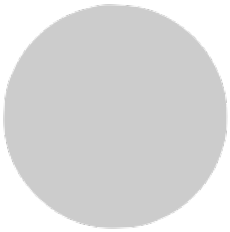
Die Lymphangioleiomyomatose (LAM) ist eine multizystische Lungenerkrankung und gekennzeichnet durch fortschreitende zystische Destruktion der Lunge und lymphatischen Anomalien, häufig in Verbindung mit Angiomyolipomen der Nieren (AMLs). Die LAM tritt entweder sporadisch auf oder ist ein Symptom des Tuberöse-Sklerose-Komplexes (TSC).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TSC1	rs118203387	CC
TSC2	rs45517403	AA
TSC2	rs1131691965	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=538

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Dunnigan

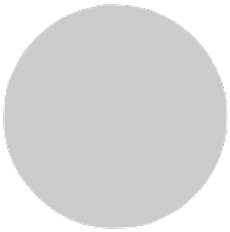
Eine seltene, genetisch bedingte Lipodystrophie, die durch einen Verlust von subkutanem Fettgewebe an Rumpf, Gesäß und Gliedmaßen gekennzeichnet ist; Fettansammlung im Hals-, Gesichts-, Achsel- und Beckenbereich; Muskelhypertrophie; und normalerweise mit metabolischen Komplikationen wie Insulinresistenz, Diabetes mellitus, Dyslipidämie und Lebersteatose verbunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LMNA	rs60864230	GG
LMNA	rs57920071	CC
LMNA	rs267607555	CC
LMNA	rs59981161	GG
LMNA	rs267607543	GG
LMNA	rs57629361	CC
LMNA	rs56793579	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2348

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, spät-infantile

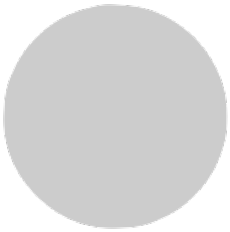
Die Spätinfantilen Neuronalen Ceroidlipofuscinosen (LINCLs) sind eine genetisch heterogene Gruppe der Neuronalen Ceroidlipofuscinosen (NCLs;). Typische Merkmale sind der Beginn im Säuglings- oder frühen Kindesalter mit Verlust geistiger und motorischer Fähigkeiten, mit Epilepsie und Visusverlust durch Netzhautdegeneration.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FBXL3	rs121908292	GG
FBXL3	rs386833980	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168491

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Juvenile neuronale Ceroid-Lipofuszinose, ATP13A2-assoziierte

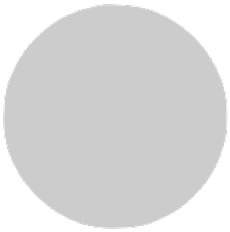
Eine seltene Form der neuronalen Ceroid-Lipofuszinose, die durch eine im Jugendalter beginnende progressive spinozerebelläre Ataxie, ein bulbäres Syndrom (mit Dysarthrie, Dysphagie und Dysphonie), eine pyramidale und extrapyramidale Beteiligung (einschließlich Myoklonus, Amyotrophie, unsicherer Gang, Akinese, Rigidität, dysarthrisches Sprechen) und intellektuellen Verfall gekennzeichnet ist. Bei der Muskelbiopsie werden post mortem autofluoreszierende Körper und Lipofuszinablagerungen im Gehirn und gelegentlich in der Netzhaut festgestellt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ATP13A2	rs150519745	CC
ATP13A2	rs758014228	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314632

Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale Lissenzephalie mit Genitalanomalien

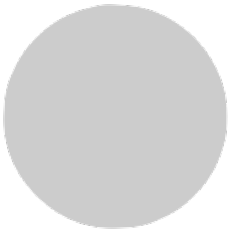
Die X-chromosomale Lissenzephalie mit abnormen Genitalien (XLAG) ist eine schwere neurologische Störung und betrifft nur genetisch männliche Individuen. Zu den Symptomen gehören (i) eine Lissenzephalie mit postero-anteriorem Gradient und nur leichter Verbreiterung der Hirnrinde, (ii) Agenesie des Corpus callosum, (iii) schwere Epilepsie mit Beginn im Neugeborenenalter, (iv) Dysfunktion des Hypothalamus mit gestörter Temperaturregulation, (v) intermediäres Genitale mit Mikropenis und Kryptorchismus.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ARX	rs587783183	AA
ARX	rs587783184	GG
ARX	rs587783189	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=452

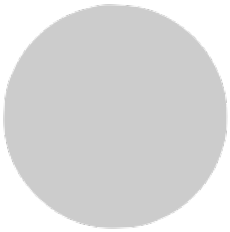
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lissenzephalie aufgrund einer LIS1-Mutation

Bei der Lissenzephalie aufgrund einer LIS1-Mutation handelt es sich um eine zerebrale Fehlbildung mit Epilepsie, die vorwiegend durch eine posteriore isolierte Lissenzephalie mit Entwicklungsverzögerung, geistiger Behinderung und Epilepsie gekennzeichnet ist und sich normalerweise vom West-Syndrom zum Lennox-Gastaut-Syndrom entwickelt. Weitere Merkmale sind Muskelhypotonie, erworbene Mikrozephalie, Gedeihstörungen und eine schlechte Kontrolle der Atemwege, die zu einer Aspirationspneumonie führen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95232

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DCX	rs104894784	CC
DCX	rs587783592	GG
PAFAH1B	rs121434483	CC
PAFAH1B	rs121434487	GG
PAFAH1B	rs113994203	GG
PAFAH1B	rs113994202	TT
PAFAH1B	rs587784265	GG
PAFAH1B	rs587784260	CC
PAFAH1B	rs587784262	CC
PAFAH1B	rs587784272	TT
PAFAH1B	rs587784250	GG
PAFAH1B	rs587784257	GG
PAFAH1B	rs587784258	CC
PAFAH1B	rs587784261	TT
PAFAH1B	rs587784263	AA
PAFAH1B	rs587784267	CC
PAFAH1B	rs587784269	CC
PAFAH1B	rs587784273	CC
PAFAH1B	rs587784276	GG
PAFAH1B	rs587784281	GG
PAFAH1B	rs587784280	GG
PAFAH1B	rs587784282	CC
PAFAH1B	rs587784286	CC
PAFAH1B	rs587784287	AA
PAFAH1B	rs587784288	TT
PAFAH1B	rs587784291	GG
PAFAH1B	rs587784290	GG
PAFAH1B	rs587784293	CC
PAFAH1B	rs587784294	TT
PAFAH1B	rs587784235	GG
PAFAH1B	rs587784239	GG

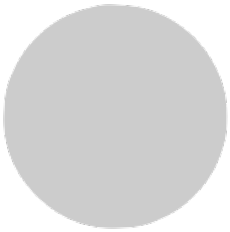
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lissenzephalie durch TUBA1A-Genmutation

Die Lissenzephalie (LIS) durch TUBA1A-Mutation ist eine angeborene Entwicklungsstörung der Hirnrinde mit abnormer neuronaler Migration in den Schichten des Neokortex und Hippocampus, im Corpus callosum, Zerebellum und im Hirnstamm. Das klinische Spektrum ist weit und reicht von Kindern mit schwerer Epilepsie und intellektuellem und motorischen Defizit bis zu Fällen mit schwerer Dysgenesie des Gehirns in der vorgeburtlichen Periode, die wegen der Schwere der Prognose einen Abbruch der Schwangerschaft nahelegt.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171680

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TUBA1A	rs137853043	GG
TUBA1A	rs137853044	CC
TUBA1A	rs137853049	GG
TUBA1A	rs137853050	CC
TUBA1A	rs587784483	GG
TUBA1A	rs587784482	GG
TUBA1A	rs587784481	TT
TUBA1A	rs587784497	AA
TUBA1A	rs587784495	TT
TUBA1A	rs587784494	CC
TUBA1A	rs587784492	TT
TUBA1A	rs587784488	AA
TUBA1A	rs587784485	GG
TUBA1A	rs587784491	CC
TUBA1A	rs797046071	CC
TUBA1A	rs797046073	CC
TUBA1A	rs797046072	TT
TUBA1A	rs863224938	CC
TUBA1A	rs1057517843	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lissenzephalie Typ 1 mit Doublecortin(DCX)-Genmutation

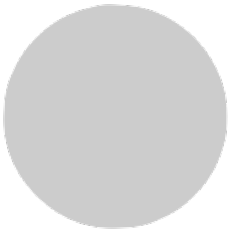
Typ-1-Lissenzephalie aufgrund von Doublecortin (DCX)-Genmutationen ist eine semi-dominante X-chromosomale Erkrankung, die durch geistige Behinderung und Anfälle gekennzeichnet ist, die bei männlichen Patienten schwerwiegender sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DCX	rs104894780	GG
DCX	rs104894782	GG
DCX	rs56030372	CC
DCX	rs587783590	GG
DCX	rs587783589	CC
DCX	rs587783568	GG
DCX	rs587783534	GG
DCX	rs797045512	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2148

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lysinurische Proteinintoleranz (LPI)

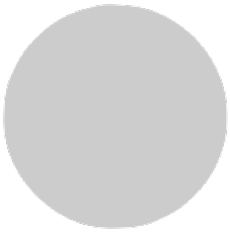
Lysinurische Proteinintoleranz (LPI) ist eine sehr seltene erbliche Multisystemerkrankung, die durch eine Störung im Aminosäurestoffwechsel verursacht wird.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC7A7	rs121908678	GG
SLC7A7	rs121908679	CC
SLC7A7	rs386833823	GG
SLC7A7	rs146582474	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=470

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Malaria

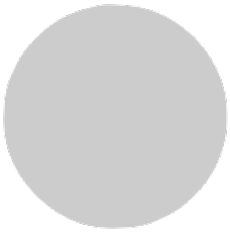
Eine lebensbedrohliche parasitäre Krankheit, die durch Plasmodium(P. -Parasiten verursacht wird, die durch Anophles-Mückenstiche auf den Menschen übertragen werden und typischerweise klinisch gekennzeichnet ist durch Fieberanfälle, Kopfschmerzen, Schüttelfrost und Erbrechen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
G6PD	rs72554664	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=673

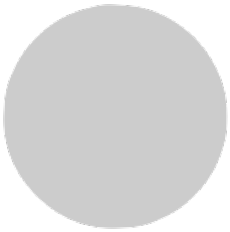
Erbliche Krankheiten (Genetik)

MELAS

Eine seltene neurometabolische genetische Störung, die aufgrund einer mitochondrialen Dysfunktion fortschreitend und multisystemisch verläuft und durch Enzephalomyopathie, Laktatazidose und schlaganfallähnliche Episoden gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=550

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MT TA	rs121434458	GG
MT TF	rs118203885	GG
MT TG	rs121434475	TT
MT TH	rs121434474	GG
MT TL1	rs199474657	AA
MT TL1	rs199474658	TT
MT TL1	rs199474660	CC
MT TL1	rs199474661	AA
MT TL1	rs199474662	AA
MT TL1	rs199474663	AA
MT TL2	rs121434462	GG
MT TP	rs199474701	GG
MT TS2	rs118203889	GG
MT TW	rs199474673	GG
MT TW	rs199474674	GG
ND1	rs199476123	GG
ND5	rs267606897	GG
ND5	rs267606898	GG
ND6	rs199476107	GG
NDUFS1	rs786205666	AA

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Metachondromatose

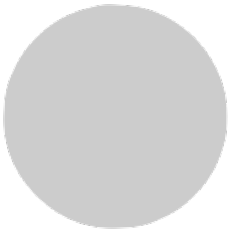
Die Metachondromatose (MC) ist eine seltene Krankheit und gekennzeichnet durch multiple Enchondrome und Osteochondrom-ähnliche Läsionen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PTPN11	rs267606989	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2499

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mikrolissenzephalie

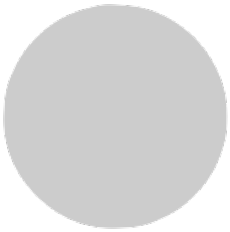
Mikrolissenzephalie beschreibt eine heterogene Gruppe seltener kortikaler Fehlbildungen, die durch Lissenzephalie in Kombination mit schwerer angeborener Mikrozephalie gekennzeichnet sind und sich mit Spastik, schwerer Entwicklungsverzögerung und Krampfanfällen äußern, wobei die Überlebenszeit zwischen Tagen und Jahren schwankt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NDE1	rs576928842	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1083

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Infantile hypertrophe Kardiomyopathie durch MRPL44-Mangel

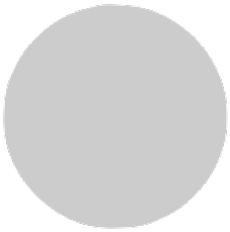
Eine seltene mitochondriale oxidative Phosphorylierungsstörung mit Komplex I- und IV-Mangel, die durch hypertrophe Kardiomyopathie, Lebersteatose mit erhöhten Lebertransaminasen, Belastungsintoleranz und Muskelschwäche gekennzeichnet ist. Über neuro-ophthalmologische Merkmale (hemiplegische Migräne, Leigh-ähnliche Läsionen im Gehirn-MRT, Pigmentretinopathie) wurde im späteren Leben berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MRPL44	rs143697995	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352563

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kardiomyopathie, hypertrophe mitochondriale, mit Laktatazidose durch MTO1-Mangel

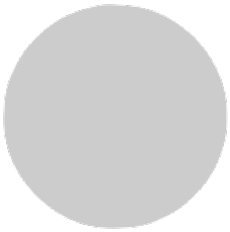
Eine seltene mitochondriale oxidative Phosphorylierungsstörung mit Komplex I- und IV-Mangel, die durch Laktatazidose, Hypotonie, hypertrophe Kardiomyopathie und globale Entwicklungsverzögerung gekennzeichnet ist. Weitere klinische Merkmale sind Ernährungsschwierigkeiten, Gedeihstörungen, Krampfanfälle, Optikusatrophie und Ataxie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MTO1	rs201544686	GG
MTO1	rs200583827	CC
MTO1	rs775623164	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314637

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kardiomyopathie, restriktive, familiäre isolierte

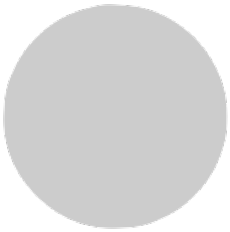
Eine seltene genetische Herzerkrankung, die durch eine restriktive ventrikuläre Füllung aufgrund einer hohen ventrikulären Steifheit gekennzeichnet ist und zu einer schweren diastolischen Dysfunktion führt, wenn keine erweiterten oder hypertrophierten Ventrikel vorhanden sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TNNI3	rs104894724	GG
TNNI3	rs104894729	CC
TNNI3	rs104894730	TT
TNNI3	rs727503504	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75249

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Myofibromatose, infantile

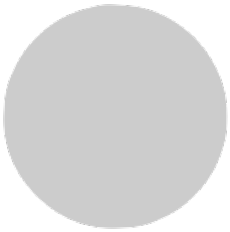
Die Infantile Myofibromatose (IM) ist ein seltener und benigner Weichteiltumor und gekennzeichnet durch die Entwicklung von Knoten in der Haut, der Skelettmuskulatur, den Knochen und selten in den inneren Organen. Dies führt zu einem weiten Spektrum klinischer Symptome. Die IM-Tumoren enthalten Myofibroblasten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PDGFRB	rs367543286	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2591

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Autosomal-dominante zentronukleäre Myopathie

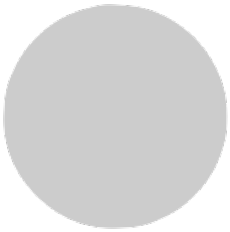
Eine seltene, autosomal-dominant vererbte angeborene Myopathie, die durch zahlreiche zentral platzierte Kerne in der Muskelbiopsie und klinische Merkmale einer angeborenen Myopathie (Hypotonie, distale/proximale Muskelschwäche, Brustkorbdeformationen (manchmal verbunden mit Ateminsuffizienz), Ptosis, Ophthalmoparese und Schwäche der Muskulatur) gekennzeichnet ist Gesichtsmuskeln mit dysmorphen Gesichtszügen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DNM2	rs121909089	GG
DNM2	rs121909090	CC
DNM2	rs121909091	CC
DNM2	rs121909092	GG
DNM2	rs587783594	TT
DNM2	rs587783595	GG
DNM2	rs587783597	TT
DNM2	rs587783598	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169189

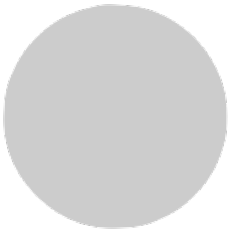
Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale zentronukleäre Myopathie

Eine seltene X-chromosomale angeborene Myopathie, die durch zahlreiche zentral platzierte Kerne in der Muskelbiopsie gekennzeichnet ist und bei der Geburt mit deutlicher Schwäche, Hypotonie und Atemversagen einhergeht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=596

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DNM2	rs121909095	CC
MTM1	rs132630302	AA
MTM1	rs132630304	CC
MTM1	rs397518445	AA
MTM1	rs132630305	CC
MTM1	rs132630306	CC
MTM1	rs398123272	GG
MTM1	rs398123275	CC
MTM1	rs587783817	TT
MTM1	rs587783823	GG
MTM1	rs587783843	GG
MTM1	rs587783844	AA
MTM1	rs587783846	GG
MTM1	rs587783857	CC
MTM1	rs587783753	CC
MTM1	rs587783796	GG
MTM1	rs587783809	CC
MTM1	rs587783810	GG
MTM1	rs587783814	CC
MTM1	rs587783813	AA
MTM1	rs587783812	GG
MTM1	rs587783816	TT
MTM1	rs587783820	AA
MTM1	rs587783825	CC
MTM1	rs587783828	GG
MTM1	rs587783830	GG
MTM1	rs587783831	AA
MTM1	rs587783832	CC
MTM1	rs587783834	GG
MTM1	rs587783835	AA
MTM1	rs587783836	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Myopathie mit exzessiver Autophagie, X-chromosomal

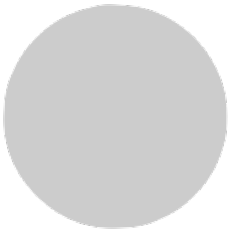
Bei der X-chromosomalen Myopathie mit übermäßiger Autophagie handelt es sich um eine im Kindesalter auftretende X-chromosomale Myopathie, die durch ein langsames Fortschreiten der Muskelschwäche und einzigartige histopathologische Befunde gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
VMA21	rs797044909	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=25980

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Polyglucosan-Körper-Myopatie Typ 2

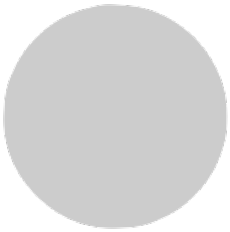
Eine seltene Glykogenspeicherkrankheit, die durch eine langsam fortschreitende Myopathie mit Einlagerung von Polyglucosan in Muskelfasern gekennzeichnet ist. Das Erkrankungsalter reicht von der Kindheit bis zum späten Erwachsenenalter. Die Patienten weisen eine proximale oder proximoditale Schwäche vorwiegend der Gliedmaßen-Gürtel-Muskeln auf. Zu den variablen Merkmalen gehören Belastungsintoleranz oder Myalgie. Die Serumkreatinkinase ist normal oder leicht erhöht. Normalerweise liegt keine offensichtliche Herzbeteiligung vor.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GYG1	rs370652040	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=456369

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Reducing-Body-Myopathie

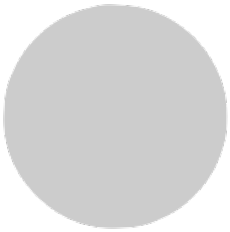
Reduzierende Körpermyopathie (RBM) ist eine seltene Muskelerkrankung, die durch fortschreitende Muskelschwäche und das Vorhandensein charakteristischer Einschlusskörperchen in den betroffenen Muskelfasern gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FHL1	rs122459146	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97239

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Myopathie, kongenitale, mit Fasertyp-Disproportion

Eine seltene genetische, kongenitale, nicht-dystrophe Myopathie, die durch neonatale oder infantile Hypotonie und leichte bis schwere generalisierte Muskelschwäche gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MYH7	rs1060505018	CC
RYR1	rs772494345	GG
RYR1	rs1057518940	GG
RYR1	rs142929172	GG
RYR1	rs193922810	GG
TPM3	rs121964854	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2020

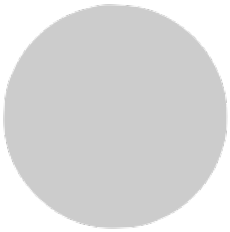
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Bethlem-Myopathie

Die Bethlem-Myopathie ist eine gutartige, progrediente Muskeldystrophie mit autosomal-dominanter Vererbung.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=610

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL6A1	rs121912936	AA
COL6A1	rs398123631	GG
COL6A1	rs121912938	GG
COL6A1	rs121912939	GG
COL6A1	rs398123639	AA
COL6A1	rs398123640	GG
COL6A1	rs398123643	GG
COL6A1	rs398123644	GG
COL6A1	rs794727060	TT
COL6A1	rs797045477	AA
COL6A2	rs267606750	GG
COL6A2	rs387906609	CC
COL6A2	rs397515333	GG
COL6A2	rs727502827	GG
COL6A2	rs727502828	GG
COL6A2	rs138948335	GG
COL6A2	rs794727715	GG
COL6A2	rs794727788	GG
COL6A2	rs794727855	GG
COL6A2	rs770842374	TT
COL6A3	rs121434553	CC
COL6A3	rs794727188	CC
COL6A3	rs886043737	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Miyoshi-Myopathie

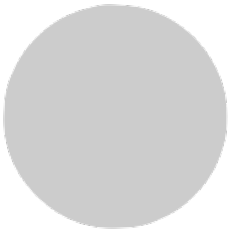
Eine autosomal-rezessive distale Myopathie, die durch Schwäche im hinteren Kompartiment der distalen unteren Extremitäten (Gastrocnemius- und Soleus-Muskeln) gekennzeichnet ist und mit Schwierigkeiten beim Stehen auf den Zehenspitzen einhergeht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DYSF	rs121908953	CC
DYSF	rs121908958	GG
DYSF	rs398123792	AA
DYSF	rs758180890	CC
DYSF	rs121908963	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=45448

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Distale Myopathie mit Beginn am vorderen Schienenbein

Die distale Myopathie mit Beginn an der vorderen Tibia ist eine seltene, genetisch bedingte neuromuskuläre Erkrankung, die durch eine fortschreitende Muskelschwäche gekennzeichnet ist, die in den vorderen Schienbeinmuskeln beginnt und sich später auf die Muskeln der unteren und oberen Extremitäten auswirkt. Sie ist mit einem erhöhten Kreatinkinase-Spiegel im Serum und dem Fehlen von Dysferlin in der Muskelbiopsie verbunden. Patienten werden rollstuhlabhängig.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DYSF	rs121908959	CC
DYSF	rs398123773	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178400

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Myopathie, distale, Typ Laing

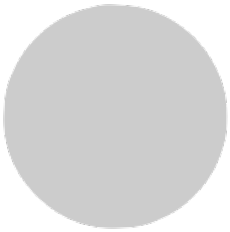
Die distale Laing-Myopathie, auch distale Myopathie Typ 1 (MPD1) genannt, ist durch eine früh einsetzende selektive Schwäche der Großzehen- und Knöcheldorsalflexoren und einen sehr langsam fortschreitenden Verlauf gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MHRT	rs121913647	CC
MHRT	rs397516248	CC
MHRT	rs397516254	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=59135

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Progressive skapulo-humerale peroneale distale Myopathie

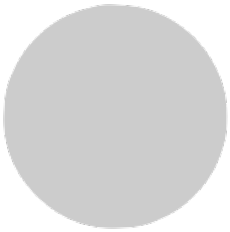
Eine seltene genetisch bedingte Muskeldystrophie, die durch fortschreitende Muskelschwäche im Scapulo-Humero-Peroneal- und Distalbereich gekennzeichnet ist und sich durch Schwäche der Handgelenksstrecker, Finger- und Fußabfall, Skapulierflügelbildung, leichte Gesichtsschwäche, Kontrakturen der Achillessehne, des Ellenbogens und der Schulter auszeichnet verminderte oder fehlende tiefe Sehnenreflexe. Bei einigen Patienten wurde über eine Vorliebe für die oberen Extremitäten berichtet. Die Atemmuskulatur bleibt bis spät in den Krankheitsverlauf geschont. Das Erkrankungsalter, das Fortschreiten und die Schwere der Erkrankung variieren erheblich zwischen den einzelnen Personen. Die Muskelbiopsie zeigt Gruppen atrophischer Typ-I-Fasern und vermehrte innere Kerne.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACTA1	rs869312739	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447977

Erbliche Krankheiten (Genetik)

GNE-Myopathie

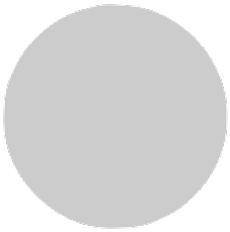
Die GNE-Myopathie ist eine seltene autosomal-rezessive distale Myopathie, die durch eine im frühen Erwachsenenalter einsetzende, langsam bis mäßig fortschreitende distale Muskelschwäche gekennzeichnet ist, die bevorzugt den M. tibialis anterior betrifft und den M. quadriceps femoris normalerweise verschont. Die Muskelbiopsie zeigt das Vorhandensein von umrandeten ('rimmed') Vakuolen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GNE	rs28937594	AA
GNE	rs121908629	CC
GNE	rs121908632	CC
GNE	rs62541771	GG
GNE	rs139425890	TT
GNE	rs748949603	AA
GNE	rs773729410	GG
GNE	rs779694939	AA
GNE	rs745517517	GG
GNE	rs1209266607	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=602

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen

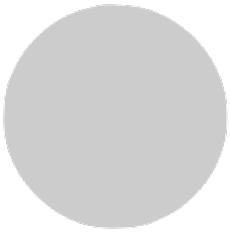
Eine seltene genetische neuromuskuläre Erkrankung, die durch das Auftreten einer langsam fortschreitenden distalen und/oder proximalen Muskelschwäche in den oberen und unteren Extremitäten im Erwachsenenalter und eine frühe Beteiligung der Atemmuskulatur gekennzeichnet ist, die zu Atemversagen führt. Weitere Merkmale sind eine Schwäche der Nackenbeugemuskeln, eine Schwäche der Fußstrecker und in seltenen Fällen eine leichte Beeinträchtigung der Herzfunktion. Die Muskelbiopsie zeigt eosinophile myofibrilläre Einschlüsse, die als Zytoplasmakörperchen bezeichnet werden, sowie Variationen in der Fasergröße, eine Zunahme der inneren Kerne und des Bindegewebes, Faserspaltungen und umrandete Vakuolen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TTN AS1	rs869320740	AA
TTN AS1	rs753334568	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178464

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Myopathie, mitochondriale, mit reversiblem Cytochrom-c-Oxidase-Mangel

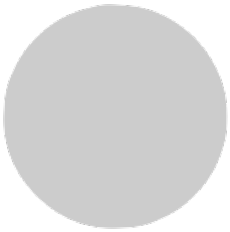
Eine seltene genetische Störung der mitochondrialen oxidativen Phosphorylierung, die durch eine potenziell lebensbedrohliche, schwere Myopathie gekennzeichnet ist, die sich im Neugeborenen- bis frühen Säuglingsalter manifestiert und auf die eine deutliche, spontane Verbesserung der Muskelfunktion im frühen Kindesalter folgt. Zu den damit verbundenen biochemischen Befunden gehören Laktatazidose und eine vorübergehende, deutliche Abnahme der Aktivität der Atmungskette.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CYTB	rs207459997	GG
CYTB	rs207459998	GG
CYTB	rs207460002	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254864

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Multiminicore-Myopathie

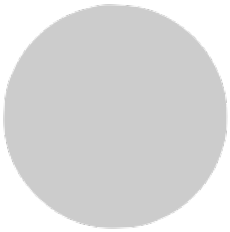
Eine seltene erbliche neuromuskuläre Erkrankung, die durch mehrere Kerne in der Muskelbiopsie und klinische Merkmale einer angeborenen Myopathie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RYR1	rs118192173	CC
RYR1	rs118192174	TT
RYR1	rs193922803	CC
RYR1	rs193922809	GG
RYR1	rs200563280	CC
RYR1	rs878854365	CC
RYR1	rs111436401	GG
RYR1	rs1057524858	GG
RYR1	rs1432807966	CC
RYR1	rs1346257891	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=598

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Nemalin-Myopathie, kongenitale schwere

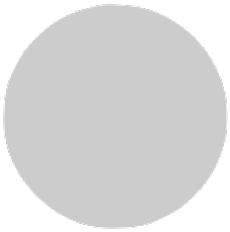
Die schwere kongenitale Nemalin-Myopathie, eine schwere Form der Nemalin-Myopathie (NM;), ist bei Neugeborenen gekennzeichnet durch schwere Muskelhypotonie und einen Mangel an Spontanbewegungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KLHL40	rs397509419	GG
KLHL40	rs367579275	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171430

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz

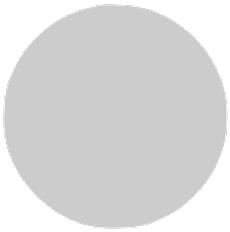
Einschlusskörperchen-Myopathie mit Paget-Krankheit des Knochens und frontotemporaler Demenz (IBMPFD) ist eine multisystemische degenerative genetische Erkrankung, die durch im Erwachsenenalter auftretende proximale und distale Muskelschwäche gekennzeichnet ist (klinisch ähnelt sie einer Gliedmaßengürtel-Muskeldystrophie;); früh einsetzende Paget-Knochenkrankheit , die sich in Knochenschmerzen, Deformierung und Vergrößerung der Röhrenknochen äußert; und vorzeitige frontotemporale Demenz , die sich zunächst in Dysnomie, Dyskalkulie und Verständnisdefiziten äußert, gefolgt von fortschreitender Aphasie, Alexie und Agraphie. Mit fortschreitender Krankheit beginnt sich die Muskelschwäche auf die anderen Gliedmaßen und die Atemmuskulatur auszuwirken, was schließlich zu Atem- oder Herzversagen führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
VCP	rs121909330	GG
VCP	rs121909335	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52430

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Myotonie, Kalium-sensitive

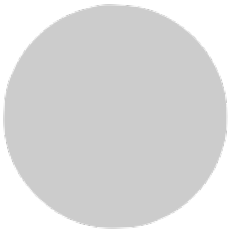
Die Kaliumsensitive Myotonie (PAM, potassium-aggravated myotonia) ist eine Störung des muskulären Natrium-Kanals (eine sog. channelopathy) mit reiner Myotonie, die durch exogen zugeführtes Kalium dramatisch verstärkt wird. Daneben besteht eine unterschiedlich schwer ausgeprägte Kälteempfindlichkeit, aber keine episodische Muskelschwäche. Zu dieser Gruppe gehören Myotonia fluctuans, Myotonia permanens und die Azetazolamid-responsive Myotonie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs121908552	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=612

Erbliche Krankheiten (Genetik)

MODY

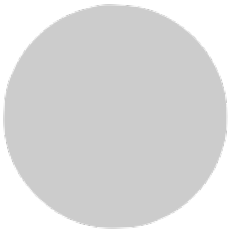
MODY (Altersdiabetes bei jungen Menschen) ist eine seltene, familiäre, klinisch und genetisch heterogene Form von Diabetes, die durch ein junges Erkrankungsalter (in der Regel 10–45 Jahre) mit Aufrechterhaltung der endogenen Insulinproduktion und einen Mangel an Pankreas-Beta gekennzeichnet ist. Zellautoimmunität, Fehlen von Fettleibigkeit und Insulinresistenz sowie extrapankreatische Manifestationen bei einigen Subtypen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HNF4A	rs193922470	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=552

Erbliche Krankheiten (Genetik)

MPI-CDG

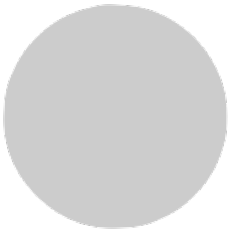
MPI-CDG ist eine Form angeborener Störungen der N-verknüpften Glykosylierung, die durch zyklisches Erbrechen, schwere Hypoglykämie, Gedeihstörungen, Leberfibrose, gastrointestinale Komplikationen (Proteinverlust-Enteropathie mit Hypoalbuminämie, lebensbedrohliche Darmblutungen diffusen Ursprungs) gekennzeichnet sind. und thrombotische Ereignisse (Protein-C- und S-Mangel, niedrige Anti-Thrombin-III-Spiegel), während die neurologische Entwicklung und die kognitive Leistungsfähigkeit normalerweise normal sind. Der klinische Verlauf ist selbst innerhalb von Familien unterschiedlich. Die Krankheit wird durch einen Funktionsverlust des Gens MPI (15q24.1) verursacht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MPI	rs104894489	GG
MPI	rs28928906	GG
MPI	rs863225086	AA
MPI	rs863225087	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79319

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mukolipidose Typ III

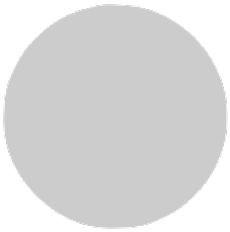
Eine seltene, angeborene Stoffwechselstörung, die durch Kleinwuchs, Skelettanomalien, Kardiomegalie und Entwicklungsverzögerung gekennzeichnet ist. Eine fortschreitende Hüftdysplasie kann Knochenschmerzen verursachen und führt zu einem watschelnden Gang. Weitere Merkmale können eine leichte Hornhauttrübung, ein Karpaltunnelsyndrom, eine Herzklappenerkrankung, eine leichte Vergröberung der Gesichtszüge und eine leichte intellektuelle Beeinträchtigung sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GNPTAB	rs137852897	GG
GNPTAB	rs281864969	GG
GNPTAB	rs281864980	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=577

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mukopolysaccharidose Typ 1

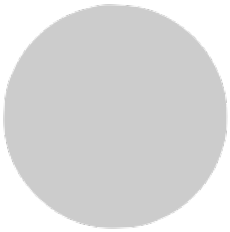
Die Mukopolysaccharidose Typ 1 (MPS I) ist eine seltene lysosomale Speicherkrankheit aus der Gruppe der Mukopolysaccharidosen. Es gibt drei Varianten, die sich im Schweregrad erheblich unterscheiden: Die schwerste Form ist das Hurler-Syndrom, die leichteste das Scheie-Syndrom. Einen intermediären Phänotyp hat das Hurler-Scheie-Syndrom.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IDUA	rs121965021	CC
IDUA	rs398123256	GG
IDUA	rs199801029	GG
IDUA	rs794727701	GG
IDUA	rs777295041	AA
SLC26A1	rs121965020	CC
SLC26A1	rs398123259	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=579

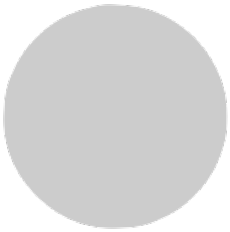
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mukopolysaccharidose Typ 2

Eine lysosomale Speicherkrankheit mit multisystemischer Beteiligung, die zu einer massiven Ansammlung von Glykosaminoglykanen und einer Vielzahl von Symptomen führt, darunter markante grobe Gesichtszüge, Kleinwuchs, kardiorespiratorische Beteiligung und Skelettanomalien. Sie manifestiert sich als Kontinuum, das von einer schweren Form mit Neurodegeneration bis zu einer abgeschwächten Form ohne neuronale Beteiligung reicht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=580

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IDS	rs199422227	GG
IDS	rs104894853	GG
IDS	rs113993948	GG
IDS	rs199422231	GG
IDS	rs113993946	CC
IDS	rs864622773	TT
IDS	rs864622777	CC
IDS	rs864622771	AA
IDS	rs193302912	CC
IDS	rs113993953	TT
IDS	rs193302907	CC
IDS	rs864622778	CC
IDS	rs113993945	GG
IDS	rs864622779	CC
IDS	rs193302904	CC
IDS	rs113993947	CC
IDS	rs193302908	GG
IDS	rs193302910	CC
IDS	rs781997631	AA
IDS	rs113993955	AA

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mukopolysaccharidose Typ 3

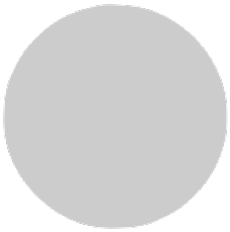
Mukopolysaccharidose Typ III (MPS III) ist eine lysosomale Speicherkrankheit, die zur Gruppe der Mukopolysaccharidosen gehört und durch einen schweren und schnellen geistigen Verfall gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SGSH	rs104894635	CC
SGSH	rs104894636	GG
SGSH	rs104894641	CC
SGSH	rs104894637	GG
SGSH	rs104894638	CC
SGSH	rs104894639	CC
SGSH	rs104894640	CC
SGSH	rs138504221	AA
SGSH	rs143947056	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=581

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mukopolysaccharidose Typ 4

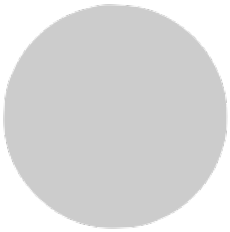
Eine seltene lysosomale Speicherkrankheit, die durch leichte bis schwere spondylo-epiphyso-metaphysäre Dysplasie gekennzeichnet ist und sich in unverhältnismäßiger Kleinwuchsform (kurzer Hals und Rumpf), Gelenklaxheit, Pectus carinatum, Genum valgum, abnormalem Gang, trachealer Verengung und Wirbelsäulenanomalien (Kyphose und Skoliose) äußert), Atembeschwerden und Herzklappenerkrankungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GALNS	rs118204438	TT
GALNS	rs118204443	CC
GALNS	rs118204444	GG
GALNS	rs372893383	CC
GALNS	rs398123438	CC
GALNS	rs398123440	GG
GALNS	rs746756997	AA
LOC1079	rs118204437	GG
LOC1079	rs398123429	TT
LOC1079	rs398123430	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=582

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mukopolysaccharidose Typ 6

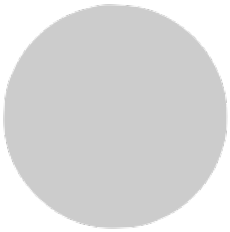
Mukopolysaccharidose Typ 6 (MPS 6) ist eine lysosomale Speicherkrankheit mit fortschreitender Multisystembeteiligung, die mit einem Mangel an Arylsulfatase B (ASB) einhergeht, der zur Anreicherung von Dermatansulfat führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ARSB	rs118203943	TT
ARSB	rs431905495	CC
ARSB	rs398123125	CC
ARSB	rs727503809	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=583

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mukopolysaccharidose Typ 7

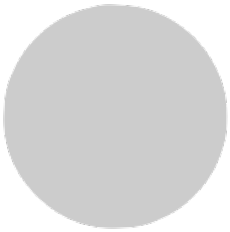
Eine seltene, genetisch bedingte lysosomale Speicherkrankheit, die durch die Ansammlung von Glykosaminoglykanen im Bindegewebe gekennzeichnet ist und zu einer fortschreitenden Multisystembeteiligung mit leichtem bis schwerem Schweregrad führt. Zu den beständigsten Merkmalen gehören eine Beteiligung des Bewegungsapparates (insbesondere Dysostosis multiplex, Gelenkeinschränkung, Thoraxanomalien und Kleinwuchs), eingeschränkter Wortschatz, geistige Behinderung, grobes Gesicht mit kurzem Hals, Lungenbeteiligung (überwiegend verminderte Lungenfunktion), Hornhauttrübung und Herzerkrankungen Klappenerkrankung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GUSB	rs121918172	GG
GUSB	rs121918173	GG
GUSB	rs121918181	GG
GUSB	rs121918185	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=584

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2

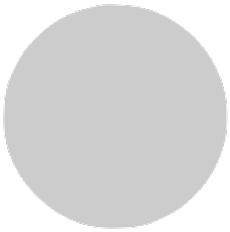
Die Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (MEN 2) ist ein polyglanduläres neoplastisches Syndrom, das durch das Auftreten von medullärem Schilddrüsen-Karzinom (MTC), Phäochromozytom (PCC) gekennzeichnet ist und, bei einer Variante, dem primären Hyperparathyreoidismus (PHPT). Es gibt drei Formen: MEN2A, MEN2B und das familiäre medulläre Schilddrüsenkarzinom (FMTC) (e).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RET	rs74799832	TT
RET	rs78014899	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=653

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mitochondrienmembran-Protein-assoziierte Neurodegeneration

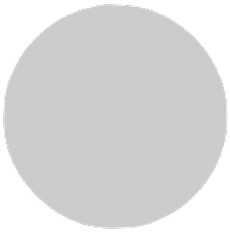
Eine seltene neurodegenerative Erkrankung, die durch Eisenakkumulation in bestimmten Hirnregionen, in der Regel den Basalganglien, gekennzeichnet ist und mit langsam fortschreitenden pyramidalen (Spastik) und extrapyramidalen (Dystonie) Zeichen, motorischer axonaler Neuropathie, Optikusatrophie, kognitivem Verfall und neuropsychiatrischen Auffälligkeiten einhergeht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
C19orf12	rs397514477	GG
C19orf12	rs515726205	CC
C19orf12	rs752450983	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289560

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Neurofibromatose Typ 6

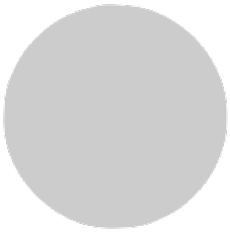
Neurofibromatose Typ 6 (NF6), auch als Café-au-lait-Fleckensyndrom bezeichnet, ist eine Hauterkrankung, die durch das Vorhandensein mehrerer Café-au-lait-Flecken (CAL) gekennzeichnet ist, ohne dass andere Manifestationen einer Neurofibromatose oder andere auftreten systemische Störung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NF1	rs1057518904	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2678

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Neurofibromatose-Noonan-Syndrom

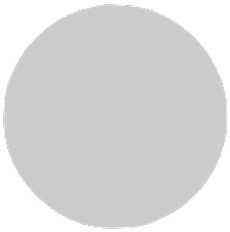
Das Neurofibromatose-Noonan-Syndrom (NFNS) ist eine RASOpathie und eine Variante der Neurofibromatose Typ 1 (NF1), die durch die Kombination von Merkmalen von NF1 gekennzeichnet ist, wie z. B. Café-au-lait-Flecken, Iris-Lisch-Knötchen, axilläre und inguinale Sommersprossen und Optik Nervengliome und multiple Neurofibrome sowie das Noonan-Syndrom (NS), wie Kleinwuchs, typische Gesichtsmerkmale (Hypertelorismus, Ptosis, abfallende Lidspalten, tief angesetzte, nach hinten gedrehte Ohren mit verdickter Helix und breiter Stirn), angeborene Herzfehler und ungewöhnliche Pectusdeformität. Da diese drei Entitäten erhebliche phänotypische Überschneidungen aufweisen, sind für eine korrekte Diagnose häufig molekulargenetische Tests erforderlich (z. B. wenn bei Patienten, bei denen NS diagnostiziert wurde, Café-au-lait-Flecken vorhanden sind).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NF1	rs199474789	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=638

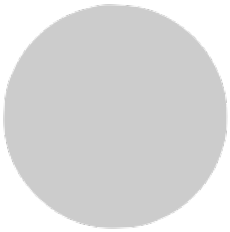
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Navajo-Neurohepatopathie

Eine seltene, lebensbedrohliche mitochondriale DNA-Depletion-Syndrom-Erkrankung, die durch eine schwere, fortschreitende sensomotorische Neuropathie gekennzeichnet ist, die mit Hornhautgeschwüren, Narbenbildung oder Anästhesie, akraler Verstümmelung, metabolischer und immunologischer Störung und Hepatopathie einhergeht (die sich in einem fulminanten Leberversagen, einem Reye-Syndrom, äußern kann). (ähnliches Syndrom oder träges Fortschreiten zur Leberzirrhose, je nach klinischer Form), das in der Bevölkerung der Navajo-Indianer vorkommt. Zu den klinischen Symptomen gehören Gedeihstörung, Schwäche der distalen Gliedmaßen mit verminderter Sensibilität, Kontrakturen der Gliedmaßen mit Funktionsverlust, Areflexie, wiederkehrende metabolische Azidose mit interkurrenten Erkrankungen, immunologische Anomalien, die sich in schweren systemischen Infektionen manifestieren, und sexueller Infantilismus.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=255229

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MPV17	rs121909721	CC
MPV17	rs121909723	GG
MPV17	rs267607258	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Axonale Neuropathie mit Neuromyotonie, autosomal-rezessiv

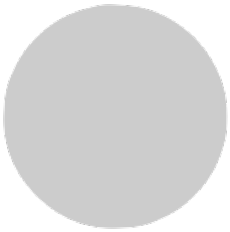
Eine seltene periphere Neuropathie, die durch langsam fortschreitende axonale, mehr motorische als sensorische Polyneuropathie in Kombination mit Neuromytonie (einschließlich spontaner Muskelaktivität in Ruhe (Myokymie), beeinträchtigter Muskelentspannung (Pseudomyotonie) und Kontrakturen von Händen und Füßen) und neuromyotonischen oder myokymischen Entladungen gekennzeichnet ist Nadel-EMG. Es zeigt sich eine distale Schwäche der unteren Gliedmaßen mit Gangstörungen, Muskelsteifheit, Faszikulationen und Krämpfen in Händen und Beinen, die sich durch Kälte verschlimmern, verminderte bis fehlende Sehnenreflexe, intrinsische Handmuskelatrophie und unterschiedlich leichte distale sensorische Beeinträchtigungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HINT1	rs149782619	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324442

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Leber-Optikusneuropathie, hereditäre

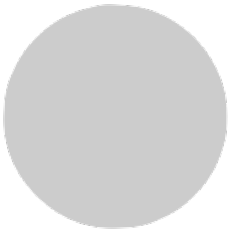
Die Hereditäre Optikusneuropathie Leber (LHON), eine mitochondriale neurodegenerative Sehnerv-Erkrankung, ist gekennzeichnet durch plötzlichen Visusverlust, der häufig schon bei jungen Erwachsenen auftritt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ND1	rs397515507	GG
ND6	rs199476104	TT
ND6	rs199476106	AA
ND6	rs397515506	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=104

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CSF3R-Mangel

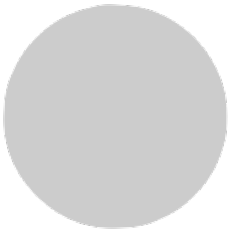
Die autosomal-rezessiv vererbte schwere kongenitale Neutropenie aufgrund eines CSF3R-Mangels ist eine seltene, genetisch bedingte primäre Immundefizienzerkrankung, die durch eine Veranlagung zu wiederkehrenden, lebensbedrohlichen bakteriellen Infektionen gekennzeichnet ist, die mit einer verminderten Anzahl peripherer neutrophiler Granulozyten (absolute Neutrophilenzahl weniger als 500 Zellen/Mikroliter) einhergehen und rezessiv verursacht werden vererbte Mutationen mit Funktionsverlust im CSF3R-Gen. Die vollständige Reifung aller drei Abstammungslinien im Knochenmark und die Unempfindlichkeit gegenüber einer In-vivo-rhG-CSF-Behandlung sind damit verbunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CSF3R	rs138156467	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=420702

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch JAGN1-Mangel

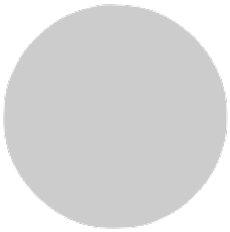
Die autosomal-rezessiv vererbte schwere kongenitale Neutropenie aufgrund eines JAGN1-Mangels ist eine seltene, genetisch bedingte primäre Immundefizienzerkrankung, die durch früh einsetzende, wiederkehrende, schwere bakterielle Infektionen, einen Stillstand der Granulopoese-Reifung im Promyelozyten-/Myelozyten-Stadium und deutlich verringerte absolute Neutrophilenzahlen gekennzeichnet ist, die auf eine rezessive Vererbung zurückzuführen sind Mutationen im JAGN1-Gen. Leichte Gesichtsdysmorphien (z. B. dreieckiges Gesicht), Kleinwuchs, Gedeihstörung, Hypothyreose, Entwicklungsverzögerung, Pankreasinsuffizienz und Koraktation der Aorta sowie Knochen- und Urogenitalanomalien können ebenfalls damit einhergehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
JAGN1	rs587777728	CC
JAGN1	rs587777730	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=423384

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Wollhaarnaevus

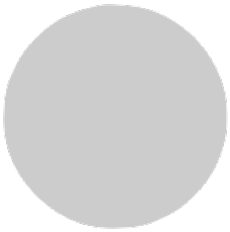
Wollhaarnävus (WHN) ist eine seltene, nicht-familiäre Haaranomalie, die durch gekräuseltes, eng gewundenes und hypopigmentiertes feines Haar mit einem durchschnittlichen Durchmesser von 0,5 cm gekennzeichnet ist und seit der Geburt oder während der ersten beiden Lebensjahre in einer lokalisierten, umschriebenen Form festgestellt wird Verteilung auf der Kopfhaut. Gelegentlich wächst WHN in Bereichen, in denen in der Neugeborenenperiode Alopezie beobachtet wurde. WHN kann mit Merkmalen wie Augendefekten (persistierende Pupillenmembran, Netzhautdefekte), vorzeitiger Pubertät und epidermalen Nävi verbunden sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NRAS	rs121913237	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79414

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Adipositas durch Leptin-Rezeptor-Genmutationen

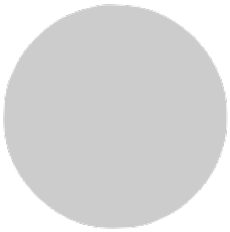
Eine seltene, genetisch bedingte, nicht-syndromale Fettleibigkeitserkrankung, die durch schwere, früh einsetzende Fettleibigkeit gekennzeichnet ist und mit schwerer Hyperphagie und endokrinen Anomalien einhergeht, die auf einen Leptinrezeptormangel zurückzuführen sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LEPR	rs144159890	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=179494

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Adipositas durch Melanokortin-4 Rezeptor-Mangel

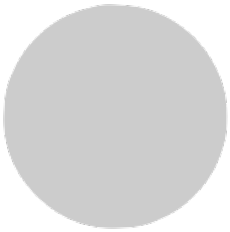
Der Mangel an Melanocortin-4-Rezeptor (MC4R) ist die häufigste Form der bisher festgestellten monogenen Fettleibigkeit. Ein MC4R-Mangel ist gekennzeichnet durch schwere Fettleibigkeit, einen Anstieg der Muskelmasse und der Knochenmineraldichte, ein erhöhtes lineares Wachstum in der frühen Kindheit, Hyperphagie ab dem ersten Lebensjahr und eine schwere Hyperinsulinämie bei erhaltener Fortpflanzungsfunktion.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MC4R	rs121913564	AA
MC4R	rs52804924	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71529

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ophthalmoplegie, externe progressive, autosomal-rezessive

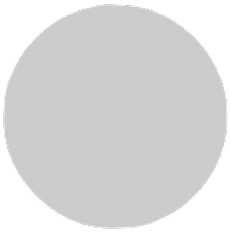
Eine seltene genetische neuroophthalmologische Erkrankung, die durch eine fortschreitende Schwäche der äußeren Augenmuskulatur gekennzeichnet ist und zu einer bilateralen Ptosis und diffuser, symmetrischer Ophthalmoparese führt. Weitere Anzeichen können generalisierte Skelettmuskelschwäche, Muskelatrophie, sensorische axonale Neuropathie, Ataxie, Kardiomyopathie und psychiatrische Symptome sein. Sie ist in der Regel schwerwiegender als die autosomal-dominante Form.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MIR6766	rs113994095	CC
POLG	rs113994098	CC
POLG	rs121918054	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254886

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypertrichose mit Osteochondrodysplasie vom Typ Cantu

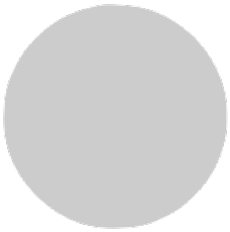
Das Cantu-Syndrom ist eine seltene Erkrankung, die durch angeborene Hypertrichose, Osteochondrodysplasie, Kardiomegalie und Dysmorphie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCC9	rs387907208	GG
ABCC9	rs387907209	CC
ABCC9	rs387907227	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1517

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Osteochondrome, multiple

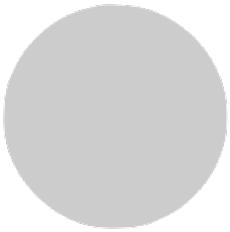
Multiple Osteochondrome (MO) sind gekennzeichnet durch zwei oder mehrere knöcherne, mit Knorpel gedeckte Auswüchse (Osteochondome) der einzelnen langen Knochen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EXT1	rs119103287	CC
EXT1	rs119103290	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=321

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Osteopetrose mit renaler tubulärer Azidose

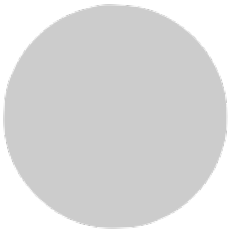
Die Osteopetrose mit renaler tubulärer Azidose ist eine seltene Krankheit mit Osteopetrose , renaler tubulärer Azidose (RTA) und neurologischen Störungen, die durch zerebrale Verkalkungen bedingt sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CA3 AS1	rs573750741	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2785

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Osteopetrosis Albers-Schönberg

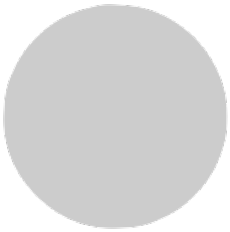
Die Osteopetrose Albers-Schönberg ist eine sklerosierende Skeletterkrankung und gekennzeichnet durch erhöhte Knochendichte, die im Röntgenbild als das Zeichen der 'Sandwich-Wirbel' (Dichte Bänder von Sklerose parallel zur Wirbelendplatte) erkennbar ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CLCN7	rs387907576	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Osteosarkom

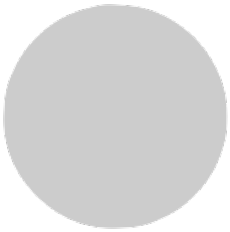
Das Osteosarkom ist ein primärer bösartiger Tumor des Skeletts, der durch die direkte Bildung von unreifem Knochen- oder Osteoidgewebe durch die Tumorzellen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TP53	rs28934573	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=668

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pankreatitis, chronische hereditäre

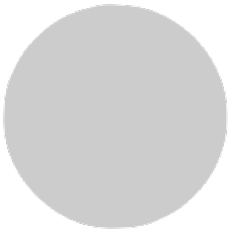
Eine seltene gastroenterologische Erkrankung, die durch rezidivierende akute Pankreatitis und/oder chronische Pankreatitis bei mindestens 2 Verwandten ersten Grades oder 3 oder mehr Verwandten zweiten Grades in 2 oder mehr Generationen gekennzeichnet ist und für die keine prädisponierenden Faktoren identifiziert wurden. Diese seltene vererbte Form der Pankreatitis führt zu einer irreversiblen Schädigung sowohl der exokrinen als auch der endokrinen Komponenten des Pankreas.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CTRC	rs121909294	GG
PRSS1	rs111033565	GG
PRSS1	rs111033567	AA
PRSS1	rs111033568	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=676

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Panhypopituitarismus, genetisch bedingter

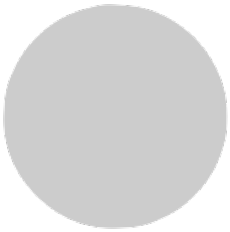
Eine seltene genetisch bedingte Hypophysenerkrankung, die durch einen unterschiedlichen Mangel an allen im Vorderlappen der Hypophyse produzierten Hormonen gekennzeichnet ist. Zu den klinischen Manifestationen gehören Hypothyreose, Hypogonadismus, Wachstumsverzögerung und Kleinwuchs sowie sekundäre Nebenniereninsuffizienz. Das Erkrankungsalter ist unterschiedlich. Anzeichen und Symptome entwickeln sich in der Regel schleichend und der Verlust der verschiedenen Hormone erfolgt oft sequenziell.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PROP1	rs121917839	GG
PROP1	rs121917840	AA
PROP1	rs121917843	GG
PROP1	rs121917845	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90695

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pachydermoperiostose

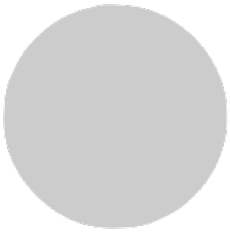
Die Pachydermoperiostose (PDP) ist eine Form von primärer hypertrophischer Osteoarthropathie . Diese seltene hereditäre Krankheit ist gekennzeichnet durch Trommelschlegelfinger, Pachydermie und subperiostale Knochenneubildung. Symptome sind Schmerzen, Polyarthritis, Cutis verticis gyrata, Seborrhoe und Hyperhidrose. Drei Unterformen wurden beschrieben: Eine vollständige Form mit Pachydermie und Periostitis; eine unvollständige Form mit Hinweisen auf Knochenanomalien, aber ohne Pachydermie; und eine Forme fruste mit erheblicher Pachydermie, aber nur minimalen bis fehlenden Skelettveränderungen .

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLCO2A1	rs776813259	GG
SLCO2A1	rs765249238	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2796

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pachyonychia congenita

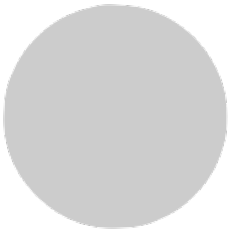
Die Pachyonychia congenita (PC) ist eine seltene Genodermatose. Wichtigste Symptome sind ein schmerzhaftes palmoplantares Keratoderma, verdickte Nägel, Zysten und weißliche Mundschleimhaut.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KRT16	rs60944949	AA
KRT16	rs58293603	AA
KRT16	rs59328451	TT
KRT16	rs28928894	AA
KRT16	rs58608173	TT
KRT16	rs59856285	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2309

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Paralyse, hypokaliämische periodische

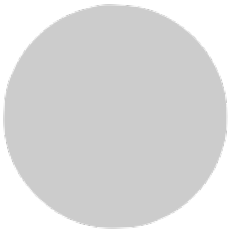
Eine seltene genetisch bedingte Muskelkanalopathie, die durch wiederkehrende episodische Anfälle allgemeiner Muskelschwäche gekennzeichnet ist, die mit einem Abfall des Kaliumspiegels im Blut einhergehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CACNA1S	rs28930068	CC
CACNA1S	rs28930069	GG
CACNA1S	rs80338777	CC
CACNA1S	rs267606698	AA
CACNA1S	rs797045031	TT
CACNA1S	rs770073633	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=681

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Paramyotonia congenita Eulenburg

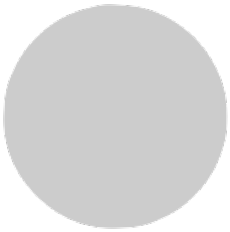
Die Paramyotonia congenita von Eulenburg ist durch belastungs- oder kältebedingte Myotonie und Muskelschwäche gekennzeichnet. Die Prävalenz ist unbekannt. Das Syndrom verläuft nicht fortschreitend und wird autosomal-dominant vererbt. Sie wird durch Mutationen im Gen verursacht, das für die Alpha-Untereinheit des spannungsgesteuerten Natriumkanals Typ IV (SCN4A; 17q23.3) kodiert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs80338956	AA
SCN4A	rs121908544	GG
SCN4A	rs121908547	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=684

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10

Eine seltene Form der hereditären spastischen Paraplegie, die entweder als reine Form der spastischen Paraplegie mit Spastik der unteren Gliedmaßen, Hyperreflexie und extensorischen Plantarreflexen im Kindes- oder Jugendalter auftreten kann, oder als komplexer Phänotyp in Verbindung mit zusätzlichen Manifestationen wie peripherer Neuropathie mit Amyotrophie der oberen Gliedmaßen, mäßiger Intelligenzminderung und Parkinsonismus. Taubheit und Retinitis pigmentosa wurden in einem Fall berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KIF5A	rs387907285	GG
KIF5A	rs387907287	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100991

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 17

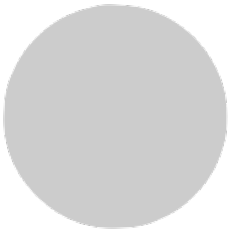
Eine komplexe erbliche spastische Paraplegie, die durch fortschreitende spastische Paraplegie, Muskelatrophie der oberen und unteren Extremitäten, Hyperreflexie, extensor-plantare Reaktionen, Hohlfuß und gelegentlich beeinträchtigtes Vibrationsempfinden gekennzeichnet ist. Assoziation mit Amyotrophie der Handmuskulatur typisch.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HNRNPU	rs137852973	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100998

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 31

Eine seltene Form der hereditären spastischen Paraplegie, die in der Regel durch einen reinen Phänotyp mit proximaler Schwäche der unteren Extremitäten, spastischen Gang und lebhaften Reflexen gekennzeichnet ist. Sie zeigt ein bimodales Manifestationsalter, entweder in der Kindheit oder im Erwachsenenalter (155; 30 Jahre). In einigen Fällen kann es sich um einen komplexen Phänotyp mit zusätzlichen assoziierten Manifestationen wie peripherer Neuropathie, Bulbärparese (mit Dysarthrie und Dysphagie), distaler Amyotrophie und beeinträchtigter distaler Vibrationsempfindlichkeit handeln.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
REEP1	rs121918262	GG
REEP1	rs786204081	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101011

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 8

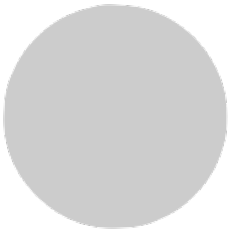
Eine seltene, reine oder komplexe Form der hereditären spastischen Paraplegie, gekennzeichnet durch den Beginn einer langsam fortschreitenden Spastik der unteren Extremitäten im frühen Erwachsenenalter, die zu Gangstörungen, Hyperreflexie und Plantarstreckreaktionen, Harndrang und/oder Inkontinenz, Muskelschwäche, vermindertem Vibrationsempfinden und leichter Muskelatrophie führt in den unteren Extremitäten. Es kann mit komplizierenden Symptomen wie sensorischer Neuropathie, Ataxie (z. B. leichte Dysmetrie, unkoordinierte Augenbewegungen) und leichter Dysphagie einhergehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
WASHC5	rs80338867	CC
WASHC5	rs80338866	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100989

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 15

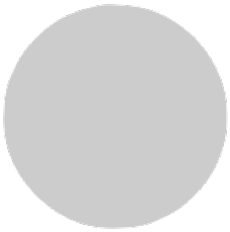
Die autosomal-rezessive spastische Paraplegie Typ 15 ist eine komplexe Form der hereditären spastischen Paraplegie mit Beginn im Kindes- bis Erwachsenenalter. Sie ist gelennzeichnet durch eine langsam fortschreitende Spastik der unteren Gliedmaßen (die zu Gangstörungen, extensorischen Plantarreflexen und vermindertem Vibrationsempfinden führt) in Verbindung mit einer leichten Intelligenzminderung, einer leichten zerebellären Ataxie, einer peripheren Neuropathie (mit distaler Amyotrophie der oberen Gliedmaßen) und einer Netzhautdegeneration. Ein dünnes Corpus callosum ist ein häufiger Bildgebungsbefund.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ZFYVE26	rs118204049	GG
ZFYVE26	rs370828455	CC
ZFYVE26	rs769329153	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100996

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 35

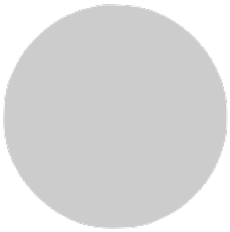
Eine seltene Form der hereditären spastischen Paraplegie, die durch den Beginn eines komplexen Phänotyps im Kindesalter (selten im Jugendalter) gekennzeichnet ist, der sich durch eine Spastik der unteren Gliedmaßen (gefolgt von den oberen Gliedmaßen) mit Hyperreflexie und extensorischen Plantarreflexen auszeichnet. Zu den zusätzlichen Manifestationen gehören progressive Dysarthrie, Dystonie, leichter kognitiver Verfall, extrapyramidale Merkmalen, Optikusatrophie und Krampfanfälle. In der Magnetresonanztomographie können Anomalien der weißen Substanz und eine Eisenanreicherung im Gehirn auffällig sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FA2H	rs863224870	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171629

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 54

Die autosomal-rezessive spastische Paraplegie Typ 54 (SPG54) ist eine seltene, komplexe Form der hereditären spastischen Paraplegie, die durch progressive spastische Paraplegie mit Beginn im frühen Kindesalter und zerebellären Zeichen, Minderwuchs, verzögerter psychomotorischer Entwicklung, Intelligenzminderung und, weniger häufig, Fußkontrakturen, Dysarthrie, Dysphagie, Strabismus und Sehnervhypoplasie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DDHD2	rs375168720	GG
DDHD2	rs755267771	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=320380

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 56

Eine seltene Form der hereditären spastischen Paraplegie, die durch verzögertes Gehen, Zehengang, unsicheren und spastischen Gang, Hyperreflexie der unteren Gliedmaßen und Plantarstreckreaktionen gekennzeichnet ist. Spastik und Dystonie der oberen Gliedmaßen, subklinische axonale Neuropathie, kognitive Beeinträchtigung und geistige Behinderung wurden ebenfalls in Verbindung gebracht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs397514513	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=320411

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 5A

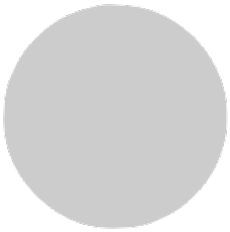
Die autosomal-rezessive spastische Paraplegie Typ 5A ist eine Form der hereditären spastischen Paraplegie, die entweder durch einen reinen Phänotyp einer langsam progredienten spastischen Paraplegie der unteren Extremitäten mit Blasenfunktionsstörung und Pes cavus oder durch eine komplexe Präsentation mit zusätzlichen Manifestationen wie zerebellären Zeichen, Nystagmus, distaler oder generalisierter Muskelatrophie und kognitiven Beeinträchtigungen gekennzeichnet ist. Das Alter des Auftretens ist sehr variabel und reicht von der frühen Kindheit bis zum Erwachsenenalter. In der Magnetresonanztomographie des Gehirns können bei einigen Patienten eine Hyperintensität der weißen Substanz sowie eine Atrophie des Kleinhirns und des Rückenmarks festgestellt werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CYP7B1	rs121908611	CC
CYP7B1	rs121908613	AA
CYP7B1	rs116171274	GG
CYP7B1	rs587777222	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100986

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Paraplegie Typ 2

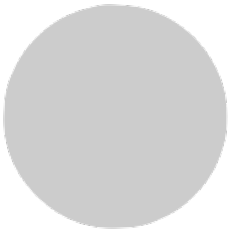
Die Spastische Paraplegie Typ 2, eine X-chromosomale Leukodystrophie, ist gekennzeichnet durch spastischen Gang und autonome Dysfunktion. Mit zusätzlichen zentralnervösen Symptomen (intellektuelles Defizit, Ataxie, extrapyramidale Zeichen), wird das Syndrom als Komplizierte SPG bezeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RAB9B	rs132630292	GG
RAB9B	rs132630294	CC
RAB9B	rs398123467	GG
RAB9B	rs864622194	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99015

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 7

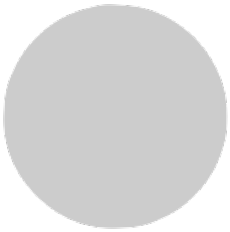
Eine Form der hereditären spastischen Paraplegie, gekennzeichnet durch einen Beginn in der Regel im Erwachsenenalter (jedoch im Alter von 10 bis 72 Jahren) mit fortschreitender bilateraler Schwäche und Spastik der unteren Extremitäten, Schließmuskeldysfunktion, vermindertem Vibrationsempfinden an den Knöcheln und mit zusätzlichen Manifestationen wie optischer Neuropathie, Nystagmus, Strabismus, vermindertes Hörvermögen, Skoliose, Pes cavus, motorische und sensorische Neuropathie, Amyotrophie, Blepharoptose und Ophthalmoplegie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SPG7	rs121918358	TT
SPG7	rs369227537	AA
SPG7	rs752623413	TT
SPG7	rs748555510	CC
SPG7	rs748309520	GG
SPG7	rs72547551	CC
SPG7	rs864622094	TT
SPG7	rs141644720	GG
SPG7	rs779055639	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99013

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pyknodysostose

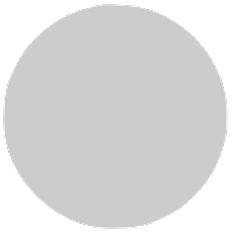
Die Pyknodysostose ist ein erblicher lysosomaler Enzymdefekt mit Osteosklerose des Skeletts, Kleinwuchs und Knochenbrüchigkeit.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CTSK	rs74315303	GG
CTSK	rs74315304	GG
CTSK	rs29001685	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=763

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Klumpfuß, familiärer, mit oder ohne untere Extremitätenanomalie

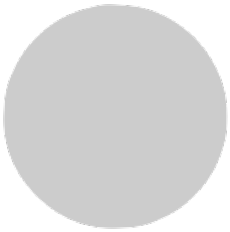
Der familiäre Klumpfuß mit oder ohne assoziierte Anomalien der unteren Gliedmaßen ist ein seltene kongenitale Gliedmaßenfehlbildung, die sich bei verschiedenen Mitgliedern einer einzelnen Familie zeigt. Sie ist gekennzeichnet durch eine Fehlstellung der Knochen und Gelenke des Fußes und des Sprunggelenks, mit dem Vorhandensein von Vorfuß- und Mittelfußadduktion, Rückfußvarus und Spitzfuß, die sich als starre Einwärtsdrehung des Fußes zur Mittellinie hin darstellen. Eine Hypoplasie der Unterschenkelmuskulatur ist ein häufiger Begleitbefund. Die Patienten können auch andere Fehlbildungen der unteren Gliedmaßen aufweisen, wie z. B. Patellahypoplasie, Talus vertikalis, tibiale Hemimelie und Polydaktylie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BLTP1	rs775292946	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199315

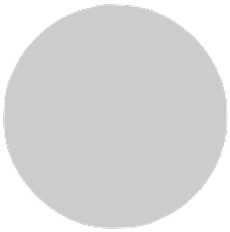
Erbliche Krankheiten (Genetik)

PMM2-CDG

PMM2-CDG (vormals CDG-Ia) ist die häufigste Form der angeborenen Störung der N-Glykosylierung und zeichnet sich durch Kleinhirndysfunktion, abnormale Fettverteilung, invertierte Brustwarzen, Schielen und Hypotonie aus. Es lassen sich 3 Formen von PMM2-CDG unterscheiden: der infantile multisystemische Typ, der spätinfantile und kindliche Ataxie-intellektuelle Invaliditätstyp (3-10 Jahre alt) und der erwachsene stabile Invaliditätstyp. Säuglinge entwickeln in der Regel Ataxie, psychomotorische Entwicklungsverzögerung und extraneurologische Manifestationen, einschließlich Gedeihstörungen, Enteropathie, Leberfunktionsstörungen, Gerinnungsstörungen und Herz- und Nierenbeteiligung. Der Phänotyp ist jedoch sehr variabel und reicht von Säuglingen, die im ersten Lebensjahr sterben, bis hin zu leicht betroffenen Erwachsenen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79318

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1001	rs78290141	AA
LOC1001	rs80338708	CC
LOC1001	rs80338709	GG
LOC1001	rs80338707	GG
PMM2	rs104894526	CC
PMM2	rs80338701	CC
PMM2	rs80338704	AA
PMM2	rs80338702	TT
PMM2	rs80338700	CC
PMM2	rs104894534	TT
PMM2	rs80338703	GG
PMM2	rs200503569	CC
PMM2	rs398123309	GG
PMM2	rs190521996	TT
PMM2	rs150719105	TT
PMM2	rs148032587	GG
PMM2	rs139716296	TT
PMM2	rs764353860	CC
TMEM186	rs104894532	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Bilaterale Polymikrogyrie

Bei der bilateralen Polymikrogyrie handelt es sich um eine seltene Fehlbildung des Gehirns aufgrund einer abnormalen neuronalen Migration, definiert als eine Großhirnrinde mit vielen übermäßig kleinen Windungen. Es geht mit Entwicklungsverzögerungen, geistiger Behinderung, Krampfanfällen und verschiedenen neurologischen Beeinträchtigungen einher und kann isoliert auftreten oder ein klinisches Merkmal vieler genetischer Syndrome darstellen. Es kann auch mit einer perinatalen Zytomegalievirus-Infektion verbunden sein.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=268940

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ADGRG1	rs587776623	GG
ADGRG1	rs121908462	CC
ADGRG1	rs121908464	CC
ADGRG1	rs121908465	GG
ADGRG1	rs587783658	CC
ADGRG1	rs146278035	CC
ADGRG1	rs587783660	GG
ADGRG1	rs532188689	GG
ADGRG1	rs587783652	CC
ADGRG1	rs587783654	TT
ADGRG1	rs587783655	TT
ADGRG1	rs587783656	GG
ADGRG1	rs587783657	GG
ADGRG1	rs786204777	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Polymikrogyrie durch TUBB2B-Genmutation

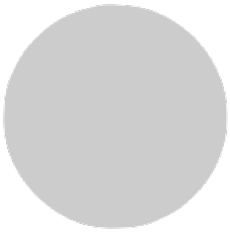
Eine seltene, genetisch bedingte, komplexe Fehlbildung der Hirnrinde, die durch generalisierte oder fokale Dysgyrie (auch Polymikrogriie-ähnliche kortikale Dysplasie genannt) oder alternativ durch Mikrolissenzephalie mit dysmorphen Basalganglien und Dysgenesie des Corpus callosum gekennzeichnet ist. Die klinischen Manifestationen sind unterschiedlich und umfassen Mikrozephalie, Krampfanfälle, Hypotonie, Entwicklungsverzögerung, schwere psychomotorische Verzögerung, Ataxie, spastische Diplegie oder Tetraplegie sowie Augenanomalien (Strabismus, Ptosis oder Optikusatrophie).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TUBB2B	rs397514569	AA
TUBB2B	rs587784498	CC
TUBB2B	rs587784502	GG
TUBB2B	rs797046075	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300573

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie, spastische, autosomal-rezessive, Typ Charlevoix-Saguenay

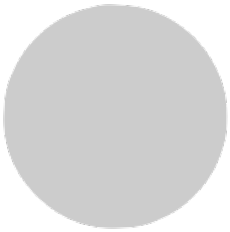
Die autosomal rezessive spastische Ataxie nach Charlevoix-Saguenay (ARSACS) ist eine neurodegenerative Erkrankung, die durch früh einsetzende Kleinhirnataxie mit Spastik, einem Pyramidensyndrom und peripherer Neuropathie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SACS	rs281865118	GG
SACS	rs281865120	GG
SACS	rs780247476	GG
SACS	rs752059006	GG
SACS	rs202199411	GG
SACS	rs145766983	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Synpolydaktylie Typ 1

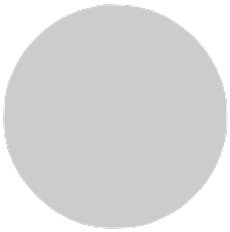
Eine seltene nicht-syndromale Syndaktylie, die durch eine charakteristische Kombination von Syndaktylie und Polydaktylie gekennzeichnet ist und im Allgemeinen den 3. und 4. Finger sowie den 4. und 5. Zeh beidseitig betrifft, mit teilweiser oder vollständiger Verdoppelung eines Zehenstrahls innerhalb des syndaktylen Netzes. Weitere Merkmale sind Klinodaktylie, Camptodaktylie und/oder Brachydaktylie des 5. Fingers.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HOXD13	rs200750564	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=295195

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Porenzephalie

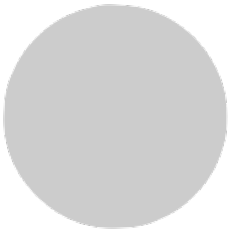
Eine seltene genetische oder erworbene Fehlbildung des Gehirns, die durch eine mit intrazerebraler Flüssigkeit gefüllte Zyste oder Höhle mit oder ohne Verbindung zwischen Ventrikel und Subarachnoidalraum gekennzeichnet ist. Klinische Manifestationen hängen vom Ort und Schweregrad ab und können Hemiparese, Krampfanfälle, geistige Behinderung und Dystonie umfassen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL4A1	rs587780588	CC
COL4A1	rs797044867	CC
COL4A1	rs797045034	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2940

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Porphyrie, akute intermittierende

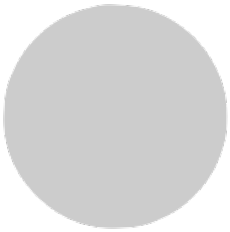
Eine seltene, schwere Form der akuten hepatischen Porphyrie, die durch das Auftreten neuroviszeraler Anfälle ohne kutane Manifestationen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HMBS	rs118204095	GG
HMBS	rs118204101	CC
HMBS	rs118204109	CC
HMBS	rs118204120	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79276

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Porphyria cutanea tarda, familiäre

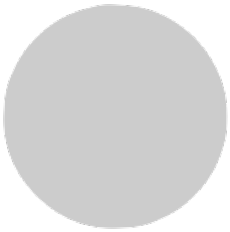
Hepatoerythropioetische Porphyrie (HEP) ist eine sehr seltene Form der chronischen hepatischen Porphyrie , die durch bullöse Photodermatitis gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
UROD	rs121918065	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=443062

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Porphyrie, erythropoetische kongenitale

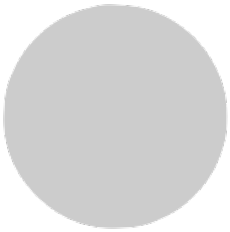
Die angeborene erythropoetische Porphyrie, auch Günther-Krankheit genannt, ist eine Form der erythropoetischen Porphyrie, die durch eine sehr schwere und verstümmelnde Photodermatose gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
UROS	rs121908012	AA
UROS	rs121908014	GG
UROS	rs121908015	GG
UROS	rs121908020	CC
UROS	rs373864821	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79277

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lipoidproteinose

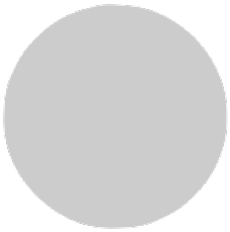
Die Lipoidproteinose (LP) ist eine seltene Genodermatose, die klinisch durch mukokutane Läsionen, Heiserkeit im frühen Kindesalter und gelegentlich neurologische Komplikationen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ECM1	rs121909115	CC
ECM1	rs121909116	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=530

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Protoporphyrie, erythropoetische, autosomale Form

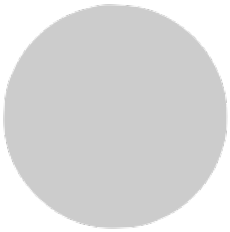
Die Erythropoetische Protoporphyrie (EPP) ist eine erbliche Störung im Stoffwechsel des Häms und gekennzeichnet durch die Akkumulation von Protoporphyrin in Blut, Erythrozyten und Geweben und kutanen Zeichen einer Photosensitivfität.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FECH	rs150146721	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79278

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1C

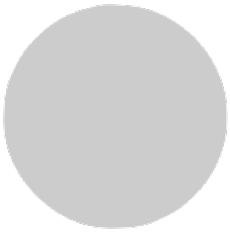
Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1c (PHP1c) ist eine seltene Form des Pseudohypoparathyreoidismus (PHP;), der durch eine Resistenz gegen Parathormon (PTH) und andere Hormone gekennzeichnet ist und sich in Hypokalzämie, Hyperphosphatämie und erhöhten PTH-Spiegeln äußert, einer Konstellation klinischer Merkmale, die zusammenfassend bezeichnet werden Hereditäre Albright-Osteodystrophie (AHO;), aber normale Aktivität des stimulierenden Proteins G (Gs alpha).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GNAS	rs397514456	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79444

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pseudopseudohypoparathyreoidismus

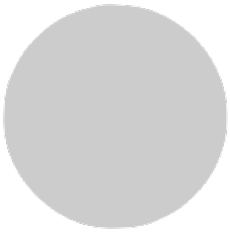
Pseudopseudohypoparathyreoidismus (Pseudo-PHP) ist eine Krankheit, die durch eine Konstellation klinischer Merkmale gekennzeichnet ist, die zusammenfassend als hereditäre Albright-Osteodystrophie (AHO;) bezeichnet werden, aber keine Hinweise auf eine Resistenz gegen Parathormon (PTH) aufweist, die bei anderen Formen des Pseudohypoparathyreoidismus (PHP) auftritt ;).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GNAS	rs797045046	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79445

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Vorzeitige männliche Pubertät, familiäre Form

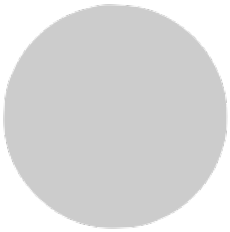
Die Familiäre gonadotropin-unabhängige männlich limitierte Pubertas praecox (FMPP) wird in der Regel im Alter zwischen 2 und 5 Jahren mit beschleunigtem Wachstum und früher Entwicklung der sekundären Geschlechtsmerkmale manifest. Die Körpergröße der erwachsenen Patienten ist reduziert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
STON1	rs121912532	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3000

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Purpura, thrombotische thrombozytopenische

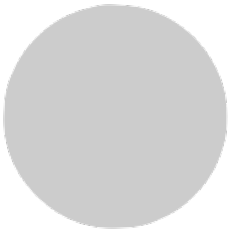
Eine aggressive und lebensbedrohliche Form der thrombotischen Mikroangiopathie (TMA), die durch schwere periphere Thrombozytopenie, mikroangiopathische hämolytische Anämie (MAHA) und Organversagen unterschiedlicher Schwere gekennzeichnet ist und aus einer angeborenen (cTTP) und einer erworbenen, immunvermittelten (iTTP) Form besteht .

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ADAMTS1	rs121908470	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=54057

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Keratosis palmoplantaris striata

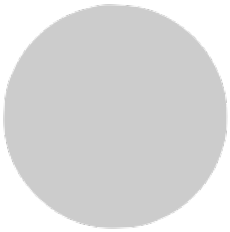
Die Keratosis palmoplantaris striata ist eine isolierte, fokale, hereditäre Palmoplantarkeratose, die durch eine lineare Hyperkeratose entlang der Beugeseite der Finger und an den Handflächen sowie eine fokale Hyperkeratose der Plantarhaut gekennzeichnet ist. Die Patienten präsentieren sich mit schmerzhaften Verdickungen der Haut an Handflächen und Fußsohlen, mit gelegentlicher Rissbildung, Blasenbildung und Hyperhidrose. Selten kann eine Hyperkeratose an anderen Stellen auftreten (Knie, dorsale Seiten der Zehen). Histopatologisch werden verbreiterte Interzellularräume zwischen Keratinozyten beobachtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DSP	rs121912991	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=50942

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Autosomal-dominante fokale nicht-epidermolytische Palmoplantarkeratose mit Blasenbildungen an den Füßen

Eine seltene, genetisch bedingte, isolierte, fokale palmoplantare Keratodermie-Erkrankung, die durch eine fokale Verdickung der Haut der Fußsohlen und oft auch der Handflächen gekennzeichnet ist und mit einer minimalen oder fehlenden Nagelbeteiligung einhergeht. Die Patienten weisen häufig eine nichtepidermolytische, schmerzhafte Blasenbildung an der Fußsohle und gelegentlich eine leichte orale Leukokeratose oder Fußsohlenhyperhidrose auf.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KRT6C	rs587777292	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=402003

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Palmoplantarkeratose, isolierte fokale nichtepidermolytische

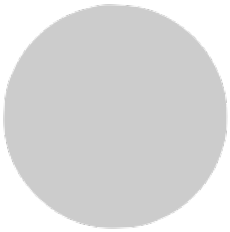
Eine seltene erbliche palmoplantare Keratodermie, die durch fokale hyperkeratotische Läsionen an den Handflächen und Fußsohlen gekennzeichnet ist. Die histopathologische Untersuchung zeigt eine ausgeprägte Hyperkeratose, ein verdicktes Stratum spinosum mit reduziertem Stratum granulosum, eine Ablösung der Zellen in den suprabasalen Schichten, eine Verlängerung der Rete-Leisten und eine spärliche Lymphozyteninfiltration in der Dermis.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KRT16	rs59856285	GG
KRT16	rs60723330	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=448264

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Palmoplantarkeratose Typ Nagashima

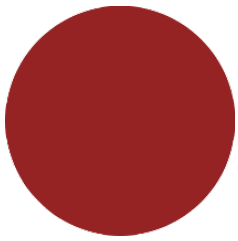
Eine seltene autosomal rezessive, isolierte diffuse palmoplantare Keratodermie, die durch transgressive und nicht progressive palmoplantare Keratodermie gekennzeichnet ist und einer milden Form von Mal de Meleda ähnelt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SERPINB7	rs142859678	TC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben mindestens eine Mutation entdeckt, die pathogen sein könnte.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=140966

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Keratoderma palmoplantaris transgrediens et progrediens

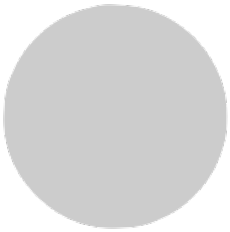
Eine seltene, isolierte, diffuse Palmoplantarkeratose, die durch eine rot-gelbe, mäßige bis schwere Hyperkeratose der Handflächen und Fußsohlen gekennzeichnet ist, die sich auf die dorsalen Seiten der Hände, Füße und/oder Handgelenke ausdehnt und die Haut über der Achillessehne (transgrediens) mit einbezieht, die sich mit zunehmendem Alter allmählich verschlimmert (progrediens) und eine fleckige Hyperkeratose über den Schienbeinen, Knien, Ellenbogen und manchmal den Hautbeugen einschließt. Eine Hyperhidrose ist in der Regel assoziiert. Histologisch können entweder epidermolytische oder nicht-epidermolytische Veränderungen zu sehen sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs148182439	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=495

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Keratosis follicularis spinulosa decalvans

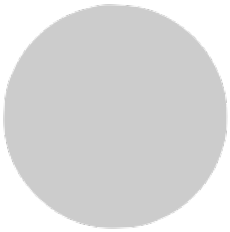
Die Keratosis follicularis spinulosa decalvans ist eine seltene Genodermatose. Sie beginnt im Säuglings- oder Kindesalter. Betroffen sind überwiegend Knaben. Charakteristisch ist eine diffuse follikuläre Hyperkeratose in Verbindung mit fortschreitender vernarbender Alopezie der Kopfhaut, der Augenbrauen und Wimpern. Mögliche weitere Symptome sind Photophobie, Korneadystrophie, Gesichtserythem und/oder palmo-plantares Keratoderma.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MBTPS2	rs587776867	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2340

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Rachitis, hypokalzämische, Vitamin D-abhängige

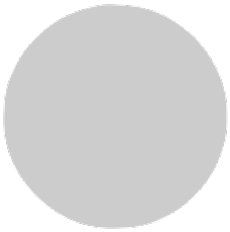
Die Vitamin D-abhängige Hypokalzämische Rachitis (VDDR-I) ist eine früh manifeste hereditäre Störung des Vitamin D-Stoffwechsels und gekennzeichnet durch schwere Hypokalzämie (mit der Folge von Osteomalazie und rachitischen Knochendeformitäten) und moderate Hypophosphatämie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CYP27B1	rs28934604	CC
CYP27B1	rs118204008	GG
CYP27B1	rs118204009	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289157

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Autosomal-dominante hypophosphatämische Rachitis

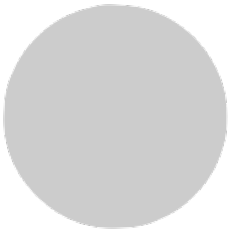
Eine seltene erbliche renale Phosphatverluststörung, die durch Hypophosphatämie, Rachitis und/oder Osteomalazie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGF23	rs28937882	GG
FGF23	rs193922701	CC
FGF23	rs193922702	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89937

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Rachitis, hypophosphatämische, mit Hyperkalziurie

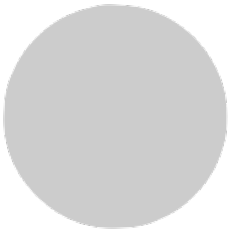
Bei der hereditären hypophosphatämischen Rachitis mit Hyperkalziurie (HHRH) handelt es sich um eine erblich bedingte Phosphatverlusterkrankung der Nieren, die durch Hypophosphatämie und Hyperkalziurie im Zusammenhang mit Rachitis und/oder Osteomalazie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC34A3	rs201293634	TT
SLC34A3	rs150841256	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157215

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypophysen-Resistenz gegen Schilddrüsenhormone

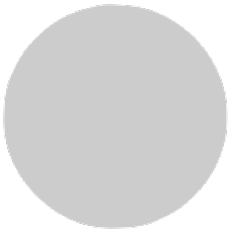
Eine seltene genetische Hyperthyreose, die durch erhöhte Spiegel an zirkulierenden freien Schilddrüsenhormonen, normales oder erhöhtes Schilddrüsen-stimulierendes Hormon, verminderte Reaktionen des peripheren Gewebes auf die Wirkung von Jodthyronin und einen sehr variablen klinischen Phänotyp gekennzeichnet ist, der am häufigsten Kropf, Ruhetachykardie, Osteoporose, Kleinwuchs, und Aufmerksamkeitsdefizitstörung. Einige Patienten können völlig asymptomatisch sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
THRB	rs121918695	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=165994

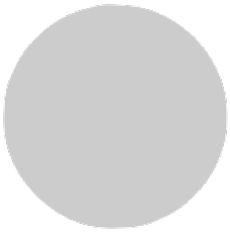
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Retinoblastom

Eine seltene Augentumorerkrankung, die die häufigste intraokulare Malignität bei Kindern repräsentiert. Es handelt sich um eine lebensbedrohliche, aber potentiell heilbare Neoplasie, die erblich oder nicht erblich, ein- oder beidseitig sein kann.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=790

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RB1	rs587776780	TT
RB1	rs3092891	CC
RB1	rs137853293	CC
RB1	rs121913301	AA
RB1	rs137853294	CC
RB1	rs121913304	CC
RB1	rs137853296	TT
RB1	rs137853297	TT
RB1	rs483352690	GG
RB1	rs587778864	CC
RB1	rs121913305	CC
RB1	rs587778871	GG
RB1	rs587778850	GG
RB1	rs587778839	TT
RB1	rs121913296	GG
RB1	rs587778870	CC
RB1	rs587778842	CC
RB1	rs121913300	CC
RB1	rs587776783	GG
RB1	rs587778831	GG
RB1	rs587778846	GG
RB1	rs121913302	CC
RB1	rs121913303	CC
RB1	rs794727199	GG
RB1	rs794727481	GG
RB1	rs878853947	TT
RB1	rs878853949	CC
RB1	rs886043247	CC
RB1	rs1060503088	TT
RB1	rs1060503067	GG
RB1	rs1060503079	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Retinoschisis, X-chromosomale

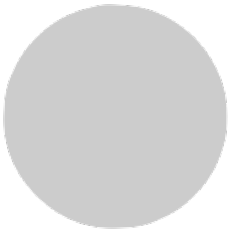
Die X-chromosomale Retinoschisis (XLRS) ist eine genetische Augenkrankheit männlicher Patienten mit Verlust der Sehkraft durch juvenile Makuladegeneration.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CDKL5	rs61752067	GG
CDKL5	rs104894928	CC
CDKL5	rs104894933	CC
CDKL5	rs104894934	CC
CDKL5	rs104894929	AA
CDKL5	rs104894930	GG
CDKL5	rs61752068	CC
CDKL5	rs61752060	TT
CDKL5	rs61752147	CC
CDKL5	rs61752159	CC
CDKL5	rs281865348	CC
CDKL5	rs281865357	GG
CDKL5	rs281865365	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=792

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Sebozystomatose

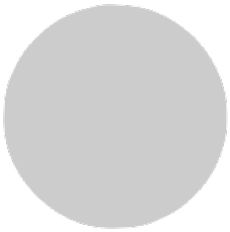
Sebozystomatose ist durch mehrere (100 bis 2000) asymptomatische Hautzysten gekennzeichnet, die normalerweise im Brustbeinbereich, im oberen Rückenbereich, in den Achselhöhlen und in den proximalen Teilen der Extremitäten auftreten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KRT17	rs58730926	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=841

Erbliche Krankheiten (Genetik)

3M-Syndrom

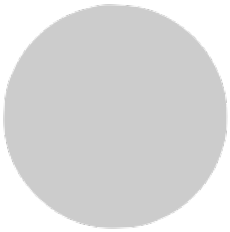
Das 3M-Syndrom ist eine primordiale Wachstumsstörung, die durch ein niedriges Geburtsgewicht, eine reduzierte Körperlänge bei Geburt, eine schwere postnatale Wachstumsrestriktion, eine Reihe von kleineren Anomalien (inklusive fazialen Dysmorphien) und normaler Intelligenz gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CUL7	rs121918229	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2616

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Akrokallosal-Syndrom

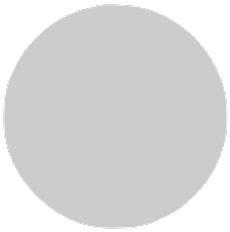
Das Acrocallosal-Syndrom (ACS) ist ein Syndrom mit multiplen Fehlbildungen und gekennzeichnet durch Agenesie des Corpus callosum (CC), durch distale Fehlbildungen der Gliedmassen, kleine kraniofaziale Anomalien und durch intellektuelles Defizit.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KIF7	rs794727316	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=36

Erbliche Krankheiten (Genetik)

ADNP-Syndrom

Eine seltene syndromale Intelligenzminderung, die durch globale Entwicklungsverzögerung, gastrointestinale Probleme, Hypotonie, verzögerte Sprachentwicklung, Verhaltens- und Schlafprobleme, Schmerzunempfindlichkeit, Krampfanfälle, strukturelle Hirnanomalien, dysmorphe Merkmale, visuelle Probleme, frühen Zahndurchbruch und autistische Merkmale gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ADNP	rs587777526	GG
ADNP	rs886041116	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404448

Erbliche Krankheiten (Genetik)

ADULT-Syndrom

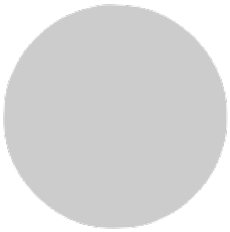
Ein seltenes ektodermales Dysplasie-Syndrom, das durch Ektrodaktylie, Syndaktylie, Brusthypoplasie und übermäßige Sommersprossenbildung sowie andere typische ektodermale Defekte wie Hypodontie, Tränenweganomalien, Hypotrichose und Onychodysplasie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TP63	rs113993967	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=978

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Aurikulokondylares Syndrom

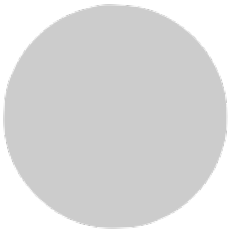
Eine seltene, genetisch bedingte Dysostose mit vorwiegend kraniofazialer Beteiligung, die durch bilaterale Außenohrfehlbildungen, Hypoplasie des Unterkieferkondylus, Mikrostomie, Mikrognathie, Mikroglossie und Gesichtsasymmetrie gekennzeichnet ist. Weitere Manifestationen sind Hypotonie, Ptosis, Gaumenspalte, volle Wangen, Entwicklungsverzögerung, Hörbeeinträchtigung und Atemnot. Es wurde über signifikante intra- und interfamiliäre phänotypische Unterschiede berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GNAI3	rs387907178	GG
PLCB4	rs387907179	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137888

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Autosomal-dominante Intelligenzminderung-kraniofaziale Anomalien-Herzfehler-Syndrom

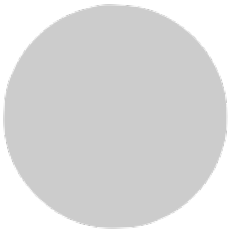
Eine seltene genetische neurologische Entwicklungsstörung, die durch eine globale Entwicklungsverzögerung (DD) und unterschiedliche Grade geistiger Behinderung (ID) mit verzögerter oder eingeschränkter/ausbleibender Sprachentwicklung gekennzeichnet ist, die mit neonataler Hypotonie, Schwierigkeiten beim Füttern, Herzanomalien und dysmorphen Gesichtszügen, überwiegend breiter Nasenspitze und einhergeht dünne, gewölbte Oberlippe. Mikrozephalie, häufige Infektionen, gastrointestinale und/oder Augenanomalien wurden ebenfalls beschrieben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KAT6A	rs786200960	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457193

Erbliche Krankheiten (Genetik)

BOR-Syndrom

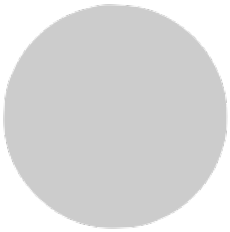
Das Branchiootorenale (BOR)-Syndrom ist gekennzeichnet durch Kiemenbogenanomalien (Astspalten, Fisteln, Zysten), Hörstörungen (Missbildungen der Ohrmuschel mit präaurikulären Grübchen, Schallleitungs- oder Schallempfindungsschwerhörigkeit) und Nierenfehlbildungen (Fehlbildung des Harnbaums, Nierenhypoplasie). oder Agenesie, Nierendysplasie, Nierenzysten).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EYA1	rs121909195	GG
EYA1	rs121909196	CC
EYA1	rs606231357	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=107

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Branchio-okulo-faziales Syndrom

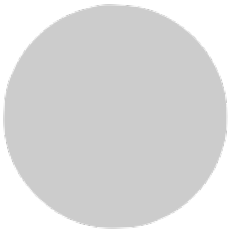
Ein seltenes, dominant vererbtes Syndrom mit multiplen angeborenen Anomalien, das durch einen äußerst variablen klinischen Phänotyp gekennzeichnet ist, der die drei hauptsächlich betroffenen Systeme betrifft: Kiemendefekte (Hautdefekte), Augenfehlbildungen und Gesichtsanomalien. Zusätzliche Funktionen können vorhanden sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TFAP2A	rs793888540	GG
TFAP2A	rs793888541	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1297

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Branchiootisches Syndrom

Das Branchiootische Syndrom ist ein seltenes, genetisch bedingtes Syndrom mit multiplen kongenitalen Anomalien, das durch Anomalien des zweiten Kiemenbogens (Branchialzysten und -fisteln), Fehlbildungen des Außen-, Mittel- und Innenohrs in Verbindung mit Schallempfindungs-, Misch- oder Schallleitungsschwerhörigkeit gekennzeichnet ist und bei dem Nierenanomalien fehlen. Typische Ohrbefunde bestehen aus fehlgebildeten Ohrmuscheln (z. B. Schopf- oder Kuppelohren), präaurikulären Gruben und/oder Anhängseln sowie Mittel- und/oder Innenohrdysplasien (einschließlich Cochlea-, Vestibular- und Bogengangshypoplasie, Fehlbildung der Gehörknöchelchen und des Mittelohrraums).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EYA1	rs397517917	CC
LOC1053	rs397517920	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52429

Erbliche Krankheiten (Genetik)

CACH-Syndrom

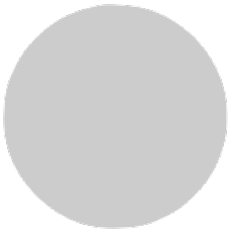
Eine neue Leukenzephalopathie, das CACH-Syndrom (Childhood Ataxia with Central nerve system Hypomyelination) oder VWM (Vanishing White Matter), wurde anhand klinischer und MRT-Kriterien identifiziert. Typischerweise ist diese Krankheit gekennzeichnet durch (1) einen Beginn im Alter zwischen 2 und 5 Jahren mit einem kleinhirnspastischen Syndrom, das durch Fieberschübe oder Kopfverletzungen verschlimmert wird und nach 5 bis 10 Jahren der Krankheitsentwicklung zum Tod führt, (2) a diffuse Beteiligung der weißen Substanz im zerebralen MRT mit einer Liquor-ähnlichen Signalintensität (Kavitation), (3) ein rezessiver autosomaler Vererbungsmodus, (4) neuropathologische Befunde im Einklang mit einer kavitierenden orthochromatischen Leukodystrophie mit erhöhter Anzahl von Oligodendrozyten mit manchmal „ „schaumig"-Aspekt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EIF2B2	rs104894425	AA
EIF2B2	rs104894426	TT
EIF2B2	rs113994012	GG
EIF2B5	rs113994049	GG
EIF2B5	rs113994054	GG
EIF2B5	rs113994053	CC
EIF2B5	rs113994048	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157716

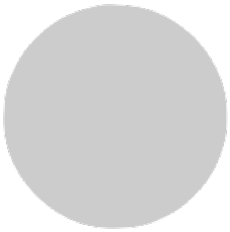
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kardiofaziokutanes Syndrom

Ein seltenes Syndrom mit mehreren angeborenen Anomalien, das durch kraniofaziale Dysmorphologie, angeborene Herzkrankheit, dermatologische Anomalien (am häufigsten hyperkeratotische Haut und spärliches, lockiges Haar), neurologische Manifestationen (Hypotonie, Krampfanfälle), Gedeihstörung und geistige Behinderung gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1340

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BRAF	rs113488022	AA
BRAF	rs121913348	CC
BRAF	rs180177034	CC
BRAF	rs121913364	TT
BRAF	rs121913355	CC
BRAF	rs180177035	TT
BRAF	rs180177036	CC
BRAF	rs180177037	TT
BRAF	rs180177038	CC
BRAF	rs180177039	TT
BRAF	rs180177040	TT
BRAF	rs180177042	AA
BRAF	rs387906661	TT
BRAF	rs397507465	TT
BRAF	rs397507466	TT
BRAF	rs397507469	GG
BRAF	rs397507473	AA
BRAF	rs397507474	TT
BRAF	rs397507475	AA
BRAF	rs397507476	TT
BRAF	rs397507479	CC
BRAF	rs397507480	AA
BRAF	rs397507481	GG
BRAF	rs397507483	CC
BRAF	rs121913375	GG
BRAF	rs397507484	TT
BRAF	rs397516892	GG
BRAF	rs397516893	AA
BRAF	rs397516894	GG
BRAF	rs397516895	AA
BRAF	rs397516903	AA

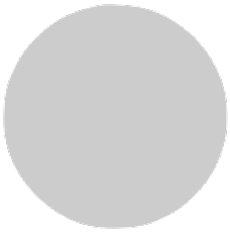
Erbliche Krankheiten (Genetik)

CHARGE-Syndrom

Das CHARGE-Syndrom ist gekennzeichnet durch multiple kongenitale Anomalien, die in variabler Kombination auftreten können. Die Anomalien umfassen hauptsächlich Kolobom; Choanalatresie/Stenose; Hirnnervendysfunktion und charakteristische Ohranomalien (Coloboma; Choanal atresia/stenosis; Cranial nerve dysfunction; Characteristic ear anomalies; bekannt als die 4 C-Kriterien).

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=138

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CHD7	rs121434338	AA
CHD7	rs267606724	CC
CHD7	rs398124321	GG
CHD7	rs587783428	GG
CHD7	rs587783429	CC
CHD7	rs587783432	GG
CHD7	rs587783433	TT
CHD7	rs587783434	GG
CHD7	rs587783440	CC
CHD7	rs587783441	AA
CHD7	rs587783442	CC
CHD7	rs587783445	TT
CHD7	rs587783446	CC
CHD7	rs587783447	GG
CHD7	rs587783448	AA
CHD7	rs587783450	CC
CHD7	rs587783451	AA
CHD7	rs587783454	CC
CHD7	rs587783457	CC
CHD7	rs587783458	CC
CHD7	rs587783459	GG
CHD7	rs794727293	CC
CHD7	rs794727423	GG
CHD7	rs794727569	GG
CHD7	rs797045467	CC
CHD7	rs864622523	AA
CHD7	rs886040983	CC
CHD7	rs768184220	AA
CHD7	rs886040991	CC
CHD7	rs757160222	CC
CHD7	rs886040995	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

CHILD-Syndrom

Das CHILD-Syndrom (Congenital Hemidysplasia with Ichthyosiform nevus and Limb Defects, CS) ist eine X-chromosomal-dominant vererbte Genodermatose mit unilateralen entzündlichen und schuppenden Hautläsionen und ipsilateralen Fehlbildungen der ineren Organe und Extremitäten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NSDHL	rs141571609	CC
NSDHL	rs587784226	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Klassisches Glukosetransporter-Typ-1-Mangelsyndrom

Das Glukosetransporter-Typ-1-Mangelsyndrom (GLUT1) ist durch eine Enzephalopathie gekennzeichnet, die durch therapierefraktäre Epilepsie im Kindesalter, eine Verlangsamung des Schädelwachstums, die zu Mikrozephalie, psychomotorischer Retardierung, Spastik, Ataxie, Dysarthrie und anderen paroxysmalen neurologischen Phänomenen führt, die häufig vor den Mahlzeiten auftreten, gekennzeichnet ist. Die Symptome treten im Alter zwischen 1 und 4 Monaten nach einer normalen Geburt und Schwangerschaft auf.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC2A1	rs80359816	CC
SLC2A1	rs80359818	GG
SLC2A1	rs587784397	GG
SLC2A1	rs587784396	GG
SLC2A1	rs587784390	TT
SLC2A1	rs794727642	CC
SLC2A1	rs80359825	GG
SLC2A1	rs794729221	GG
SLC2A1	rs796053253	GG
SLC2A1	rs80359823	GG
SLC2A1	rs80359819	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71277

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kongenitales vertebral-kardial-renales Fehlbildungssyndrom

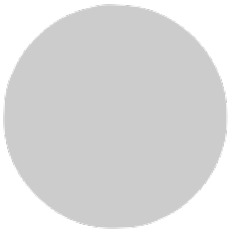
Eine seltene genetische multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom, gekennzeichnet durch Wirbelsegmentierungsdefekte im Zusammenhang mit Herzanomalien (offener Ductus arteriosus, Vorhofseptumdefekt, hypoplastisches linkes Herz) und Nierenanomalien (hypoplastische Nieren, chronische Nierenerkrankung). Zu den weiteren gemeldeten Merkmalen zählen unter anderem Gliedmaßendefekte, Kleinwuchs, globale Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung und Schallempfindungsschwerhörigkeit.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NADSYN1	rs368115694	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=521438

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mismatch-Reparatur-Defizienz-Syndrom, konstitutionelles

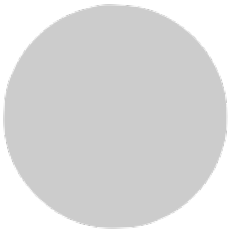
Das konstitutionelle Mismatch-Reparatur-Defizienz-Syndrom ist ein seltenes, vererbtes krebsprädisponierendes Syndrom, das durch die Entwicklung eines breiten Spektrums von Malignomen im Kindesalter gekennzeichnet ist, darunter hauptsächlich Hirntumore, hämatologische und gastrointestinale Karzinome, obwohl gelegentlich auch embryonale und andere Tumore berichtet wurden. Nicht-neoplastische Merkmale, insbesondere Manifestationen, die an Neurofibromatose Typ 1 erinnern (z. B. Café-au-lait-Flecken, Sommersprossen, Neurofibrome), sowie prämaligne und nicht-maligne Läsionen (z. B. Adenome/Polyps) sind häufig vor der Entwicklung von Malignomen vorhanden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs587779347	TT
PMS2	rs758304323	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=252202

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Herz-Hand-Syndrom, slowenischer Typ

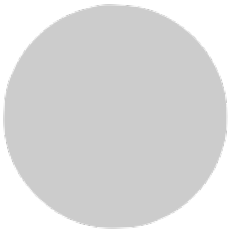
Der Slowenische Typ des Herz-Hand-Syndroms ist eine seltene autosomal-dominant vererbte Form des Herz-Hand-Syndroms , die zuerst bei Mitgliedern einer slowenischen Familie beschrieben wurde. Die Krankheit ist gekennzeichnet durch Beginn im Erwachsenenalter, progrediente kardiale Reizleitungsstörungen, Tachyarrhythmien, die zu plötzlichem Tod führen können, dilatative Kardiomyopathie und Brachydaktylie, die an den Füßen stärker ausgeprägt ist als an den Händen. Bei einigen Patienten wurden Muskelschwäche und/oder myopathische Zeichen im Elektromyogramm gefunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LMNA	rs386134243	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168796

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Aarskog-Scott-Syndrom

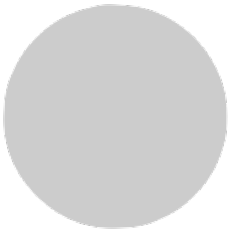
Eine seltene Entwicklungsstörung, die durch Gesichts-, Gliedmaßen- und Genitalmerkmale sowie einen unverhältnismäßigen akromelischen Kleinwuchs gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGD1	rs28935497	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=915

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Adams-Oliver-Syndrom

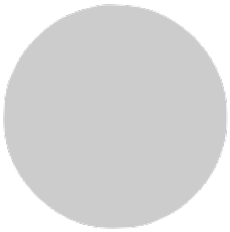
Eine seltene Erkrankung, die durch die Kombination von angeborenen Anomalien der Gliedmaßen und Defekten der Kopfhaut gekennzeichnet ist, oft begleitet von Defekten der Schädelverknöcherung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DLL4	rs796065350	GG
DLL4	rs796065348	CC
DLL4	rs796065347	TT
DLL4	rs796065346	GG
DLL4	rs796065345	CC
DLL4	rs61750844	CC
DOCK6	rs372751467	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=974

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Corpus callosum-Agenesie-Neuropathie-Syndrom

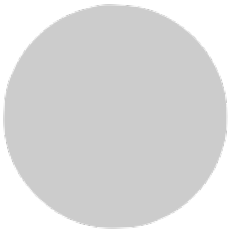
Das Corpus callosum-Agenesie-Neuropathie-Syndrom ist eine neurodegenerative Erkrankung, welche sich durch eine, in der frühen Kindheit beginnende und progressiv verlaufende, schwere sensomotorische Neuropathie auszeichnet, die zu Hypotonie, Areflexie, Amyothropie und unterschiedlich stark ausgeprägter Dysgenesie des Corpus callosum führt. Weitere Merkmale sind leicht bis schwergradige Intelligenzminderung und Entwicklungsverzögerung sowie psychiatrische Manifestationen, welche paranoide Wahnvorstellungen, Depressionen, Halluzinationen und 'Autismus-ähnliche'-Merkmale beinhalten. Betroffene sind für gewöhnlich ab der zweiten Lebensdekade auf einen Rollstuhl angewiesen und versterben in der dritten Lebensdekade. Die Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC12A6	rs121908427	GG
SLC12A6	rs121908429	GG
SLC12A6	rs199747285	CC
SLC12A6	rs751184319	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1496

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Aicardi-Goutières-Syndrom

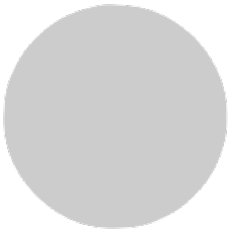
Eine vererbte, subakute Enzephalopathie, die durch die Assoziation von Basalganglienverkalkung, Leukodystrophie und Lymphozytose der Liquor cerebrospinalis (CSF) gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TREX1	rs78218009	CC
TREX1	rs121908117	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Alagille-Syndrom

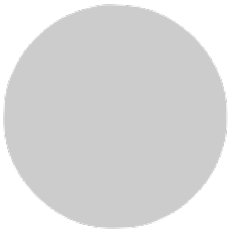
Ein seltenes Syndrom, das durch chronische Cholestase aufgrund eines Mangels an intrahepatischen Gallengängen, periphere Pulmonalarterienstenose, Anomalien der Wirbelsegmentierung, charakteristische Gesichtszüge, Anomalien des hinteren Embryotoxins/vorderen Segments, pigmentäre Retinopathie und dysplastische Nieren gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
JAG1	rs121918351	CC
JAG1	rs863223655	GG
JAG1	rs863223649	GG
JAG1	rs863223648	CC
JAG1	rs876660980	GG
JAG1	rs886043603	GG
MIR6870	rs863223650	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Alazami-Syndrom

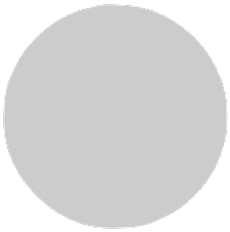
Eine seltene Form des primordialen Zwergwuchses, oft mikrozephal, gekennzeichnet durch Kleinwuchs, globale Entwicklungsverzögerung, unterschiedliche geistige Behinderung und erkennbare dysmorphe Gesichtszüge (dreieckiges Gesicht, hervorstehende Stirn, tiefliegende Augen, tiefliegende Ohren, breite Nase, Backenzahnhypoplasie, breite Nase). Mund, dicke Lippen und weit auseinanderstehende Zähne).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MIR302C	rs775430086	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319671

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Allan-Herndon-Dudley-Syndrom

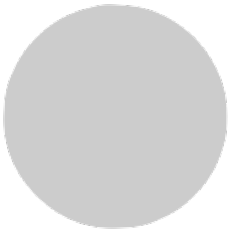
Ein X-chromosomales Syndrom der geistigen Behinderung mit neuromuskulärer Beteiligung, das durch infantile Hypotonie, Muskelhypoplasie, spastische Paraparese mit dystonen/athetoischen Bewegungen und schwere kognitive Defizite gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs587784386	CC
SLC16A2	rs104894936	CC
SLC16A2	rs122455132	TT
SLC16A2	rs587784382	CC
SLC16A2	rs587784383	GG
SLC16A2	rs587784384	CC
SLC16A2	rs766773277	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=59

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Alpers-Huttenlocher-Syndrom

Eine Zerebrohepatopathie und eine seltene und schwere Form des mitochondrialen DNA (mtDNA)-Depletionssyndroms, die durch die Trias aus fortschreitender Entwicklungsregression, hartnäckigen Anfällen und Leberversagen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FANCI	rs139562274	GG
POLG	rs121918049	CC
POLG	rs548076633	TT
POLG	rs56047213	CC
POLG	rs201732356	GG
POLG	rs796052888	CC
POLG	rs796052887	CC
POLG	rs796052906	GG
POLG	rs769410130	GG
POLG	rs753160398	GG
POLG	rs139590686	TT
POLG	rs142347031	AA
POLG	rs140079523	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=726

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Andersen-Tawil-Syndrom

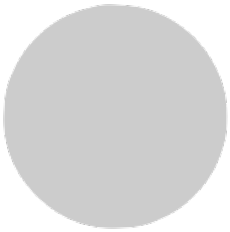
Das Andersen-Tawil-Syndrom ist seltene Erkrankung, die durch periodische Muskellähmung, verlängertem QT-Intervall und einer Vielzahl von ventrikulären Arrhythmien (die zum plötzlichen Herztod prädisponieren) sowie charakteristischen somatischen Merkmalen gekennzeichnet ist: Kleinwuchs, Skoliose, tiefsitzende Ohren, Hypertelorismus, breite Nasenwurzel, Mikrognathie, Klinodaktylie, Brachydaktylie und Syndaktylie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KCNJ2	rs104894578	CC
KCNJ2	rs104894579	GG
KCNJ2	rs104894580	CC
KCNJ2	rs104894585	CC
KCNJ2	rs199473373	CC
KCNJ2	rs199473381	GG
KCNJ2	rs199473384	GG
KCNJ2	rs786205817	AA
KCNJ2	rs786205820	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=37553

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit

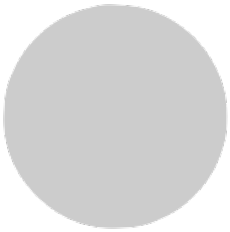
Das Syndrom der Thiamin-responsiven Megaloblastenanämie (TRMA) ist durch die Trias Megaloblastenanämie, Nicht-Typ I-Diabetes mellitus und Schallempfindungs-Schwerhörigkeit gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC19A2	rs28937595	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=49827

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom

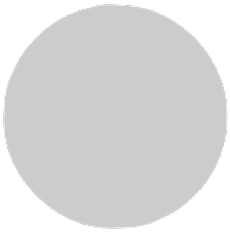
Eine seltene, genetische, systemische Erkrankung, die durch das Vorhandensein von arteriellen Aneurysmen, Tortuositäten und Dissektionen im gesamten Arterienbaum gekennzeichnet ist. Sie geht mit früh einsetzender Osteoarthritis, die überwiegend die Wirbelsäule, die Hände und/oder die Handgelenke und die Knie betrifft, sowie mildem kraniofazialen Dysmorphismus (inkl. langem Gesicht, hoher Stirn, flacher supraorbitaler Grate, Hypertelorismus, Malarhypoplasie und Uvula-Anomalien (Raphe, breit oder zweigeteilt)) und milden Skelett- und kutanen Anomalien einher. Häufig können Gelenkanomalien, wie Osteochondritis dissecans und Bandscheibendegenerationen vorliegen. Weitere kardiovaskuläre Anomalien sind Mitralklappenfehler, angeborene Herzfehlbildungen, ventrikuläre Hypertrophie und Vorhofflimmern.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMAD3	rs387906850	CC
SMAD3	rs387906853	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284984

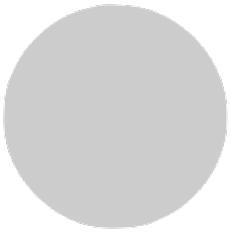
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Angelman-Syndrom

Eine neurogenetische Störung, die durch ein schweres geistiges Defizit und deutliche Gesichtsdysmorphien gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=72

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MECP2	rs61748396	GG
MECP2	rs61754453	GG
SNHG14	rs111033595	CC
SNHG14	rs587780577	AA
SNHG14	rs587781208	CC
SNHG14	rs587781220	CC
SNHG14	rs587781241	GG
SNHG14	rs587782919	TT
SNHG14	rs587783097	GG
SNHG14	rs587784526	AA
SNHG14	rs587784518	TT
SNHG14	rs587784516	CC
SNHG14	rs587784515	AA
SNHG14	rs587784514	CC
SNHG14	rs587784508	CC
SNHG14	rs587784533	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Anophthalmie/Mikrophthalmie - Ösophagusatresie

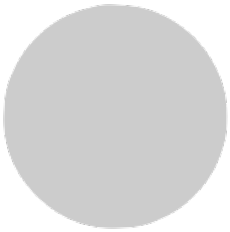
Das Anophthalmie-Ösophagusatresie-Syndrom gehört zur Gruppe der syndromalen Mikrophthalmien und ist gekennzeichnet durch die Assoziation von ein-oder beidseitiger Anophthalmie oder Mikrophthalmie und Ösophagusatresie mit oder ohne tracheo-ösophageale Fistel.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SOX2 OT	rs55683010	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77298

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Gaumenanomalien-weiter Zahnabstand-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom

Palatinale Anomalien – weit auseinander liegende Zähne – Gesichtsdysmorphie – Entwicklungsverzögerungssyndrom ist ein seltenes, genetisch bedingtes multiples angeborenes Anomalien/dysmorphes Syndrom, das durch globale Entwicklungsverzögerung, axiale Hypotonie, Gaumenanomalien (einschließlich Gaumenspalte und/oder hoher und schmaler Gaumen) sowie dysmorphe Gesichtszüge gekennzeichnet ist Merkmale (einschließlich vorstehender Stirn, Hypertelorismus, abfallende Lidspalten, breiter Nasenrücken, dünne Lippen und weit auseinander liegende Zähne) und Kleinwuchs. Weitere Manifestationen können digitale Anomalien (wie Brachydaktylie, Klinodaktylie und hypoplastische Zehennägel), eine einzelne Handflächenfalte, Hypertonie der unteren Extremitäten, Hypermobilität der Gelenke sowie Augen- und Urogenitalanomalien sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KDM1A	rs864309715	GG
KDM1A	rs864309716	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477993

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Antley-Bixler-Syndrom

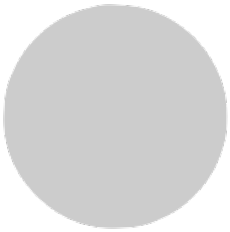
Das Antley-Bixler-Syndrom (ABS) ist eine sehr seltene Krankheit und ist definiert als das gemeinsame Auftreten folgender Symptome: Kraniosynostose mit Mittelgesichtshypoplasie, humero-radiale Synostose, Femurverbiegung und Gelenkkontrakturen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGFR2	rs121918502	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Apert-Syndrom

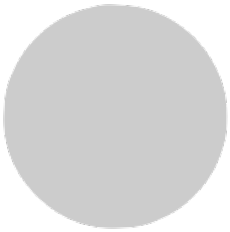
Das Apert-Syndrom (AS) ist eine häufige Form der Akrozephalosyndaktylie (siehe diesen Term), eine Gruppe von angeborenen Fehlbildungsstörungen, die durch Kraniosynostose (siehe diesen Term), Mittelgesichtshypoplasie und Finger- und Zehenanomalien und/oder Syndaktylie gekennzeichnet sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGFR2	rs79184941	GG
FGFR2	rs77543610	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=87

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pyogene Arthritis-Pyoderma gangraenosum-Akne-Syndrom

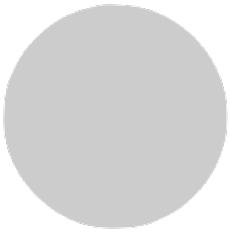
Das pyogene Arthritis-Pyoderma-Gangraenosum-Akne-Syndrom ist eine seltene pleiotrope autoinflammatorische Erkrankung im Kindesalter, die hauptsächlich die Gelenke und die Haut betrifft.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PSTPIP1	rs28939089	GG
PSTPIP1	rs121908130	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=69126

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Marfan-Syndrom mit neonataler progeroid-Syndrom ähnlicher Lipodystrophie

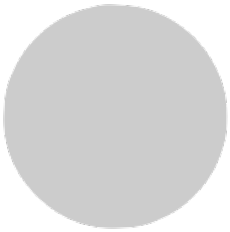
Das Progeroid- und Marfanoid-Aspekt-Lipodystrophie-Syndrom ist eine seltene systemische Erkrankung, die durch ein neonatales progeroides Erscheinungsbild gekennzeichnet ist (nicht mit anderen Manifestationen vorzeitiger Alterung verbunden), verbunden mit Gesichtsdysmorphien (z. B. Makrozephalie oder angehaltener Hydrozephalie, Proptose, abfallende Lidspalten, Retrognathie), generalisierter, extremer, angeborener Mangel an subkutanem Fettgewebe (außer im Brust- und Beckenbereich) und unvollständige Anzeichen des Marfan-Syndroms (hauptsächlich schwere Myopie, Überstreckbarkeit der Gelenke und Arachnodaktylie). Stoffwechselstörungen sind nicht damit verbunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FBN1	rs398122833	CC
FBN1	rs794728325	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300382

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Zerebelläre Ataxie - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophie - sensorineurale Schwerhörigkeit

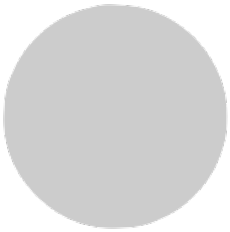
Kleinhirnataxie – Areflexie – Pes cavus – Optikusatrophie – Schallempfindungsschwerhörigkeit (CAPOS-Syndrom) ist eine seltene autosomal-dominant vererbte neurologische Erkrankung, die durch eine früh einsetzende Kleinhirnataxie gekennzeichnet ist, die mit Areflexie, fortschreitender Optikusatrophie, sensorineuraler Taubheit, einer Pes-cavus-Deformität und abnormalen Symptomen einhergeht Augenbewegungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ATP1A3	rs587777771	CC
ATP1A3	rs863224847	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1171

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie - Epilepsie - Intelligenzminderung

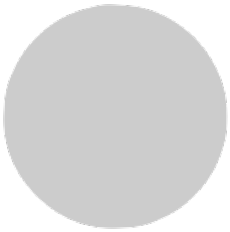
Ein seltenes autosomal-rezessiv vererbtes Syndrom aus Kleinhirnataxie, Epilepsie und geistiger Behinderung, das durch den Beginn einer Kleinhirnataxie im frühen Kindesalter in Verbindung mit generalisierter tonisch-klonischer Epilepsie und psychomotorischer Entwicklungsverzögerung, Dysarthrie, blickbedingtem Nystagmus und Lernbehinderung gekennzeichnet ist. Weitere Merkmale bei einigen Patienten sind Zeichen der oberen Motoneuronen mit Beinspastik und Plantarstreckreaktionen sowie eine leichte Kleinhirnatrophie im Gehirn-MRT.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
WWOX	rs756762196	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284282

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Früh beginnende spastische Ataxie-myoklonische Epilepsie-Neuropathie-Syndrom

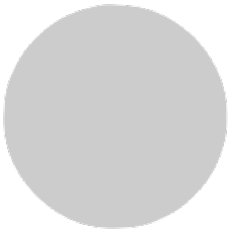
Das früh einsetzende spastische Ataxie-myoklonische Epilepsie-Neuropathie-Syndrom ist eine seltene erbliche spastische Ataxie-Erkrankung, die durch den Beginn einer langsam fortschreitenden spastischen Paraparese der unteren Extremitäten und einer zerebellären Ataxie (mit Dysarthrie, Schluckbeschwerden, motorischer Degeneration) im Kindesalter gekennzeichnet ist, verbunden mit sensomotorischer Neuropathie (einschließlich Muskel). Schwäche und distale Amyotrophie in den unteren Extremitäten) und progressive myoklonische Epilepsie. Augensymptome (Ptosis, okulomotorische Apraxie), Dysmetrie, Dysdiadochokinesie, dystone Bewegungen und Myoklonus können ebenfalls auftreten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs387906889	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313772

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ataxie-Intelligenzminderung-okulomotorische Apraxie-zerebelläre Zysten-Syndrom

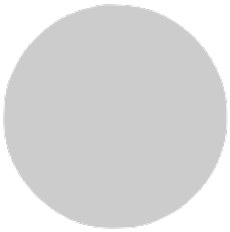
Eine seltene neuro-ophthalmologische Erkrankung, die durch nicht-progressive Kleinhirnataxie, verzögerte motorische und sprachliche Entwicklung und Intelligenzminderung gekennzeichnet ist. Charakteristisch sind ophthalmologische Anomalien (z. B. okulomotorische Apraxie, Strabismus, Amblyopie, Netzhautdystrophie und Myopie) und weitere Manifestationen wie Kleinhirnzysten, zerebelläre Dysplasie und Vermishypoplasie, die in der Magnetresonanztomographie dargestellt werden können.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LAMA1	rs587777677	AA
LAMA1	rs587777681	AA
LAMA1	rs797045184	CC
LAMA1	rs141914419	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370022

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spinale Muskelatrophie-progressive Myoklonusepilepsie-Syndrom

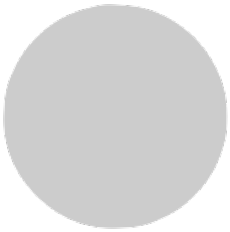
Das spinale Muskelatrophie-progressive myoklonische Epilepsie-Syndrom ist durch erblichen Myoklonus und progressive distale Muskelatrophie gekennzeichnet. Es wurden weniger als 10 Fälle gemeldet. Die Behandlung mit Clonazepam führt zu einer vollständigen und dauerhaften Verbesserung des Myoklonus.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ASAH1	rs145873635	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2590

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Optikusatrophie plus-Syndrom, autosomal-dominantes

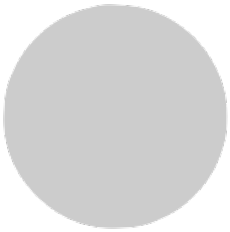
Eine seltene neuroophthalmologische Erkrankung, die die typische Optikusatrophie mit anderen extraokularen Manifestationen wie sensorineuraler Taubheit, Myopathie, chronisch fortschreitender äußerer Ophthalmoplegie, Ataxie und peripherer Neuropathie verbindet. In selteneren Fällen wurden andere Manifestationen mit dieser Erkrankung in Verbindung gebracht, beispielsweise eine spastische Querschnittslähmung oder eine Multiple-Sklerose-ähnliche Erkrankung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1027	rs398124298	CC
OPA1	rs80356529	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1215

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Optikusatrophie-Intelligenzminderung-Syndrom

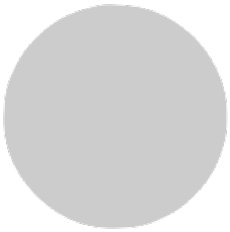
Das Optikusatrophie-Geistesbehinderungssyndrom ist eine seltene, erbliche, syndromale geistige Behinderung, die durch Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung und erhebliche Sehbehinderung aufgrund einer Sehnervenatrophie, einer Sehnervenhypoplasie oder einer zerebralen Sehbehinderung gekennzeichnet ist. Weitere häufige klinische Anzeichen und Symptome sind Hypotonie, oromotorische Dysfunktion, Krampfanfälle, Autismus-Spektrum-Störung und repetitives Verhalten. Dysmorphe Gesichtszüge sind variabel und unspezifisch.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NR2F1	rs587777274	GG
NR2F1	rs587777275	CC
NR2F1	rs587777276	TT
NR2F1	rs587777277	GG
NR2F1	rs863224903	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401777

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Barth-Syndrom

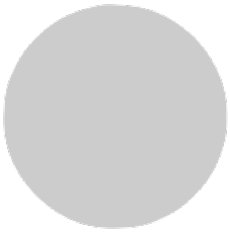
Das Barth-Syndrom (BTHS) ist ein angeborener Defekt des Phospholipid-Stoffwechsels und gekennzeichnet durch dilatative Kardiomyopathie (DCM), Myopathie der Skelettmuskulatur, Neutropenie, verzögertes Wachstum und Organoazidurie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TAFAZZIN	rs387907218	GG
TAFAZZIN	rs397515738	CC
TAFAZZIN	rs397515739	TT
TAFAZZIN	rs397515740	TT
TAFAZZIN	rs397515741	TT
TAFAZZIN	rs397515746	GG
TAFAZZIN	rs397515747	GG
TAFAZZIN	rs727504327	GG
TAFAZZIN	rs727504431	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=111

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Bartter-Syndrom

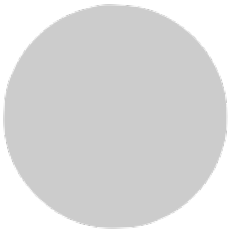
Das Bartter-Syndrom (BS) ist gekennzeichnet durch eine hypokaliämische Alkalose mit erhöhten Plasmaspiegeln von Renin und Aldosteron, niedrigem Blutdruck und Angiotensin II-Resistenz der Gefäße.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KCNJ1	rs377205432	GG
KCNJ1	rs746509804	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=112

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Beta-Thalassämie-X-chromosomale Thrombozytopenie-Syndrom

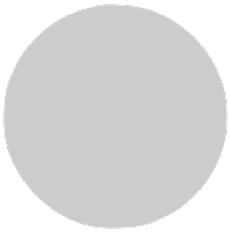
Die Beta-Thalassämie - X-chromosomale Thrombozytopenie, eine Form der Beta-Thalassämie , ist gekennzeichnet durch Splenomegalie, Petechien, moderate Thrombozytopenie, verlängerte Blutungszeit als Folge einer Funktionsstörung der Thrombozyten, Retikulozytose und milde Beta-Thalassämie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GATA1	rs104894809	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231393

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Björnstad-Syndrom

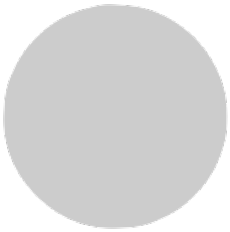
Sie ist durch eine angeborene Schallempfindungsschwerhörigkeit und Pili torti gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BCS1L	rs121908577	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=123

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Blau-Syndrom

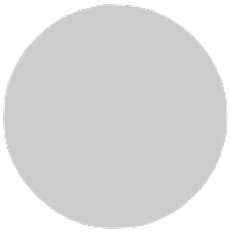
Das Blau-Syndrom (BS) ist eine seltene, systemische entzündliche Erkrankung mit frühbeginnender granulomatöser Arthritis, Uveitis und Exanthem. Der Terminus BS bezeichnet jetzt eine einheitliche Erkrankung mit sowohl familiärem als auch sporadischem Auftreten. (Letztere Form wurde bisher als Sarkoidose mit frühem Beginn bezeichnet.) Die vorgeschlagene Bezeichnung Pädiatrische granulomatöse Arthritis wird aktuell in Frage gestellt, da sie nicht den systemischen Charakter der Erkrankung anspricht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NOD2	rs104895461	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90340

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Bohring-Opitz-Syndrom

Ein seltenes Syndrom mit multiplen angeborenen Anomalien, das durch intrauterine Wachstumsverzögerung (IUGR), postnatale Gedeihstörung, schwere Ernährungsschwierigkeiten, Mikrozephalie/Trigonozephalie, Gesichtsdysmorphie, eine erkennbare Haltung der oberen Gliedmaßen und schwere Entwicklungsverzögerung gekennzeichnet ist. Die Haltung der oberen Gliedmaßen besteht aus einer Innenrotation der Schultern, einer Beugung der Ellenbogen, einer Ulnardeviation der Handgelenke und/oder der Grundgelenke.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ASXL1	rs373145711	CC
ASXL1	rs397515401	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97297

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Borjeson-Forssman-Lehmann-Syndrom

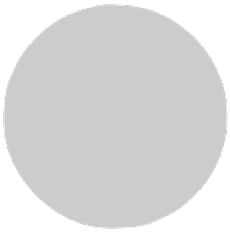
Das Börjeson-Forssman-Lehmann-Syndrom (BFLS) ist ein seltenes, X-chromosomales Adipositas-Syndrom mit geistiger Behinderung, stammbetonter Adipositas, charakteristischen Gesichtsmerkmalen, Hypogonadismus und konischen Fingern und kurzen Zehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PHF6	rs132630297	CC
PHF6	rs864309532	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=127

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom

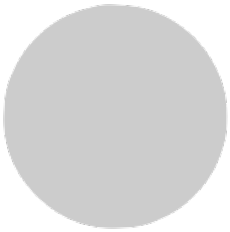
Das Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom (BSAS) ist gekennzeichnet durch eine variable horizontale Blickfunktionsstörung, tiefgreifende und bilaterale sensorineurale Taubheit, die häufig mit einer schweren Innenohrfehlentwicklung verbunden ist, zerebrovaskuläre Anomalien (die von einer einseitigen Hypoplasie der inneren Halsschlagader bis hin zur bilateralen Agenese reichen), Herzfehlbildung, Entwicklungsverzögerung und gelegentlich Autismus. Das Syndrom wird durch homozygote Mutationen im HOXA1-Gen (7p15.2) verursacht und autosomal-rezessiv übertragen. Das Syndrom überschneidet sich klinisch und genetisch mit dem Athabasken-Hirnstammdysgenesie-Syndrom (ABDS,). Im Gegensatz zum ABDS tritt beim BSAS jedoch keine zentrale Atmungsstörung auf.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HOTAIRM	rs104894018	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=69737

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Bruck-Syndrom

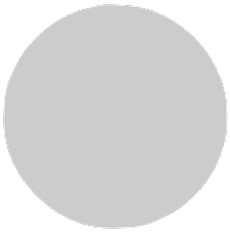
Das Bruck-Syndrom ist durch die Assoziation von Osteogenesis imperfecta und angeborenen Gelenkkontrakturen gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL1A2	rs794727669	GG
FKBP10	rs387906960	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2771

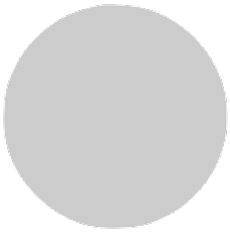
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Brugada-Syndrom

Eine Herzerkrankung, die im Elektrokardiogramm (EKG) durch eine ST-Strecken-Hebung mit einem gewölbten Aspekt auf den rechten präkordialen Ableitungen gekennzeichnet ist und eine klinische Anfälligkeit für ventrikuläre Tachyarrhythmien und plötzlichen Tod aufweist, die auftreten, wenn keine offensichtlichen Myokardanomalien vorliegen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=130

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FBN1 DT	rs886039072	CC
SCN5A	rs28937318	CC
SCN5A	rs137854611	GG
SCN5A	rs199473282	GG
SCN5A	rs199473579	CC
SCN5A	rs199473565	CC
SCN5A	rs199473153	CC
SCN5A	rs199473161	GG
SCN5A	rs199473168	GG
SCN5A	rs199473172	CC
SCN5A	rs199473055	GG
SCN5A	rs199473554	CC
SCN5A	rs199473556	GG
SCN5A	rs199473058	CC
SCN5A	rs199473598	CC
SCN5A	rs199473220	CC
SCN5A	rs199473225	GG
SCN5A	rs199473249	CC
SCN5A	rs199473613	TT
SCN5A	rs199473305	CC
SCN5A	rs199473083	CC
SCN5A	rs483353016	CC
SCN5A	rs786204839	AA
SCN5A	rs794728880	AA
SCN5A	rs794728879	CC
SCN5A	rs794728865	GG
SCN5A	rs794728849	GG
SCN5A	rs794728843	CC
SCN5A	rs794728846	CC
SCN5A	rs863224532	GG
SCN5A	rs863225273	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Carney-Stratakis-Syndrom

Das Carney-Stratakis-Syndrom ist ein kürzlich beschriebenes familiäres Syndrom, das durch gastrointestinale Stromatumoren (GIST) und Paragangliome, oft an mehreren Stellen, gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SDHB	rs587782703	CC
SDHC	rs587776653	GG
SDHD	rs786202403	CC
SDHD	rs786203932	GG
SDHD	rs1060503770	CC
SDHD	rs1050032491	TT
TIMM8B	rs587776644	TT
TIMM8B	rs80338842	GG
TIMM8B	rs587782210	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97286

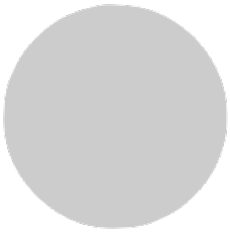
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Carvajal-Syndrom

Ein Syndrom, das durch wolliges Haar, palmoplantare Keratodermie und dilatative Kardiomyopathie gekennzeichnet ist, die hauptsächlich den linken Ventrikel betrifft.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65282

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DSP	rs121912997	CC
DSP	rs397516946	CC
DSP	rs140474226	CC
DSP	rs730880081	GG
DSP	rs794728106	GG
DSP	rs149701627	CC
DSP	rs794728118	CC
DSP	rs777573018	CC
DSP	rs869025395	CC
DSP	rs876657638	CC
DSP	rs1057517903	GG
DSP	rs774514264	TT
DSP	rs778178956	CC
DSP	rs1304410089	GG
DSP	rs1236464864	TT
DSP	rs1267435790	CC
DSP	rs113726158	AA
DSP	rs1194358112	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kongenitale Katarakt-progressive Muskelhypotonie-Hörverlust-Entwicklungsverzögerung-Syndrom

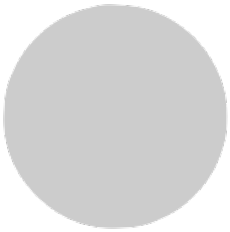
Das angeborene Katarakt-progressive Muskelhypotonie-Hörverlust-Entwicklungsverzögerungssyndrom ist eine seltene, genetisch bedingte mitochondriale Myopathie-Erkrankung, die durch angeborenen Katarakt, progressive Muskelhypotonie, die insbesondere die unteren Gliedmaßen betrifft, verminderte tiefe Sehnenreflexe, Schallempfindungsschwerhörigkeit, globale Entwicklungsverzögerung usw. gekennzeichnet ist Laktatazidose. Eine Muskelbiopsie zeigt eine verminderte Aktivität der Atmungsketten der Komplexe I, II und IV.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GFER	rs121908192	GG
GFER	rs771809901	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=330054

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kongenitale Katarakt-hypertrophe Kardiomyopathie-mitochondriale Myopathie-Syndrom

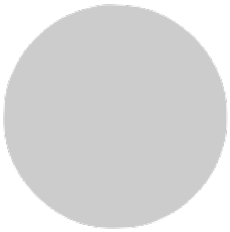
Angeborener Katarakt – hypertrophe Kardiomyopathie – mitochrondriale Myopathie (CCM) ist eine mitochondriale Erkrankung , die durch Katarakte, hypertrophe Kardiomyopathie, Muskelschwäche und Laktatazidose nach körperlicher Betätigung gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AGK	rs387907025	CC
AGK	rs746709222	CC
AGK	rs863223895	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1369

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Chédiak-Higashi-Syndrom

Das Chédiak-Higashi-Syndrom (CHS) ist eine seltene schwere genetische Störung, die im Allgemeinen durch partiellen okulokutanen Albinismus (OCA,), schwere Immunschwäche, leichte Blutungen, neurologische Dysfunktion und lymphoproliferative Störung gekennzeichnet ist. Es wurden eine klassische, früh einsetzende Form und eine abgeschwächte, später einsetzende Form (Atypisches CHS;) beschrieben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LYST	rs80338652	GG
LYST	rs80338651	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=167

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Christianson-Syndrom

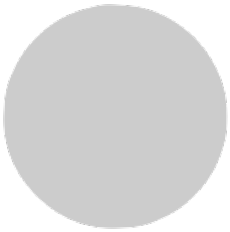
Das Christianson-Syndrom ist eine sehr seltene Form syndromaler Intelligenzminderung mit Mikrozephalie, schwerer Entwicklungsverzögerung oder Regression, Muskelhypotonie, Bewegungstörung und früh beginnenden Krampfanfällen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC9A6	rs122461162	CC
SLC9A6	rs398124224	CC
SLC9A6	rs587784399	TT
SLC9A6	rs797044508	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85278

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Chudley-McCullough-Syndrom

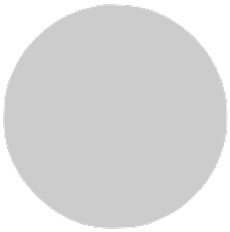
Beim Chudley-McCullough-Syndrom handelt es sich um eine seltene, genetisch bedingte syndromale Taubheit, die durch einen schweren bis hochgradigen, bilateralen Schallempfindungsschwerhörigkeitsverlust (angeboren oder im Säuglingsalter schnell fortschreitend) gekennzeichnet ist, der mit einer komplexen Fehlbildung des Gehirns einhergeht, einschließlich Hydrozephalus, unterschiedlich ausgeprägter partieller Corpus-callosum-Agenesie, Kolpozephalie, zerebrale und zerebelläre kortikale Dysplasie (bilaterale mediale frontale Polymikrogyrie, bilaterale frontale subkortikale Heteropie) und in einigen Fällen Arachnoidalzysten. Größere körperliche Anomalien oder psychomotorische Verzögerungen sind in der Regel nicht damit verbunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GPSM2	rs145191476	CC
GPSM2	rs370907055	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314597

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Cockayne-Syndrom

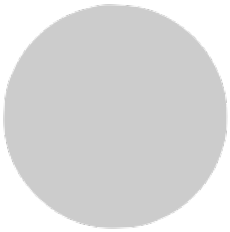
Das Cockayne-Syndrom (CS) ist eine Multisystemerkrankung, die durch Kleinwuchs, ein charakteristisches Gesichtsaussehen, vorzeitiges Altern, Lichtempfindlichkeit, fortschreitende neurologische Dysfunktion und geistige Behinderung gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ERCC6	rs786205174	GG
ERCC6	rs373227647	TT
ERCC6	rs151242354	GG
ERCC6	rs202080674	GG
ERCC6	rs371739894	CC
ERCC6	rs368728467	AA
ERCC6	rs751838040	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=191

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Coffin-Lowry-Syndrom

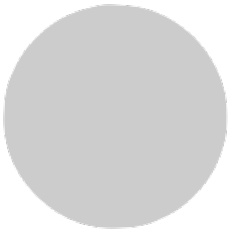
Das Coffin-Lowry-Syndrom (CLS) ist eine seltene genetische Erkrankung mit psychomotorischer Retardierung, retardiertem Wachstum, fazialen Dysmorphien, Fingeranomalien und progredienten Skelettveränderungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RPS6KA3	rs28935171	CC
RPS6KA3	rs398124177	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=192

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Atriumseptumdefekt mit atrio-ventrikulären Reizleitungsstörungen

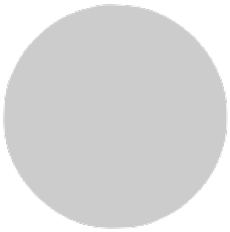
Eine äußerst seltene genetisch bedingte angeborene Herzkrankheit, die durch das Vorliegen eines Vorhofseptumdefekts, meist vom Typ Ostium secundum, gekennzeichnet ist und mit Erregungsleitungsanomalien wie AV-Block, Vorhofflimmern oder Rechtsschenkelblock einhergeht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NKX2 5	rs104893901	GG
NKX2 5	rs72554028	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1479

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Syndrom der kongenitalen letalen Kontrakturen Typ 1

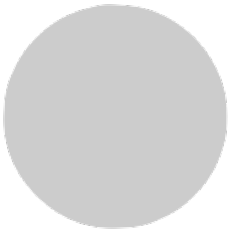
Ein seltenes, genetisch bedingtes Arthrogrypose-Syndrom, das durch eine totale fetale Akinese (nachweisbar ab der 13. Schwangerschaftswoche), begleitet von Hydrops, Mikrognathie, pulmonaler Hypoplasie, Pterygium und multiplen Gelenkkontrakturen (meist Flexionskontrakturen in den Ellenbogen und Extensionskontrakturen in den Knien) gekennzeichnet ist und unweigerlich zum Tod vor der 32 Schwangerschaftswoche führt. Das Fehlen von Vorderhorn-Motoneuronen, eine schwere Atrophie des ventralen Rückenmarks und eine schwere Skelettmuskelhypoplasie sind charakteristische neuropathologische Befunde, ohne Hinweise auf andere Organstrukturanomalien.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1019	rs121434407	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1486

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Chorioretinopathie-Mikrozephalie-Syndrom, autosomal-rezessives

Eine seltene neuro-ophthalmologische Erkrankung, die durch schwere Mikrozephalie mit pränatalem Beginn (mit kleiner vorderer Fontanelle und Nahtwülste), Wachstumsverzögerung, globaler Entwicklungsverzögerung und geistiger Behinderung (von leicht bis schwer), dysmorphen Merkmalen (schräge Stirn, Mikro-/Retrognathie, abstehende Ohren) und Sehstörungen (einschließlich Mikrophthalmie bis Anophtalmie, generalisierte Retinopathie oder multiple ausgestanzte Netzhautläsionen, Netzhautfalten mit Netzhautablösung, Sehnervenhypoplasie, Strabismus, Nystagmus). Die MRT des Gehirns kann eine verringerte Größe der Kortikalis, der Großhirnhemisphären, des Corpus callosum, der Pachygyrie, einer vereinfachten Gyralfaltung oder eines normalen Musters zeigen. Weitere damit verbundene Merkmale sind Epilepsie und neurologische Defizite.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TUBGCP	rs192919234	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2518

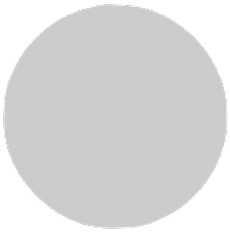
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Cornelia-de-Lange-Syndrom

Ein seltenes Syndrom mit multiplen angeborenen Anomalien, das durch Gesichtsdysmorphie, Hypertrichose, leichte bis schwere geistige Behinderung, intrauterine Wachstumsrestriktion (IUGR) und/oder postnatale Wachstumsrestriktion, Ernährungsschwierigkeiten, Anomalien der Hände und Füße (von schweren Anomalien der Kontraktion der Gliedmaßen bis hin zu Oligodaktylie) gekennzeichnet ist , zur Brachymetakarpie des ersten Mittelhandknochens). Es können variable viszerale Fehlbildungen vorliegen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CPLANE1	rs398124474	CC
CPLANE1	rs587784053	GG
HDAC8	rs886041936	GG
NIPBL	rs121918267	CC
NIPBL	rs121918269	CC
NIPBL	rs398124466	CC
NIPBL	rs80358362	CC
NIPBL	rs398124471	CC
NIPBL	rs80358367	CC
NIPBL	rs80358369	TT
NIPBL	rs80358366	GG
NIPBL	rs80358373	AA
NIPBL	rs80358360	CC
NIPBL	rs80358363	GG
NIPBL	rs80358376	CC
NIPBL	rs80358384	AA
NIPBL	rs80358370	CC
NIPBL	rs587783937	GG
NIPBL	rs587784009	GG
NIPBL	rs587784012	AA
NIPBL	rs587783886	GG
NIPBL	rs587783895	TT
NIPBL	rs587783922	AA
NIPBL	rs587783927	GG
NIPBL	rs587783928	GG
NIPBL	rs587783988	CC
NIPBL	rs587783993	GG
NIPBL	rs587784042	AA
NIPBL	rs587784048	GG
NIPBL	rs587784049	GG
NIPBL	rs587784059	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Costello-Syndrom

Ein seltenes Syndrom mit geistiger Behinderung, das durch Gedeihstörungen, Kleinwuchs, Gelenkschlaffheit, weiche Haut und ausgeprägte Gesichtszüge gekennzeichnet ist. Eine kardiale und neurologische Beteiligung ist häufig und es besteht ein erhöhtes Lebenszeitrisiko für bestimmte Tumoren. Das Costello-Syndrom gehört zu den RASopathien, einer Gruppe von Erkrankungen, die aus aus der Keimbahn stammenden Punktmutationen resultieren, die den RAS-Mitogen-aktivierten Proteinkinase-Signalweg beeinflussen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LRRC56	rs104894230	CC
LRRC56	rs104894229	CC
LRRC56	rs104894226	CC
LRRC56	rs104894227	TT
LRRC56	rs104894228	CC
LRRC56	rs121917756	CC
LRRC56	rs121917757	GG
LRRC56	rs121917758	GG
LRRC56	rs121917759	GG
LRRC56	rs727503093	CC
LRRC56	rs730880460	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3071

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Rezidivierende metabolische enzephalomyopathische Krisen-Rhabdomyolyse-Herzrhythmusstörung-Intelligenzminderung-

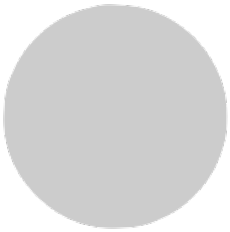
Eine seltene, genetisch bedingte neurodegenerative Erkrankung, die durch episodische metabolische enzephalomyopathische Krisen von unterschiedlicher Häufigkeit und Schwere (häufig durch eine akute Erkrankung ausgelöst) gekennzeichnet ist. Sie manifestiert sich mit ausgeprägter Muskelschwäche, Ataxie, Krampfanfällen, Herzrhythmusstörungen, Rhabdomyolyse mit Myoglobinurie, erhöhter Plasma-Kreatinkinase, Hypoglykämie, Laktatazidose, erhöhten Acylcarnitinen und einem desorientierten oder komatösen Zustand. Es entwickeln sich eine allgemeine Entwicklungsverzögerung, Intelligenzminderung und kortikale, pyramidale und zerebelläre Anzeichen mit anschließender progressiver Neurodegeneration, die zu einer Störung der expressiven Sprache und unterschiedlichen Graden der zerebralen Atrophie führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TANGO2	rs372949028	GG
TANGO2	rs199801224	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=480864

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Crouzon-Syndrom - Acanthosis nigricans

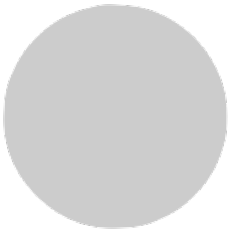
Das Crouzon-Syndrom mit Acanthosis nigricans (CAN) ist eine sehr seltene, klinisch heterogene Form der Faziokraniostenose mit Crouzon-ähnlichen Merkmalen und vorzeitiger Synostose der Schädelnähte (Crouzon-Krankheit,), verbunden mit Acanthosis nigricans (AN;).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGFR3	rs28931615	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93262

Erbliche Krankheiten (Genetik)

De Barsy-Syndrom

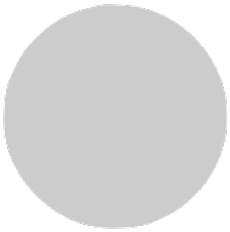
Das de Barsy-Syndrom (DBS) ist gekennzeichnet durch faziale Dysmorphien (abwärts gerichtete Lidspalten, breiter und flacher Nasenrücken, kleiner Mund) mit progeroidem Aspekt, spät schließende große Fontanelle, Cutis laxa (CL), überstreckbare Gelenke, athetoide Bewegungen und gesteigerte Sehnenreflexe, prä- und postnatal verzögertes Wachstum, intellektuelles Defizit und verzögerte Entwicklung, sowie Hornhauttrübung und Katarakt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ALDH18A	rs556267618	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2962

Erbliche Krankheiten (Genetik)

DEND-Syndrom

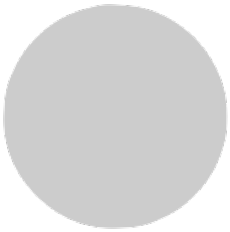
Das DEND-Syndrom ist eine sehr seltene, im Allgemeinen schwere Form des Neugeborenen-Diabetes mellitus (NDM, siehe dort), die durch eine Trias aus Entwicklungsverzögerung, Epilepsie und Neugeborenen-Diabetes gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCC8	rs1048095	AA
INS IGF2	rs80356663	GG
INS IGF2	rs80356669	GG
INS IGF2	rs80356664	CC
INS IGF2	rs797045623	CC
KCNJ11	rs80356611	CC
KCNJ11	rs193929356	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79134

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Denys-Drash-Syndrom

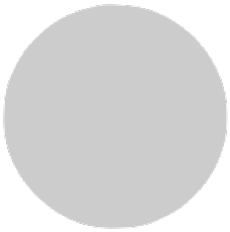
Eine seltene genetische, syndromale glomeruläre Erkrankung, die durch die Assoziation von Nephropathie, die sich als anhaltende Proteinurie oder manifestes nephrotisches Syndrom äußert, Wilms-Tumor und urogenitalen Strukturdefekten gekennzeichnet ist. Darüber hinaus treten bei Personen mit dem Karyotyp 46,XY häufig Störungen der Hodenentwicklung auf.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
WT1	rs121907900	GG
WT1	rs121907901	CC
WT1	rs121907902	TT
WT1	rs28941778	CC
WT1	rs587776576	CC
WT1	rs121907906	GG
WT1	rs1423753702	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form

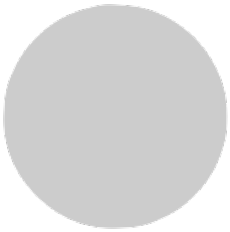
Die enzephalomyopathische Form des mitochondrialen DNA-Depletionssyndroms gehört zu der Gruppe der mtDNA-Maintenance-Syndrom-Störungen. Es ist gekennzeichnet durch vorwiegend neuromuskuläre Manifestationen mit typischerweise infantilem Beginn von Hypotonie, Laktatazidose, psychomotorischer Verzögerung, progressiven hyperkinetisch-dystonen Bewegungsstörungen, externer Ophtalmoplegie, sensorischer Schwerhörigkeit, generalisierten Anfällen und variabler renaler tubulärer Dysfunktion. Die Krankheit kann mit einer breiten Palette weiterer klinischer Merkmale einhergehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RRM2B	rs515726196	AA
RRM2B	rs776184830	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254803

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, hepatozerebrale Form durch DGUOK-Mangel

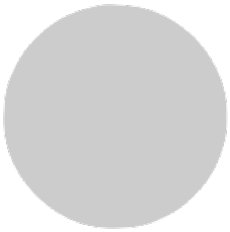
Eine seltene Immunerkrankung, die durch einen stark reduzierten mitochondrialen DNA-Gehalt aufgrund eines DGUOK-Mangels gekennzeichnet ist und sich typischerweise in einer früh einsetzenden Leberfunktionsstörung, psychomotorischer Verzögerung, Hypotonie, rotierendem Nystagmus, der sich zu Opsoklonus entwickelt, Laktatazidose und Hypoglykämie manifestiert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DGUOK	rs748597500	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=279934

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Peeling-Skin-Syndrom, lokalisiertes

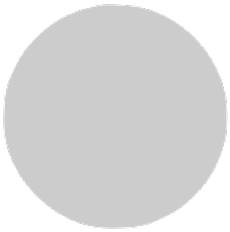
Das akral lokalisierte Peeling Skin-Syndrom (Akrales PSS) ist eine Form des PSS (mit charakteristischer oberflächlicher Abschälung der Haut vor allem des Hand- und Fußrückens).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TGM5	rs112292549	CC
TGM5	rs115677373	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263534

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dysäquilibrium-Syndrom

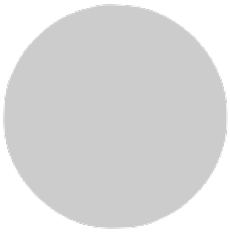
Das Dysäquilibrium-Syndrom ist eine nicht-progrediente Erkrankung des Kleinhirns. Charakteristisch sind eine Ataxie, geistige Behinderung, verzögert einsetzende Gehfähigkeit und eine Hypoplasie des Zerebellums.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
VLDLR	rs770269674	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1766

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kognitive Störung-grobe Gesichtsszüge-Herzdefekte-Adipositas-Lungenbeteiligung-Kleinwuchs-Skelettdysplasie-

Eine seltene genetische multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom, das durch globale Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung, Kleinwuchs, Skelettanomalien (wie Brachydaktylie und Wirbelanomalien), Fettleibigkeit, Herz-, Atemwegs- und Urogenitalanomalien sowie dysmorphe Gesichtszüge (einschließlich grober Gesichtszüge) gekennzeichnet ist , dicke Augenbrauen, Synophrys, Hypertelorismus, kurze, nach oben gerichtete Nase und langes Philtrum). Weitere gemeldete Manifestationen sind Mikrozephalie, Schwerhörigkeit, Katarakt und gastroösophagealer Reflux.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AFF4	rs786205680	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=444077

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intelligenzminderung-Syndrom, TBCK-assoziiertes

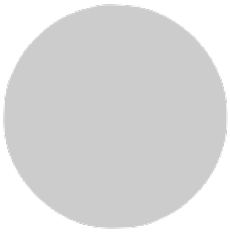
Das TBCK-bedingte geistige Behinderungssyndrom ist eine genetische Störung, die durch tiefgreifende intellektuelle Defizite, fehlende Sprache, schwere Hypotonie im frühen Lebensalter, langsame motorische Entwicklung, früh einsetzende Epilepsie und Strabismus gekennzeichnet ist. Die Fortschritte bei den motorischen Fähigkeiten gehen selten über das selbstständige Sitzen hinaus. Nach der Geburt kommt es zu einer fortschreitenden Atrophie des Gehirns, die zu einer Verringerung des Gehirnvolumens und anderen Komplikationen führt. Schluckstörungen, Atemprobleme, Osteoporose und kraniofaziale Anomalien wie hochgewölbte Augenbrauen und ein hoher Nasenrücken können ebenfalls beobachtet werden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TBCK	rs575822089	GG
TBCK	rs376699648	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488632

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Schwere Intelligenzminderung-progressive spastische Diplegie-Syndrom

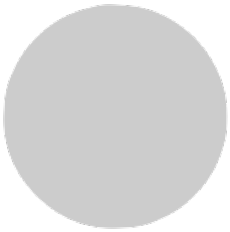
Das schwere geistige Behinderung-progressive spastische Diplegie-Syndrom ist eine seltene, genetische, syndromale geistige Behinderung, die durch geistige Behinderung, erhebliche motorische Verzögerung, schwere Sprachbeeinträchtigung, früh einsetzende Stammhypotonie mit fortschreitender distaler Hypertonie/Spastik, Mikrozephalie und Verhaltensanomalien (autistisch) gekennzeichnet ist Verhaltensweisen, Aggressivität oder autoaggressives Verhalten, Schlafstörungen). Zu den variablen Gesichtsdysmorphien gehören eine breite Nasenspitze mit kleinen Alae nasi, ein langes und/oder flaches Philtrum und eine dünne Oberlippe. Sehstörungen (Strabismus, Hyperopie, Myopie) sind häufig damit verbunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CTNNB1	rs397514554	CC
CTNNB1	rs797044875	GG
CTNNB1	rs863224864	TT
CTNNB1	rs775104326	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404473

Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale Intelligenzminderung - zerebelläre Hypoplasie

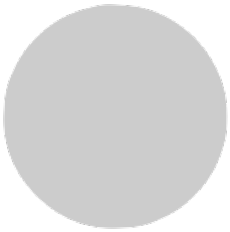
Die X-chromosomale geistige Retardierung mit zerebellärer Hypoplasie, auch als OPHN1-Syndrom bezeichnet, ist eine seltene syndromale Form der zerebellären Dysgenesie mit mäßiger bis schwerer geistiger Behinderung und Anomalien des Kleinhirns.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
OPHN1	rs587784234	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137831

Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Bewegungsstörungen-Syndrom

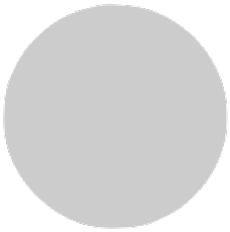
Eine seltene, genetisch bedingte, syndromale intellektuelle Entwicklungsstörung, die durch eine leichte bis schwere intellektuelle Behinderung in Verbindung mit variablen Merkmalen gekennzeichnet ist, einschließlich Hypotonie, Dyskinesie, Spastizität, breitbasigem Gang, Mikrozephalie, Epilepsie und Verhaltensproblemen. Die MRT-Bildgebung kann eine Hypoplasie des Corpus callosum oder eine Ventrikelvergrößerung zeigen. Andere variable Merkmale, wie z. B. Gelenkhyperlaxität, Pigmentstörungen der Haut und Sehstörungen, wurden ebenfalls berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DDX3X	rs796052231	CC
DDX3X	rs796052232	TT
DDX3X	rs796052235	GG
DDX3X	rs796052226	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457260

Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale Intelligenzminderung-Dandy-Walker-Malformation-Basalganglienkrankheit-Krämpfe-Syndrom

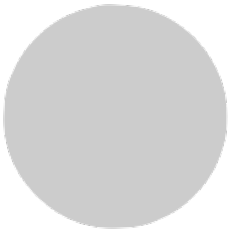
Die X-chromosomale Dandy-Walker-Malformation mit geistiger Behinderung, Basalganglienerkrankung und Krampfanfällen (XDIBS) oder Pettigrew-Syndrom ist eine Fehlbildung des zentralen Nervensystems, die durch schweres geistiges Defizit, frühe Hypotonie mit Fortschreiten zu Spastik und Kontrakturen, Choreoathetose, Krampfanfälle und dysmorphes Gesicht gekennzeichnet ist (langes Gesicht mit hervorstehender Stirn) und Anomalien in der Bildgebung des Gehirns wie Dandy-Walker-Fehlbildung und Eisenablagerungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AP1S2	rs587777542	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1568

Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale Intelligenzminderung-Psychose-Makroorchidie-Syndrom

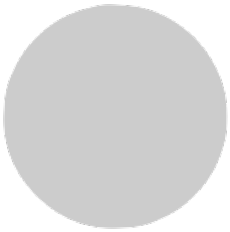
Eine X-chromosomale syndromale geistige Behinderung, die durch Entwicklungsverzögerung, unterschiedliches Ausmaß an geistiger Behinderung, Sprachverzögerung oder fehlende Sprache, Pyramidenzeichen, Zittern, Makroorchismus und unterschiedliche Stimmungs- und Verhaltensprobleme, einschließlich Psychosen und autismusähnliches Verhalten, gekennzeichnet ist. Überwiegend sind Männer betroffen, einige Frauen weisen geringere kognitive Fähigkeiten auf.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MECP2	rs63094662	CC
MECP2	rs28934908	GG
MECP2	rs61751444	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3077

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intelligenzminderung-expressive Aphasie-Gesichtsdysmorphien-Syndrom

Eine seltene genetische syndromale geistige Behinderung, die durch mittelschwere bis schwere geistige Behinderung, Sprachdefizit (völlig fehlende oder deutlich eingeschränkte Sprache) und ausgeprägte Gesichtsdysmorphien (langes Gesicht, gerade Augenbrauen und seltener tief angesetzte Ohren und Kaffee) gekennzeichnet ist. Au-lait-Flecken). Weitere, unterschiedlich beobachtete Merkmale sind motorische Verzögerungen, Verhaltensstörungen und Krampfanfälle.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SETBP1	rs606231272	CC
SETBP1	rs606231273	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436151

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intelligenzminderung-Katarakt-kalzifizierte Ohrknorpel-Myopathie-Syndrom

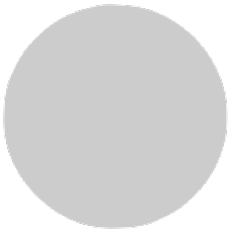
Ein seltenes, genetisch bedingtes Syndrom der Intelligenzminderung, das durch Makrozephalie, Hypotonie, dysmorphe Gesichtszüge (breite Stirn, Ptosis, nach unten hängende Lidspalten, vergrößerte und verkalkte äußere Ohren, großer Kiefer), spärliche Körperbehaarung, Hochwuchs und Intelligenzminderung gekennzeichnet ist. Im Erwachsenenalter wurden Schwerhörigkeit, insulinresistenter Diabetes und progressiver distaler Muskelschwund (der zu Gelenkkontrakturen führt) beobachtet. Zu den seltenen Manifestationen gehören Verhaltensanomalien (Aggression und Unruhe), Hypothyreose, zerebrale Verkalkung, Ataxie und periphere Neuropathie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ZBTB20	rs483353069	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3042

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intelligenzminderung-Krämpfe-Hypophosphatasie-ophthalmologische und skelettale Anomalien-Syndrom

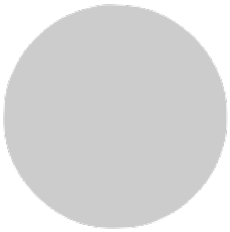
Das Syndrom mit geistiger Behinderung, Krampfanfällen, Hypotonie, ophthalmologischen und skelettalen Anomalien ist eine seltene angeborene Glykosylierungsstörung. Sie äußert sich durch neonatale Hypotonie, Entwicklungsverzögerungen und erhebliche geistige Behinderung. Bei Säuglingen kommt es zu Krampfanfällen, zunächst bei Fieber, später auch zu unprovozierten Krampfanfällen. Das Sehvermögen ist mit Esotropie und Nystagmus beeinträchtigt. Die Hirnatrophie ist progressiv und geht mit Skelettproblemen wie Brachyzephalie, Skoliose und Osteopenie einher. Zu den dysmorphen Merkmalen gehören ein ausgeprägtes Gesicht mit einer hohen Stirn, einer kurzen Nase und einer Hypotonie des Gesichts. Auch kardiale und urogenitale Anomalien sowie niedrige alkalische Phosphatasewerte können auftreten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs200790673	AA
PIGT	rs201317502	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=369837

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intelligenzminderung-Makrozephalie-Hypotonie-Verhaltensstörungen-Syndrom

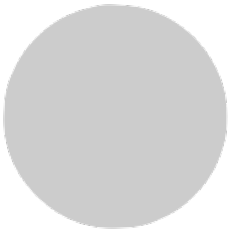
Eine seltene syndromale geistige Behinderung, die durch Hypotonie, globale Entwicklungsverzögerung, eingeschränkte oder fehlende Sprache, geistige Behinderung, Makrozephalie, leichte dysmorphe Merkmale, Krampfanfälle und Autismus-Spektrum-Störung gekennzeichnet ist. Es wurde über damit verbundene Anomalien der Augen, des Herzens, des Skeletts und des Zentralnervensystems berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PPP2R5D	rs863225079	GG
PPP2R5D	rs863225081	GG
PPP2R5D	rs863225080	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457279

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intelligenzminderung-ausgeprägte Sprachverzögerung-milde Dysmorphien-Syndrom

Das Syndrom der geistigen Behinderung, schwerer Sprachverzögerung und leichter Dysmorphie ist eine seltene, genetische, syndromale geistige Behinderung mit sehr variablem Phänotyp, die typischerweise durch leichte bis schwere globale Entwicklungsverzögerung, schwere Sprach- und Sprachbeeinträchtigung, leichte bis schwere geistige Behinderung, Dysphagie, Hypotonie im Vergleich zur echten Makrozephalie und Verhaltensprobleme, zu denen autistische Merkmale, Hyperaktivität und Stimmungsschwankungen gehören können. Die Gesichtsgestalt zeichnet sich typischerweise durch eine breite, hervorstehende Stirn, Hypertelorismus, abfallende Lidspalten, Ptosis, eine kurze, bauchige Nase mit breiter Spitze, einen dicken zinnoberroten Rand sowie einen breiten und offenen Mund mit nach unten gerichteten Ecken aus. Es können Hirn-, Herz-, Urogenital- und Augenfehlbildungen auftreten.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391372

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FOXP1	rs794727155	GG
FOXP1	rs797045586	CC
FOXP1	rs797045584	GG
FOXP1	rs869025203	GG
FOXP1	rs869025202	TT

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 4

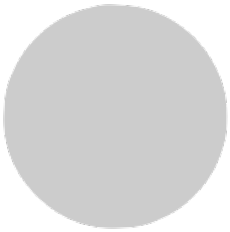
Eine seltene, schwere, genetisch bedingte neurometabolische Erkrankung, die durch eine im Kindesalter beginnende, progressive Rückbildung der neurologischen Entwicklung, Optikusatrophie mit Nystagmus und diffuser Erkrankung der weißen Substanz gekennzeichnet ist. Betroffene Personen haben in der Regel eine zentrale Hypotonie, die zu einer Spastik der Gliedmaßen und Hyperreflexie fortschreitet und schließlich zu einem vegetativen Zustand führt. Rezidivierende Brustinfektionen sind häufig assoziiert und gelegentlich können Krampfanfälle (meist generalisierte tonisch-klonische) beobachtet werden. Die Magnetresonanztomographie des Gehirns zeigt diffuse bilaterale symmetrische Anomalien in der zerebralen periventrikulären weißen Substanz, mit variablen Läsionen in anderen Bereichen, wobei die Basalganglien verschont bleiben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ISCA2	rs730882246	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457406

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kortikale Dysplasie-fokale Epilepsie-Syndrom

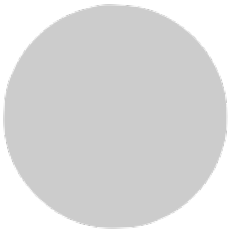
Eine seltene, genetische, syndromale neurologische Entwicklungsstörung, die durch mittelschwere bis meist schwere geistige Behinderung, Sprachbehinderung mit normaler oder leicht verzögerter motorischer Entwicklung und früh einsetzende Anfälle, oft begleitet von einem Entwicklungsrückgang, gekennzeichnet ist. Autistisches Verhalten und stereotype Bewegungen sind häufig.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CNTNAP	rs730880276	GG
CNTNAP	rs398124268	GG
CNTNAP	rs752550849	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163681

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spondyloperiphere Dysplasie mit kurzer Ulna

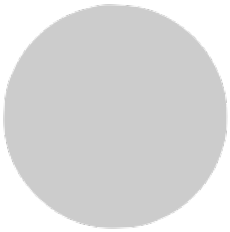
Eine seltene, genetisch bedingte primäre Knochendysplasie mit sehr variablem Phänotyp, typischerweise gekennzeichnet durch Platyspondylie, Brachydaktylie Typ E (kurze Mittelhandknochen und Mittelfußknochen, kurze distale Phalangen in Händen und Füßen), bilateral verkürzte Ulna und leichte Kleinwüchsigkeit. Darüber hinaus werden zusätzliche Skelettbefunde (z. B. Mittelgesichtshypoplasie, degenerative Veränderungen der proximalen Femora, eingeschränkte Ellbogenstreckung, beidseitige Sakralisierung des fünften Lendenwirbels, Klumpfüße) sowie Kurzsichtigkeit, Hörverlust und Intelligenzminderung berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL2A1	rs121912880	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1856

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spondylometaphysäre Dysplasie mit Zapfen-Stäbchendystrophie

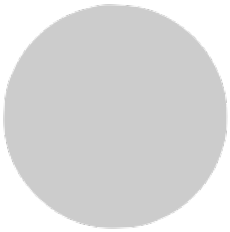
Das Spondylometaphysäre Dysplasie-Zapfen-Stäbchen-Dystrophie-Syndrom ist gekennzeichnet durch die Assoziation einer spondylometaphysären Dysplasie (gekennzeichnet durch Platyspondylie, Verkürzung der Röhrenknochen und fortschreitende metaphysäre Unregelmäßigkeit und Schröpfung) mit postnataler Wachstumsverzögerung und fortschreitender Sehbehinderung aufgrund der Zapfen-Stäbchen-Dystrophie. Bisher wurde es bei acht Personen beschrieben. Die Übertragung scheint autosomal-rezessiv zu erfolgen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PCYT1A	rs587777189	GG
PCYT1A	rs587777190	GG
PCYT1A	rs587777191	CC
PCYT1A	rs587777192	GG
PCYT1A	rs540053239	CC
PCYT1A	rs587777194	CC
PCYT1A	rs587777195	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85167

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intraepitheliale korneale Dyskeratose-palmoplantare Hyperkeratose-laryngeale Dyskeratose-Syndrom

Das Hornhautintraepitheliale Dyskeratose-palmoplantare Hyperkeratose-laryngeale Dyskeratose-Syndrom ist eine seltene, genetisch bedingte Hornhautdystrophieerkrankung, die durch Hornhauttrübung und Dyskeratose (die zu Sehstörungen führen kann) gekennzeichnet ist und mit systemischen Merkmalen wie palmoplantarer Hyperkeratose, laryngealer Dyskeratose, juckenden hyperkeratotischen Narben und chronischer Rhinitis einhergeht , Dyshidrose und/oder Nagelverdickung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NLRP1	rs1057519493	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352662

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hornhautdystrophie - Schallempfindungs-Schwerhörigkeit

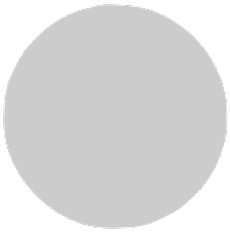
Hornhautdystrophie-perzeptive Taubheit (CDPD) oder Harboyan-Syndrom ist eine degenerative Hornhauterkrankung, die durch die Assoziation einer angeborenen hereditären Endotheldystrophie (CHED;) mit fortschreitendem, postlingualem sensorineuralem Hörverlust gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC4A11	rs121909394	AA
SLC4A11	rs759540763	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1490

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Donnai-Barrow-Syndrom

Das Donnai-Barrow-Syndrom (DBS) ist ein seltenes, oft schwer ausgeprägtes Syndrom mit multiplen angeborenen Fehlbildungen. Typische Befunde sind faziale Dysmorphien, Augenanomalien, Hörverlust, Agenesie des Corpus callosum und intellektuelle Behinderung unterschiedlichen Grades. Angeborene Zwerchfellhernie (CDH) und/oder Omphalozele sind häufig.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LRP2	rs80338747	AA
LRP2	rs752197557	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2143

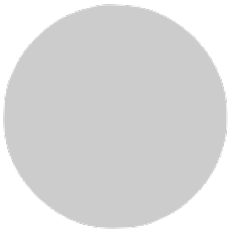
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dravet-Syndrom

Eine seltene, genetisch bedingte, entwicklungsbedingte und epileptische Enzephalopathie, die durch den Beginn hartnäckiger, häufig fieberhafter Anfälle im Säuglingsalter gekennzeichnet ist und mit kognitiven und motorischen Beeinträchtigungen einhergeht.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=33069

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1027	rs121917912	CC
LOC1027	rs121917960	CC
LOC1027	rs121917986	CC
LOC1027	rs121917919	AA
LOC1027	rs121917915	CC
LOC1027	rs121917976	CC
LOC1027	rs121917922	GG
LOC1027	rs121917980	CC
LOC1027	rs121917921	GG
LOC1027	rs121917981	AA
LOC1027	rs121918738	GG
LOC1027	rs121918739	TT
LOC1027	rs121918740	AA
LOC1027	rs121918741	CC
LOC1027	rs121918742	CC
LOC1027	rs121918791	GG
LOC1027	rs121918763	GG
LOC1027	rs121918757	AA
LOC1027	rs121918751	AA
LOC1027	rs139300715	GG
LOC1027	rs727504136	GG
LOC1027	rs794726737	CC
LOC1027	rs794726739	GG
LOC1027	rs794726845	GG
LOC1027	rs779614747	GG
LOC1027	rs794726801	GG
LOC1027	rs794726769	CC
LOC1027	rs794726781	GG
LOC1027	rs794726780	CC
LOC1027	rs794726722	TT
LOC1027	rs794726763	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dubin-Johnson-Syndrom

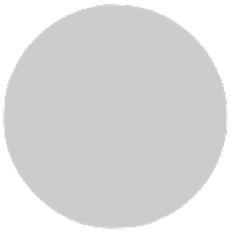
Das Dubin-Johnson-Syndrom (DJS) ist eine gutartige, vererbte Lebererkrankung, die klinisch durch chronische, überwiegend konjugierte Hyperbilirubinämie und histopathologisch durch schwarzbraune Pigmentablagerungen in parenchymalen Leberzellen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCC2	rs56199535	CC
ABCC2	rs72558199	CC
ABCC2	rs34937870	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=234

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom

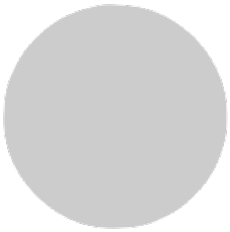
Eine seltene, genetisch bedingte primäre Knochendysplasie aus der Gruppe der spondylo-epi-metaphysären Dysplasie (SEMD), die durch fortschreitenden Kurzstamm-Zwergwuchs, hervorstehendes Brustbein, Mikrozephalie, geistige Behinderung und pathognomonische radiologische Befunde (generalisierte Platyspondylie mit doppelhöckerigen Endplatten, unregelmäßig verknöchert) gekennzeichnet ist Femurköpfe, ein hypoplastischer Odontoid und ein spitzenartiges Aussehen der Beckenkämme)

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DYM	rs775414124	TT
DYM	rs768509996	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=239

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ehlers-Danlos-Syndrom, kardio-valvulärer Typ

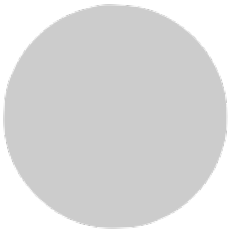
Eine seltene Form des Ehlers-Danlos-Syndroms (EDS), die durch weiche Haut, Überdehnbarkeit der Haut, Neigung zu blauen Flecken, atrophische Narbenbildung, Gelenkhypermobilität und schwere, progressive Herzklappenfehler mit Mitral- und/oder Aortenklappeninsuffizienz gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL1A2	rs67162110	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=230851

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ

Das Ehlers-Danlos-Syndrom vom Hypermobilitätstyp (HT-EDS) ist die häufigste Form von EDS , einer Gruppe erblicher Bindegewebserkrankungen, und ist durch Gelenkhyperlaxität, leichte Überdehnbarkeit der Haut, Gewebebrüchigkeit und extramuskuloskelettale Erkrankungen gekennzeichnet Manifestationen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL3A1	rs863224860	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=285

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulo-kontrakturaler Typ

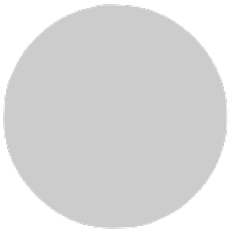
Eine seltene systemische Erkrankung, die durch angeborene multiple Kontrakturen, charakteristische kraniofaziale Merkmale (wie große Fontanelle, Hypertelorismus, abfallende Lidspalten, blaue Skleren, Ohrdeformitäten, hoher Gaumen) gekennzeichnet ist, die bei der Geburt oder im frühen Säuglingsalter erkennbar sind, und charakteristische kutane Merkmale wie Überdehnbarkeit der Haut, Haut Zerbrechlichkeit mit atrophischen Narben, leichtem Bluterguss und verstärkter Faltenbildung an der Handfläche. Zu den weiteren Merkmalen gehören unter anderem wiederkehrende/chronische Luxationen, Brust- und Wirbelsäulendeformitäten, eigenartig geformte Finger, Dickdarmdivertikel, Pneumothorax sowie urogenitale und ophthalmologische Anomalien. Zur Bestätigung der Diagnose sind molekulare Tests obligatorisch.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CHST14	rs121908257	GG
CHST14	rs121908258	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2953

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ehlers-Danlos-Syndrom, parodontaler Typ

Eine seltene Form des Ehlers-Danlos-Syndroms, die durch den Beginn einer schweren, hartnäckigen Parodontitis im Kindes- oder Jugendalter, das Fehlen einer befestigten Gingiva und das Vorhandensein von prätibialen Plaques gekennzeichnet ist. Weitere Manifestationen sind leichte Blutergüsse, Hypermobilität vor allem der distalen Gelenke, Überdehnbarkeit und Brüchigkeit der Haut, abnormale Narbenbildung, wiederkehrende Infektionen, Hernien, marfanoide Gesichtszüge, Akrogerie und prominente Gefäße.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
C1S	rs886040975	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75392

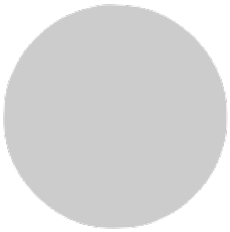
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ

Eine seltene genetisch bedingte Bindegewebserkrankung, die typischerweise durch die Verbindung einer unerwarteten Organbrüchigkeit (Arterien-/Darm-/gravide Uterusruptur) mit unbeständigen körperlichen Merkmalen wie dünner, durchscheinender Haut, leichtem Bluterguss und akrogerischen Merkmalen gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=286

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL3A1	rs113485686	GG
COL3A1	rs121912927	GG
COL3A1	rs397509372	GG
COL3A1	rs121912917	GG
COL3A1	rs121912918	GG
COL3A1	rs397509376	GG
COL3A1	rs121912921	GG
COL3A1	rs121912925	GG
COL3A1	rs121912926	GG
COL3A1	rs267599120	GG
COL3A1	rs587779424	GG
COL3A1	rs587779427	GG
COL3A1	rs587779429	TT
COL3A1	rs587779431	GG
COL3A1	rs587779437	GG
COL3A1	rs587779438	GG
COL3A1	rs587779442	GG
COL3A1	rs587779444	GG
COL3A1	rs587779450	GG
COL3A1	rs587779454	GG
COL3A1	rs587779461	GG
COL3A1	rs587779471	GG
COL3A1	rs587779473	GG
COL3A1	rs587779477	GG
COL3A1	rs587779478	GG
COL3A1	rs587779479	CC
COL3A1	rs587779481	GG
COL3A1	rs587779482	GG
COL3A1	rs587779483	GG
COL3A1	rs587779487	GG
COL3A1	rs587779492	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Neonatale Enzephalomyopathie-Kardiomyopathie-Atemnot-Syndrom

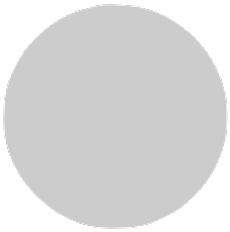
Eine seltene mitochondriale Erkrankung, die dadurch gekennzeichnet ist, dass bei Neugeborenen schwere kardiale und/oder neurologische Anzeichen und Symptome auftreten, die meist mit einem tödlichen Ausgang in der Neugeborenenperiode oder im Säuglingsalter einhergehen, obwohl auch über einen milderen Phänotyp mit späterem Beginn und langsam fortschreitender neurologischer Verschlechterung berichtet wurde. Die klinischen Manifestationen sind unterschiedlich und umfassen Ateminsuffizienz, Hypotonie, Kardiomyopathie und Krampfanfälle. In den meisten Fällen ist das Serumlaktat erhöht. Die Bildgebung des Gehirns kann eine Atrophie oder Hypoplasie des Kleinhirns zeigen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COQ4	rs143441644	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457185

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Interstitielle Lungenkrankheit-Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-Syndrom

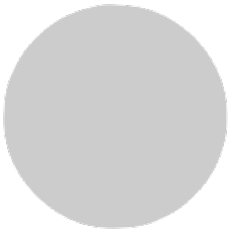
Das angeborene nephrotische Syndrom – interstitielle Lungenerkrankung – Epidermolysis bullosa-Syndrom ist eine lebensbedrohliche Multiorganerkrankung, die sich in den ersten Lebensmonaten entwickelt, sich mit Atemnot und Proteinurie im nephrotischen Bereich äußert und zu schwerer interstitieller Lungenerkrankung und Nierenversagen führt. Einige Patienten weisen zusätzlich Hautveränderungen auf, die von Blasenbildung und Hauterosionen bis hin zu einem Epidermolysis bullosa-ähnlichen Phänotyp mit Zehennageldystrophie und spärlicher Behaarung reichen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ITGA3	rs540704248	CC
ITGA3	rs797045048	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=306504

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Epilepsie, progressive - Intelligenzminderung, Finnischer Typ

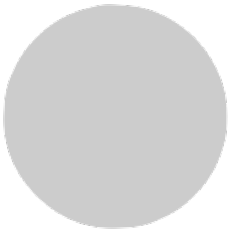
Der Finnische Typ der progressiven Epilepsie mit intellektuellem Defizit (auch Epilepsie-Variante 'Northern' genannt) ist ein Untertyp der Neuronalen Ceroidlipofuscinose (NCL;) und gekennzeichnet durch zerebrale Krämpfe, progredienten Verlust der intellektuellen Fähigkeiten und unterschiedlich schwer ausgeprägten Visusverlust.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CLN8	rs104894064	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1947

Erbliche Krankheiten (Genetik)

X-chromosomale Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom

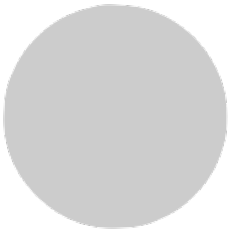
Bei der weiblichen eingeschränkten Epilepsie mit geistiger Behinderung handelt es sich um ein seltenes X-chromosomales Epilepsiesyndrom, das durch fieberhafte oder fieberfreie Anfälle (hauptsächlich tonisch-klonisch, aber auch abwesend, myoklonisch und atonisch) gekennzeichnet ist, die in den ersten Lebensjahren beginnen und in den meisten Fällen durch Entwicklungsverzögerungen gekennzeichnet sind und geistige Behinderung unterschiedlichen Schweregrades. Auch Verhaltensstörungen (z. B. autistische Merkmale, Hyperaktivität und Aggressivität) sind häufig damit verbunden. Diese Krankheit betrifft ausschließlich Frauen, männliche Träger sind trotz einer X-chromosomalen Vererbung nicht betroffen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PCDH19	rs267606933	GG
PCDH19	rs398123603	TT
PCDH19	rs587784299	TT
PCDH19	rs796052812	GG
PCDH19	rs796052839	TT
PCDH19	rs796052802	GG
PCDH19	rs796052837	GG
PCDH19	rs796052800	CC
PCDH19	rs796052799	GG
PCDH19	rs797045873	GG
PCDH19	rs1060502176	GG
PCDH19	rs796052813	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2076

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Gingiva-Fibromatose-Hypertrichose-Syndrom

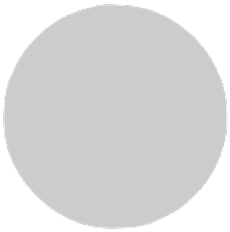
Das Gingiva-Fibromatose-Hypertrichose-Syndrom ist eine seltene, autosomal-dominant vererbte Erkrankung. Kennzeichnend sind (i) die in ihrem ganzen Bereich vergrößerte Gingiva (Manifestation bei Geburt oder im Kindesalter) und (ii) eine generalisierte Hypertrichose, die sich im ersten Lebensjahr oder während der Pubertät entwickelt und vor allem Gesicht, Arme und die mittlere Rückenregion betrifft.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCA5	rs199753304	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2026

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Floating-Harbor-Syndrom

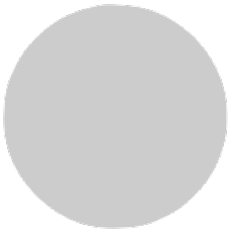
Das Floating-Harbor-Syndrom ist gekennzeichnet durch faziale Dysmorphien, Kleinwuchs mit retardiertem Knochenalter und verzögerte Entwicklung der sprachlichen Ausdrucksfähigkeit.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SRCAP	rs199469464	CC
SRCAP	rs199469465	CC
SRCAP	rs587784444	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2044

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Bloom-Syndrom

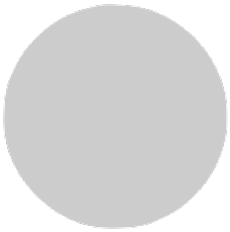
Das Bloom-Syndrom ist eine seltene Erkrankung, die mit prä- und postnatalem Wachstumsmangel, einem teleangiektatischen erythematösen Ausschlag im Gesicht und anderen sonnenexponierten Bereichen, Insulinresistenz und einer Prädisposition für früh auftretenden und wiederkehrenden Krebs mehrerer Organsysteme einhergeht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BLM	rs367543036	GG
BLM	rs367543029	GG
BLM	rs367543017	CC
BLM	rs587779884	CC
BLM	rs587783037	CC
BLM	rs730881428	TT
BLM	rs1057516964	GG
BLM	rs1356090839	GG
BLM	rs200389141	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=125

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Frasier-Syndrom

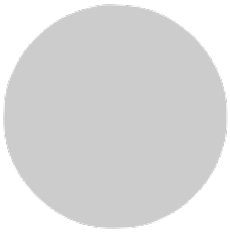
Eine seltene genetische, syndromale glomeruläre Erkrankung, die durch die Assoziation einer fortschreitenden glomerulären Nephropathie und einer vollständigen 46,XY-Gonadendysgenesie mit einem hohen Risiko für die Entwicklung eines Gonadoblastoms gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
WT1	rs587776577	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=347

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom

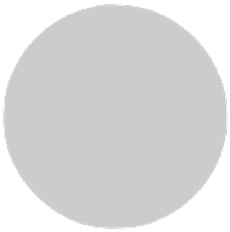
Eine seltene vererbte menschliche Prionenerkrankung, die durch den Beginn einer langsam fortschreitenden Kleinhirnataxie im Erwachsenenalter gekennzeichnet ist, wobei sich die Demenz relativ spät im Krankheitsverlauf entwickelt (klassischer ataktischer Phänotyp). Bei den Patienten können Gangstörungen und häufige Stürze, Dysarthrie, Dysphagie, Nystagmus, Dysmetrie und schließlich panzerebelläres Syndrom, Myoklonus, Spastik, schwere Demenz und Mutismus auftreten. Die Krankheit verläuft im Durchschnitt nach fünf Jahren ausnahmslos tödlich. Ein neuropathologisches Kennzeichen ist das Vorhandensein zahlreicher multizentrischer Prionprotein-Plaques in der Großhirn- und Kleinhirnrinde.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PRNP	rs11538758	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=356

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Gitelman-Syndrom

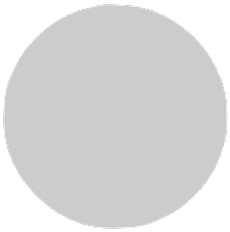
Das Gitelman-Syndrom (GS), auch Familiäre Hypokaliämie-Hypomagnesiämie genannt, ist gekennzeichnet durch hypokaliämische metabolische Alkalose mit ausgeprägter Hypomagnesiämie und niedriger Kalziumausscheidung im Urin.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MIR6863	rs199974259	GG
SLC12A3	rs121909382	CC
SLC12A3	rs267607050	CC
SLC12A3	rs568513106	TT
SLC12A3	rs374163823	GG
SLC12A3	rs140012781	CC
SLC12A3	rs749098014	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=358

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hermansky-Pudlak-Syndrom mit pulmonaler Fibrose

Das Hermansky-Pudlak-Syndrom mit Lungenfibrose als Komplikation umfasst zwei Typen (HPS1 und HPS4) des Hermansky-Pudlak-Syndroms (HPS;), eine Multisystemkrankheit, charakterisiert durch okulokutanen Albinismus, Blutungsneigung und in einigen Fällen Lungenfibrose oder granulomatöse Kolitis.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HPS1	rs121908385	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231500

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hermansky-Pudlak-Syndrom aufgrund eines BLOC-2-Mangels

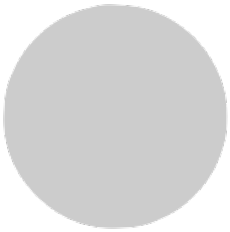
Das Hermansky-Pudlak-Syndrom ohne Lungenfibrose als Komplikation umfasst drei relativ milde Typen (HPS-3, HPS-5 und HPS-6) des Hermansky-Pudlak-Syndroms (HPS; siehe diesen Begriff), einer Multisystemerkrankung, die durch Augen- oder Lungenfibrose gekennzeichnet ist okulokutaner Albinismus, Blutungsdiathese und in einigen Fällen granulomatöse Kolitis.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HPS3	rs201227603	GG
HPS3	rs121908316	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231512

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hydrops-Laktatazidose-sideroblastische Anämie-Multisystemversagen-Syndrom

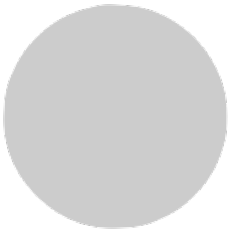
Eine seltene mitochondriale Erkrankung, die durch pränatale Komplikationen wie Oligohydramnion, fetale Wachstumsbeschränkung, Hydrops und Anämie gekennzeichnet ist, gefolgt von schwerer Laktatazidose, hyaliner Membranerkrankung, pulmonaler Hypertonie, Herzanomalien, Leberfunktionsstörung, urogenitalen Anomalien und fortschreitender Nierenerkrankung, Krampfanfällen, Thrombozytopenie, und sideroblastische Anämie, die zum Versagen mehrerer Organorgane und zum Tod kurz nach der Geburt führt. Es wurde über weniger stark betroffene Patienten berichtet, die die Neugeborenenperiode überlebten und Innenohrschwerhörigkeit und Entwicklungsverzögerung zeigten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LARS2	rs786205560	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=528091

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hyper-IgM-Syndrom mit opportunistischen Infektionen

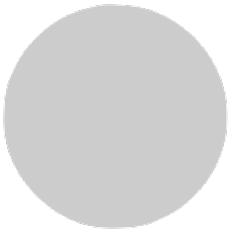
Das Hyper-IgM-Syndrom mit Anfälligkeit für opportunistische Infektionen ist eine seltene, genetisch bedingte, nicht schwere kombinierte Immundefizienzerkrankung, die durch normale oder erhöhte IgM-Serumspiegel mit niedrigen oder fehlenden IgG-, IgA- und IgE-Serumkonzentrationen gekennzeichnet ist und sich in wiederkehrenden oder schweren bakteriellen Infektionen äußert erhöhte Anfälligkeit für opportunistische Infektionen (insbesondere Lungenentzündung durch P. jiroveci, aber auch chronische Kryptosporidien-, Kryptokokken-, Cytomegalievirus- und Toxoplasma-Infektionen). Hämatologische Störungen (Neutropenie, Anämie, Thrombozytopenie) sind häufig damit verbunden. Immunologische Befunde zeigen eine verringerte Anzahl von CD27+-Gedächtnis-B-Zellen und eine fehlende Keimzentrumsbildung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CD40LG	rs104894769	TT
CD40LG	rs104894774	TT
CD40LG	rs104894777	TT
CD40LG	rs104894778	CC
CD40LG	rs193922135	CC
CD40LG	rs193922136	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=183663

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes

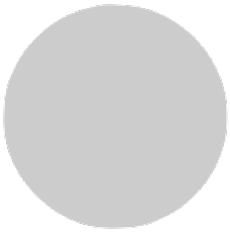
Das Autosomal-dominante Hyper-IgE-Syndrom (AD-HIES) ist ein sehr seltener primärer Immundefekt und klinisch gekennzeichnet durch die Trias hohes Serum-IGE (>2000 IU/ml), rezidivierende Staphylokokken-Hautabszesse und rezidivierende Pneumonien mit Bildung von Pneumatozelen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
STAT3	rs113994135	GG
STAT3	rs113994139	CC
STAT3	rs193922716	GG
STAT3	rs193922717	CC
STAT3	rs193922719	TT
STAT3	rs193922720	CC
STAT3	rs193922721	TT
STAT3	rs193922722	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2314

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom

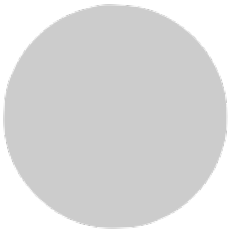
Eine seltene, angeborene Erkrankung einer glykosylierungsbedingten Knochenerkrankung, die durch Hypotonie, schwere Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung, Krampfanfälle, erhöhte alkalische Phosphatase im Serum, kurze Endphalangen mit hypoplastischen Nägeln und dysmorphe Gesichtszüge gekennzeichnet ist. In einigen Fällen wurde über Gaumenspalten, Megakolon, anorektale Fehlbildungen und angeborene Herzfehler berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PIGV	rs139073416	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247262

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom

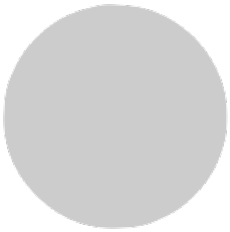
Das Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom (HIHA) ist eine häufige Form des Diazoxid-sensitiven diffusen Hyperinsulinismus , gekennzeichnet durch eine übermäßige/unkontrollierte Insulinsekretion (unangemessen für den Grad der Glykämie), asymptomatische Hyperammonämie und wiederkehrende Episoden einer ausgeprägten Hypoglykämie, die durch Fasten und proteinreiche Mahlzeiten verursacht werden kann und eine schnelle und intensive Behandlung erfordert, um neurologische Folgen zu verhindern. Epilepsie und kognitives Defizit können unabhängig von Hypoglykämie ebenfalls auftreten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GLUD1	rs121909731	GG
GLUD1	rs121909734	CC
GLUD1	rs797045597	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35878

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypohidrose-Schmelzhypoplasie-Palmoplantarkeratose-Intelligenzminderung-Syndrom

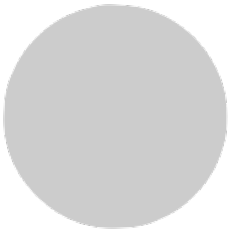
Das Hypohidrose-Schmelzhypoplasie-palmoplantare Keratodermie-Intellektuelle Behinderungssyndrom ist eine seltene, genetisch bedingte, syndromale geistige Behinderung, die durch schwere geistige Behinderung mit erheblicher Sprach- und Sprachbeeinträchtigung, Hypohydrose (die oft zu Hyperthermie führt) mit normalem Aussehen der Schweißdrüsen, Zahnschmelzhypoplasie, palmoplantare Hyperkeratose und eine hohe Häufigkeit erworbener Mikrozephalie. Es können auch leichte Gesichtsdysmorphien beobachtet werden, einschließlich seitlicher Aufweitung der Augenbrauen, breiter Nasenspitze und dicker zinnoberroter Umrandung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COG6	rs730882236	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363523

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom

Das hypoplastische Pankreas-Darm-Atresie-hypoplastische Gallenblasen-Syndrom ist ein seltenes, potenziell tödliches, genetisch bedingtes viszerales Missbildungssyndrom, das durch neonatalen Diabetes, hypoplastische oder ringförmige Bauchspeicheldrüse, Zwölffingerdarm- und Jejunalatresie sowie Gallenblasenaplasie oder -hypoplasie gekennzeichnet ist. Die Patienten weisen typischerweise eine intrauterine Wachstumsstörung, Gedeihstörung, Unterernährung, Darmfehlrotation, Malabsorption, konjugierte Hyperbilirubinämie, Acholie und Infektionen auf. Auch kardiale Anomalien können damit einhergehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RFX6	rs587780440	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=293864

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit, kongenital

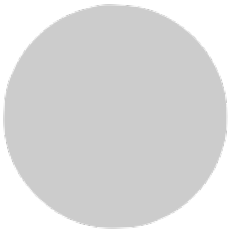
Ein seltener, syndromaler Diabetes mellitus, der durch partielle Pankreasagenesie, Diabetes mellitus und Herzanomalien (einschließlich Transposition der großen Gefäße, Ventrikel- oder Vorhofseptumdefekte, Lungenstenose oder offene Ductus-Arteriose) gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GATA6	rs387906818	CC
GATA6	rs797045593	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2255

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hypotonie-Sprachstörung-schwere kognitive Entwicklungsverzögerung-Syndrom

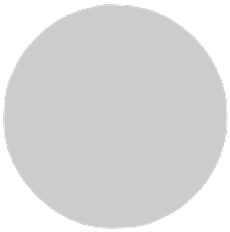
Eine seltene, genetisch bedingte neurodegenerative Störung, die durch schwere, anhaltende Hypotonie (bei der Geburt oder im frühen Säuglingsalter), schwere globale Entwicklungsverzögerung (mit unzureichender oder fehlender Sprache, Schwierigkeiten oder Unfähigkeit zu rollen, zu sitzen oder zu gehen), schwere Intelligenzminderung und Gedeihstörung gekennzeichnet ist. Weitere Manifestationen sind Mikrozephalie, progressive periphere Spastik, bilaterales Schielen und Nystagmus, Verstopfung sowie variable dysmorphe Gesichtszüge (einschließlich Plagiozephalie, breite Stirn, kleine Nase, tief angesetzte Ohren, Mikrognathie und offener Mund mit gespannter Oberlippe).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
UNC80	rs864321623	GG
UNC80	rs200659479	CC
UNC80	rs864321622	CC
UNC80	rs869025317	GG
UNC80	rs869025319	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=371364

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Holt-Oram-Syndrom

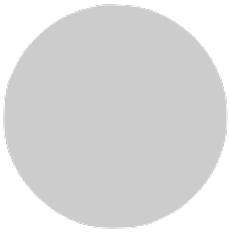
Ein genetisches Syndrom mit Gliedmaßenreduktionsdefekten, das durch Skelettanomalien der oberen Gliedmaßen und leichte bis schwere angeborene Herzfehler gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TBX5	rs104894378	CC
TBX5	rs104894382	GG
TBX5	rs863223776	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=392

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hutchinson-Gilford-Syndrom

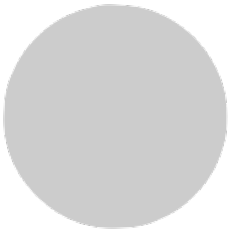
Das Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom ist eine seltene, tödlich verlaufende, autosomal-dominant vererbte und vorzeitige Alterungskrankheit, die im Kindesalter beginnt und durch Wachstumsverringerung, Gedeihstörungen, ein typisches Gesichtsaussehen (vorstehende Stirn, hervorstehende Augen, dünne Nase mit Schnabelspitze, dünne Nase) gekennzeichnet ist Lippen, Mikrognathie und abstehende Ohren) und ausgeprägte dermatologische Merkmale (generalisierte Alopezie, gealterte Haut, sklerotische und grübchenförmige Haut am Bauch und an den Extremitäten, ausgeprägte kutane Gefäße, Dyspigmentierung, Nagelhypoplasie und Verlust von Unterhautfett).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LMNA	rs58596362	CC
LMNA	rs267607547	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=740

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ichthyosis follicularis-Alopezie-Photophobie-Syndrom

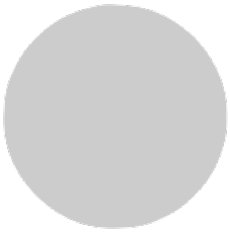
Ichthyosis follicularis - Alopezie - Photophobie (IFAP), eine seltene genetische, X-chromosomal vererbte Erkrankung, ist gekennzeichnet durch die Trias Ichthyosis follicularis, Alopezie und Photophobie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MBTPS2	rs122468178	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2273

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom

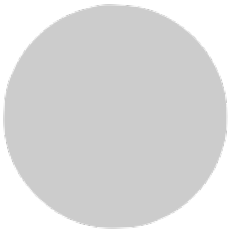
Eine seltene, syndromale kongenitale Ichthyose, die mit dem Auftreten einer Frühgeburt einhergeht (im Allgemeinen in den Schwangerschaftswochen 30-32). Die Krankheit manifestiert sich mit dicker, käsiger und abschuppender Epidermis, neonataler respiratorischer Asphyxie und persistierender Eosinophilie. Nach der perinatalen Periode wird eine spontane Besserung des Gesundheitszustandes der betroffenen Patienten beobachtet und die Hautmerkmale (vernix caseosa-ähnliche Schuppung) entwickeln sich zu einer milden Präsentation einer flachen follikulären Hyperkeratose mit Atopie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC27A4	rs137853134	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88621

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Imerslund-Gräsbeck-Syndrom

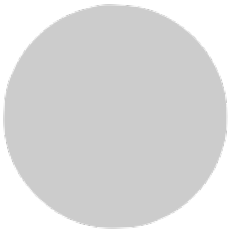
Das Imerslund-Grasbeck-Syndrom (IGS) oder selektive Vitamin-B12-Malabsorption (Cobalamin) mit Proteinurie ist eine seltene autosomal-rezessive Erkrankung, die durch einen Vitamin-B12-Mangel gekennzeichnet ist und häufig zu einer Megaloblastenanämie führt, die auf eine parenterale Vitamin-B12-Therapie anspricht und im Kindesalter auftritt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CUBN	rs386833778	GG
CUBN	rs143944436	GG
CUBN	rs374417889	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35858

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Früh beginnende Krampfanfälle-distale Gliedmaßenanomalien-Gesichtsdysmorphien-allgemeine Entwicklungsverzögerung-

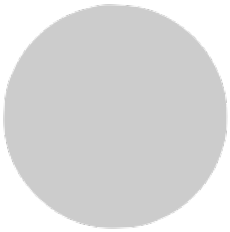
Eine seltene genetische multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom, das durch variable Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung, früh einsetzende Anfälle und Gesichtsdysmorphien (einschließlich gewölbter Augenbrauen, langer Lidspalten, hervorstehender Nasenrücken, großer Ohren, dünner Oberlippe und hohem gewölbtem Gaumen) gekennzeichnet ist). Weitere gemeldete Merkmale sind Mikrozephalie, Hypotonie, Wachstumsverzögerung, angeborene Herzfehler und Fehlbildungen der Finger und Zehen sowie zusätzliche neurologische Manifestationen (wie Ataxie oder spastische Tetraplegie). Die Bildgebung des Gehirns kann einen hypoplastischen Corpus callosum, Anomalien der weißen Substanz oder eine kortikale Atrophie zeigen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
OTUD6B	rs368313959	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=505237

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Androgen-Insensitivität, komplette

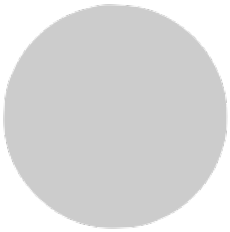
Das Syndrom der kompletten Androgen-Insensitivität (CAIS) ist eine Form des Androgen-Insensitivitäts-Syndroms (AIS;). Es handelt sich um eine Störung der Geschlechtsentwicklung (DSD). Sie ist gekennzeichnet durch weibliches äußeres Genitale bei einem Individuum mit 46, XY-Karyotyp, durch normal entwickelte, aber nicht deszendierte Testes und durch fehlendes Ansprechen auf alterstypische Androgenspiegel.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AR	rs137852562	CC
AR	rs137852564	GG
AR	rs137852565	GG
AR	rs137852572	GG
AR	rs137852594	CC
AR	rs754201976	GG
AR	rs9332970	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99429

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Androgen-Insensivitäts-Syndrom, partielles

Das Partielle Androgen-Insensitivitäts-Syndrom (PAIS) ist eine Störung der Geschlechtsentwicklung und wird vom kompletten AIS (CAIS) unterschieden. Charakteristisch ist eine abnorme Entwicklung der Genitalien von Männern mit 46,XY-Karyotyp und normaler Entwicklung der Testes, bei nur teilweiser Reaktion auf alterstypische Androgenspiegel.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AR	rs137852569	GG
AR	rs9332971	GG
AR	rs137852577	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90797

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Akutes infantiles Leberversagen-multisystemische Beteiligung-Syndrom

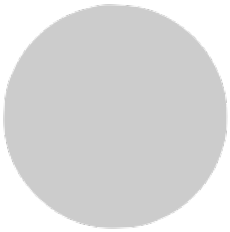
Eine seltene, genetisch bedingte parenchymale Lebererkrankung, die durch akutes Leberversagen gekennzeichnet ist und im ersten Lebensjahr auftritt und sich in Gedeihstörung, Hypotonie, mäßiger globaler Entwicklungsverzögerung, Krampfanfällen, abnormalen Leberfunktionstests, mikrozytärer Anämie und erhöhtem Serumlaktat äußert . Weitere damit verbundene Merkmale sind Hepatosteatose und Fibrose, abnormale Gehirnmorphologie und renale Tubulopathie. Eine geringfügige Erkrankung verschlimmert die Verschlechterung des Leberversagens.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NBAS	rs761330483	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370088

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Jackson-Weiss-Syndrom

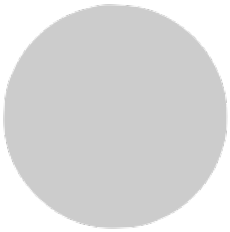
Das Jackson-Weiss-Syndrom (JWS) ist eine seltene genetische Erkrankung, die durch Fußfehlbildungen (Fußwurzel- und Mittelfußknochenfusionen; kurze, breite, nach medial gebogene Großzehen) und bei einigen Patienten durch Kraniosynostose mit Gesichtsanomalien gekennzeichnet ist. Bei den betroffenen Patienten sind die Hände normal.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGFR1	rs121909627	GG
FGFR2	rs121918487	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1540

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Jeune-Syndrom

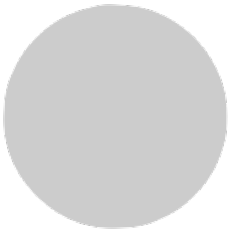
Das Jeune-Syndrom, auch asphyxiierende Thoraxdystrophie genannt, ist eine Kurzrippen-Dysplasie und gekennzeichnet durch engen Thorax, kurze Gliedmassen und radiologische Skelettanomalien, darunter den "Dreizahn"-Aspekt der Acetabula und metaphysäre Veränderungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DYNC2LI	rs769975073	GG
DYNC2LI	rs745930390	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=474

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Johanson-Blizzard-Syndrom

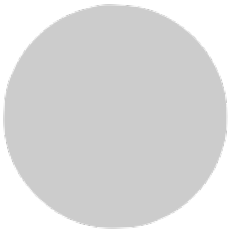
Das Johanson-Blizzard-Syndrom (JBS) ist eine multiple kongenitale Anomalie, die durch exokrine Pankreasinsuffizienz, Hypoplasie/Aplasie der Nasenflügel, Hypodontie, Schallempfindungsschwerhörigkeit, Wachstumsverzögerung, anale und urogenitale Fehlbildungen und variable Intelligenzminderung gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
UBR1	rs797045112	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2315

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Joubert-Syndrom mit hepatischem Defekt

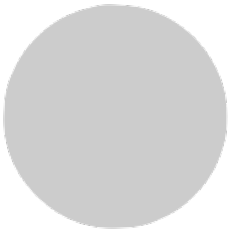
Das Joubert-Syndrom mit hepatischem Defekt ist ein sehr seltener Subtyp des Joubert-Syndroms und verwandter Krankheiten (JSRDs;) und gekennzeichnet durch die neurologischen Symptome des JS in Verbindung mit kongenitaler Leberfibrose.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TMEM67	rs758948621	AA
TMEM67	rs267607119	TT
TMEM67	rs267607115	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1454

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Joubert-Syndrom mit Augenfehler

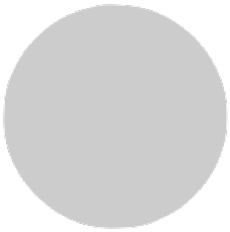
Das Joubert-Syndrom mit Augendefekt ist neben dem reinen JS der häufigste Subtyp des Joubert-Syndroms und verwandter Erkrankungen (JSRD, siehe diese Begriffe), das durch neurologische Merkmale des JS im Zusammenhang mit einer Netzhautdystrophie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AHI1	rs201391050	GG
AHI1	rs397514726	CC
AHI1	rs797045224	TT
AHI1	rs797045223	CC
AHI1	rs372659908	GG
AHI1	rs863225147	TT
AHI1	rs777668842	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220493

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Joubert-Syndrom mit okulo-renalem Defekt

Das Joubert-Syndrom mit okulo-renalem Defekt ist ein seltener Subtyp des Joubert-Syndroms und verwandter Krankheiten (JSRDs;) und gekennzeichnet durch die neurologischen Symptome des JS in Verbindung mit Erkrankung der Nieren und Augen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TMEM216	rs201108965	GG
TMEM216	rs755459875	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2318

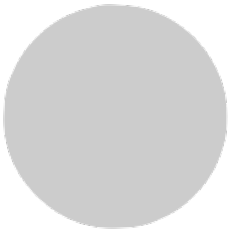
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kabuki-Syndrom

Eine seltene multiple angeborene Anomalie/Neuroentwicklungsstörung, die durch fünf Hauptmerkmale gekennzeichnet ist: geistige Behinderung (typischerweise leicht bis mittelschwer), viszerale Missbildungen (häufig angeborene Herzfehler), Fortbestehen der Fingerkuppen des Fötus, postnatale Kleinwuchsform, Skelettanomalien (Brachymesophalangie, Brachydaktylie). V, Anomalien der Wirbelsäule und Klinodaktylie des fünften Fingers) und spezifische Gesichtsmerkmale (gewölbte und breite Augenbrauen, lange Lidspalten, Eversion des unteren Augenlids, große hervorstehende, schalenförmige Ohren, abgesenkte Nasenspitze und kurze Columella). Häufig werden verschiedene zusätzliche Merkmale beobachtet.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2322

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KMT2D	rs267607237	CC
KMT2D	rs398123704	GG
KMT2D	rs398123708	GG
KMT2D	rs398123721	GG
KMT2D	rs398123729	CC
KMT2D	rs587783700	TT
KMT2D	rs587783699	GG
KMT2D	rs587783698	GG
KMT2D	rs587783697	CC
KMT2D	rs587783696	CC
KMT2D	rs587783695	GG
KMT2D	rs587783692	GG
KMT2D	rs587783690	GG
KMT2D	rs587783688	GG
KMT2D	rs587783685	GG
KMT2D	rs587783682	GG
KMT2D	rs587783681	GG
KMT2D	rs587783729	GG
KMT2D	rs587783727	GG
KMT2D	rs556669370	GG
KMT2D	rs587783712	GG
KMT2D	rs587783711	GG
KMT2D	rs587783705	CC
KMT2D	rs587783714	CC
KMT2D	rs587783708	CC
KMT2D	rs727503979	GG
KMT2D	rs727503987	GG
KMT2D	rs727503983	GG
KMT2D	rs794727420	GG
KMT2D	rs794727688	GG
KMT2D	rs797045659	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kelley-Seegmiller-Syndrom

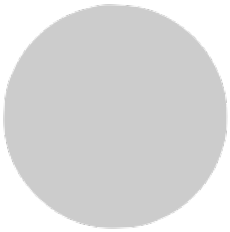
Das Kelley-Seegmiller-Syndrom (KSS) ist die leichteste Form des Hypoxanthin-Guanin- Phosphoribosyltransferase (HPRT)-Mangels , einer erblichen Erkrankung des Purinstoffwechsels mit Überproduktion von Harnsäure (UAO), die zu Urolithiasis und früh beginnender Gicht führt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HPRT1	rs137852484	GG
HPRT1	rs398123241	GG
HPRT1	rs369065223	CC
HPRT1	rs137852490	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79233

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Stiff-skin-Syndrom

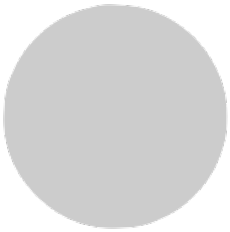
Das Stiff-Skin-Syndrom ist eine seltene, langsam fortschreitende Hauterkrankung, die gekennzeichnet ist durch steinharte, fest mit dem darunter liegenden Gewebe verbundene Haut (vor allem an den Schultern, dem unteren Rücken, dem Gesäß und den Oberschenkeln), milde Hypertrichose und Hyperpigmentierung über den betroffenen Hautarealen sowie eine eingeschränkte Gelenkbeweglichkeit (vor allem der großen Gelenke) mit Beugekontrakturen. Kutane Knötchen, die meist die distalen Interphalangealgelenke betreffen, sowie extrakutane Manifestationen, einschließlich diffuser Entrapment-Neuropathie, Skoliose, Zehenspitzengang und ein schmaler Thorax, können assoziiert sein. Restriktive pulmonale Veränderungen, Muskelschwäche, Kleinwuchs und Wachstumsverzögerung wurden ebenfalls berichtet. Eine vaskuläre Hyperreaktivität, immunologische Anomalien oder eine viszerale, muskuläre oder knöcherne Beteiligung wurden nicht beschrieben.

Multivariate Analyse

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FBN1	rs267606798	CC

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2833

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Leigh-Syndrom

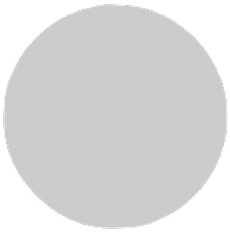
Eine fortschreitende neurologische Erkrankung, die durch spezifische neuropathologische Merkmale im Zusammenhang mit Hirnstamm- und Basalganglienläsionen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ATP6	rs199476138	TT
CYTB	rs207459999	GG
MIR3944	rs587776498	GG
MT TK	rs118192098	AA
MT TV	rs199476144	CC
ND6	rs199476109	TT
SURF1	rs782623477	GG
SURF1	rs781948238	CC
SURF1	rs782682492	TT
SURF2	rs863224926	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=506

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Leigh-Syndrom mit nephrotischem Syndrom

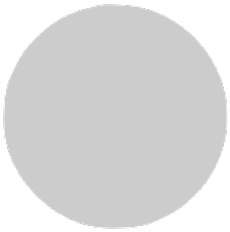
Eine seltene genetische neurometabolische Erkrankung, die durch Enzephalomyopathie (einschließlich Entwicklungsverzögerung, Nystagmus, fortschreitende Ataxie, Dystonie, Amyotrophie, Sehverlust, sensorineurale Taubheit, Krampfanfälle) und bilaterale, symmetrische Läsionen in den Basalganglien oder im Hirnstamm in der Bildgebung gekennzeichnet ist und mit dem nephrotischen Syndrom einhergeht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COQ2	rs121918231	CC
COQ2	rs121918233	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=255249

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lesch-Nyhan-Syndrom

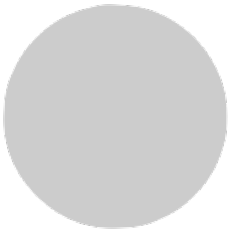
Das Lesch-Nyhan-Syndrom (LNS) ist die schwerste Form des Hypoxanthin-Guanin Phosphoribosyltransferase (HPRT)-Mangels, einer erblichen Erkrankung des Purinstoffwechsels, die mit Überproduktion von Harnsäure (UAO), neurologischen Störungen und Verhaltensproblemen einhergeht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HPRT1	rs137852487	GG
HPRT1	rs137852488	GG
HPRT1	rs137852489	CC
HPRT1	rs137852490	CC
HPRT1	rs387906725	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=510

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung - Laktaterhöhung

Diese Krankheit ist durch eine fortschreitende Kleinhirnataxie mit Funktionsstörungen der Pyramiden und des Rückenmarks gekennzeichnet, die mit ausgeprägten MRT-Anomalien und einem erhöhten Laktatgehalt in der abnormalen weißen Substanz einhergehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DARS2	rs121918207	GG
DARS2	rs121918208	GG
DARS2	rs121918210	GG
DARS2	rs182811621	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137898

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Leukoenzephalopathie-Thalamus und Hirnstamm-Anomalien-Hoher Laktatwert-Syndrom

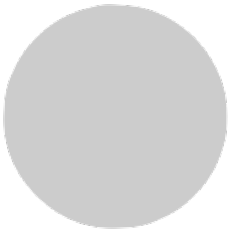
Eine seltene, genetisch bedingte neurologische Störung, die durch ein frühes Auftreten neurologischer Symptome, einen biphasischen klinischen Verlauf, spezifische MRT-Merkmale (u. a. ausgedehnte, symmetrische, tiefe Anomalien der weißen Substanz) und erhöhte Laktatwerte in Körperflüssigkeiten definiert ist. Die schwere Form ist gekennzeichnet durch verzögerte psychomotorische Entwicklung, Krampfanfälle, früh einsetzende Hypotonie und anhaltend erhöhte Laktatwerte. Die milde Form zeigt sich in der Regel mit Reizbarkeit, psychomotorischer Regression nach dem sechsten Lebensmonat und vorübergehend hohen Laktatwerten, mit einer allgemeinen klinischen Verbesserung ab dem zweiten Lebensjahr.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EARS2	rs376103091	GG
EARS2	rs201842633	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314051

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Leukoenzephalopathie - Dystonie - motorische Neuropathie

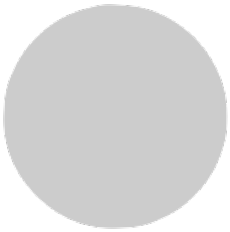
Das Leukoenzephalopathie-Dystonie-Motorneuropathie-Syndrom ist eine peroxisomale neurodegenerative Erkrankung, die durch spasmodischen Torticollis, dystonischen Kopftremor, Intentionstremor, Nystagmus, Hyposmie und hypergonadotropen Hypogonadismus mit Azoospermie gekennzeichnet ist. Leichte Kleinhirnzeichen (linksseitiger Intentionstremor, Gleichgewichts- und Gangstörungen) werden ebenfalls festgestellt. Die Magnetresonanztomographie (MRT) zeigt bilaterale hyperintensive Signale im Thalamus, schmetterlingsartige Läsionen in den Pons und Läsionen im Hinterkopfbereich, während Nervenleitungsuntersuchungen der unteren Extremitäten eine überwiegend motorische und leichte sensorische Neuropathie zeigen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SCP2	rs144132787	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163684

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lissenzephalie-Syndrom Typ Norman-Roberts

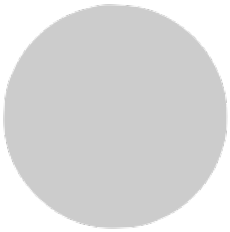
Das Lissenzephalie-Syndrom vom Typ Norman-Roberts ist gekennzeichnet durch die Assoziation der Lissenzephalie Typ I mit kraniofazialen Anomalien (schwere Mikrozephalie, eine tief geneigte Stirn, ein breiter und hervorstehender Nasenrücken und weit auseinanderstehende Augen) und eine postnatale Wachstumsverzögerung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RELN	rs587780435	GG
RELN	rs587780437	CC
RELN	rs797045915	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89844

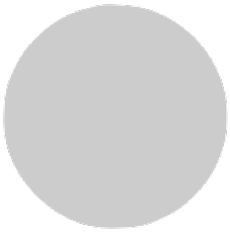
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Loeys-Dietz-Syndrom

Das Loeys-Dietz-Syndrom ist eine seltene genetische Bindegewebserkrankung, die durch ein breites Spektrum von kraniofazialen, vaskulären und skelettalen Manifestationen gekennzeichnet ist. Es wurden vier genetischen Subtypen beschrieben, die ein klinisches Kontinuum bilden.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60030

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMAD3	rs587782977	GG
SMAD3	rs730880214	GG
TGFBR1	rs113605875	GG
TGFBR1	rs111854391	CC
TGFBR1	rs111426349	CC
TGFBR1	rs727503470	GG
TGFBR1	rs760079636	GG
TGFBR1	rs886038919	AA
TGFBR2	rs193922664	TT
TGFBR2	rs397516840	GG
TGFBR2	rs587782979	GG
TGFBR2	rs727504292	GG
TGFBR2	rs727503475	GG
TGFBR2	rs727504421	GG
TGFBR2	rs869025537	GG
TGFBR2	rs886039551	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Makrozephalie-Intelligenzminderung-Autismus-Syndrom

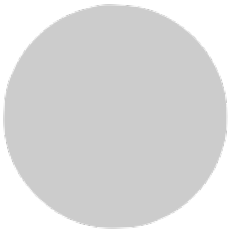
Eine seltene, genetisch bedingte neurologische Erkrankung, die durch die Kombination von Makrozephalie, dysmorphen Gesichtszügen und psychomotorischer Verzögerung gekennzeichnet ist und zu geistiger Behinderung und Autismus-Spektrum-Störung führt. Zu den Gesichtsdysmorphien können eine frontale Vorwölbung, Hypertelorismus, eine Mittelgesichtshypoplasie, ein eingesunkener Nasenrücken, eine kurze Nase und ein langes Philtrum gehören.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs387907053	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=210548

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Makrozephalie-Intelligenzminderung-linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie-Syndrom

Das Makrozephalie-Intellektuelle Behinderung-Linksventrikuläre Nicht-Verdichtungs-Syndrom ist eine seltene, genetische, syndromale geistige Behinderung, die durch motorische und kognitive Entwicklungsverzögerung mit Sprachbeeinträchtigung, Makrozephalie, Hypotonie, dysmorphen Gesichtszügen (einschließlich langem Gesicht, schrägen Lidspalten und hervorstehender, abgeflachter Nase) gekennzeichnet ist) und linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie. Die Patienten weisen außerdem Skelettanomalien (z. B. Skoliose, Fingerklinodaktylie, Pes planus), schlanken Körperbau und schüchternes Verhalten auf. Strabismus und verschiedene neurologische Symptome (einschließlich Ataxie, Tremor und Hyperreflexie) können damit einhergehen, ebenso wie Epilepsie, Autismus und MRT-Befunde, die ein kleines Kleinhirn und Anomalien des Corpus callosum zeigen. Es wurde über eine phänotypische Variante ohne Herzbeteiligung berichtet.

Multivariate Analyse

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NONO	rs869025343	GG

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=466791

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Makrothrombozytopenie-Lymphödem-Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-

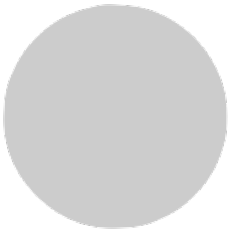
Eine seltene multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom mit geistiger Behinderung, gekennzeichnet durch globale Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung, Makrothrombozytopenie, Lymphödem und dysmorphe Gesichtszüge (wie Synophrys, Ptosis, Eversion des seitlichen Teils des unteren Augenlids und dünne Oberlippe). Andere). Zu den weiteren gemeldeten Manifestationen gehören Herz- und Urogenitalanomalien, Schallempfindungsschwerhörigkeit, ophthalmologische Anomalien, Skelettanomalien und Immunschwäche. Die Bildgebung des Gehirns kann vergrößerte Ventrikel, eine Atrophie des Kleinhirns oder Veränderungen der weißen Substanz zeigen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CDC42	rs797044916	AA
CDC42	rs797044870	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=487796

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Letale fetale Hirnfehlbildung-duodenale Atresie-bilaterale Nierenhypoplasie-Syndrom

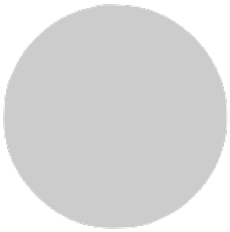
Eine seltene genetische letale multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom, die durch Letalität in der Mitte der Schwangerschaft und Merkmale einer Ziliopathie gekennzeichnet ist. Zu den klinischen Manifestationen gehören Hydrozephalus, Hypoplasie des Kleinhirnwurms, Corpus-callosum-Agenesie, Zwölffingerdarmatresie, gastrointestinale Malrotation, bilaterale Nierenhypoplasie und dysmorphe kraniofaziale Merkmale (wie Mikrozephalie, Hypertelorismus, tief angesetzte Ohren, hervorstehende Nase, kurze Columella, Gaumenspalte, Mikrognathie, und breiter Mund).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CENPF	rs779120472	GG
CENPF	rs375014198	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=444069

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Malpuech-Syndrom

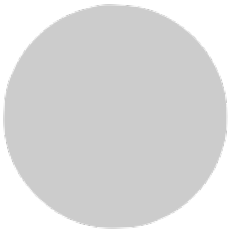
Ein seltenes Syndrom mit multiplen angeborenen Anomalien, das durch ein Spektrum von Entwicklungsanomalien gekennzeichnet ist, darunter Lippen- und/oder Gaumenspalten, Kraniosynostose, geistige Behinderung und/oder Lernbehinderung, radioulnare Synostose, genitale und vesikorenale Anomalien. Zu den beobachteten Gesichtsdysmorphien gehören Hypertelorismus, Blepharophimose, Blepharoptose und hochgewölbte Augenbrauen. Weniger häufig berichtete Merkmale sind Vorderkammerdefekte, Herzanomalien (z. B. Ventrikelseptumdefekt;), Schwanzanhangsgebilde, Nabelhernie/Omphalozele und Rektusdiastase.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1019	rs149010496	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2453

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Marfan-Syndrom

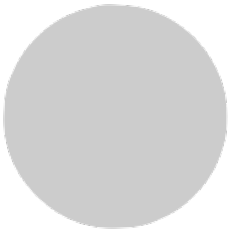
Das Marfan-Syndrom ist eine systemische Erkrankung des Bindegewebes, die durch eine variable Kombination kardiovaskulärer, muskuloskelettaler, ophthalmologischer und pulmonaler Manifestationen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TGFBR2	rs121918715	GG
TGFBR2	rs104893809	CC
TGFBR2	rs104893815	GG
TGFBR2	rs104893810	CC
TGFBR2	rs104893811	CC
TGFBR2	rs104893816	GG
TGFBR2	rs104893819	CC
TGFBR2	rs863224935	TT
TGFBR2	rs886038794	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=558

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Marinesco-Sjögren-Syndrom

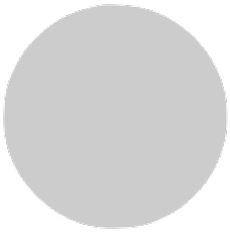
Das Marinesco-Sjögren Syndrome (MSS) gehört zur Gruppe der autosomal-rezessiv vererbten Kleinhirnataxie. Hauptmerkmale von MSS sind Kleinhirnataxie, angeborener Katarakt und verzögerte psychomotorische Entwicklung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SIL1	rs119456966	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=559

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Marshall-Syndrom

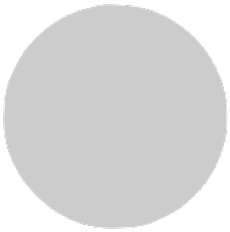
Ein Missbildungssyndrom, das durch Gesichtsdysmorphie, schwere Hypoplasie der Nasenbeine und Stirnhöhlen, Augenbeteiligung, früh einsetzenden Hörverlust, Skelett- und anhidrotische ektodermale Anomalien sowie Kleinwuchs mit spondyloepiphysärer Dysplasie und früh einsetzender Arthrose gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL11A1	rs398122828	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=560

Erbliche Krankheiten (Genetik)

McCune-Albright-Syndrom

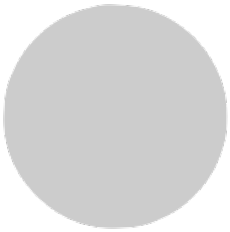
Das McCune-Albright-Syndrom (MAS) wird klassisch durch die klinische Trias aus fibröser Knochendysplasie (FD), Café-au-lait-Hautflecken und vorzeitiger Pubertät (PP) definiert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GNAS	rs121913495	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=562

Erbliche Krankheiten (Genetik)

McKusick-Kaufman-Syndrom

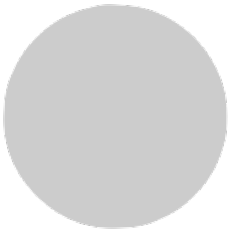
Es handelt sich um ein seltenes genetisches Syndrom, das durch Anomalien des Urogenitaltrakts gekennzeichnet ist, wie z. B. Hydrometrokolpos bei Frauen (aufgrund von Obstruktionen wie einem imperforierten Hymen oder einer Vaginalatresie) und bei Männern eine Hypospadie mit einer auffälligen Skrotalraphe. Ein weiteres Merkmal ist die postaxiale Polydaktylie, die verschiedene Gliedmaßen betreffen kann, sowie gelegentlich Herzfehler. Einige Patienten können eine Choanalatresie, Probleme mit der Hypophyse, der Speiseröhre und der Wirbelsäule, einen Morbus Hirschsprung und einen Hydrops fetalis aufweisen. Es ist mit dem Bardet-Biedl-Syndrom verwandt, und es können überlappende Symptome auftreten, so dass die Patienten in der späteren Kindheit erneut auf Anzeichen dieses verwandten Syndroms untersucht werden sollten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MKKS	rs74315396	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2473

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Meacham-Syndrom

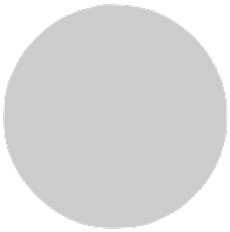
Das Meacham-Syndrom ist ein Syndrom mit multiplen Fehlbildungen und gekennzeichnet durch angeborene Anomalien des Zwerchfells, Genitalanomalien und Herzfehler.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
WT1	rs121907910	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3097

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Goldberg-Shprintzen-Megakolon-Syndrom

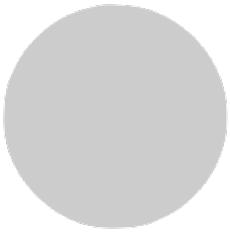
Ein seltenes Dysmorphie-Syndrom mit multiplen kongenitalen Anomalien. Es ist gekennzeichnet durch Morbus Hirschsprung, Gesichtsdysmorphien (fliehende Stirn, hochgewölbte Augenbrauen, lange Wimpern, Telekanthus/Hypertelorismus, Ptosis, abstehende Ohren, dicke Ohrläppchen, abstehende Ohren, dicke Ohrläppchen, dickes Philtrum, evertierte Unterlippe und spitzes Kinn), globale Entwicklungsverzögerung, Intelligenzminderung und variable zerebrale Anomalien (fokale oder generalisierte Polymikrogyrien oder hypoplastisches Corpus callosum).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KIFBP	rs730882150	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=66629

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Megalenzephalie-schwere Kyphoskoliose-Großwuchs-Syndrom

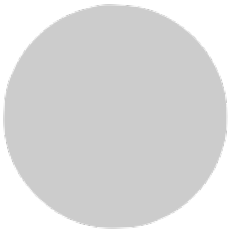
Eine seltene genetische multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom, das durch übermäßiges Wachstum und Makrozephalie mit Megalenzephalie bei der Geburt, globale Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung und dysmorphe Gesichtszüge (einschließlich frontaler Vorwölbung, langes Gesicht, spärliche Augenbrauen, Hypertelorismus, abfallende Lidspalten und Prognathie) gekennzeichnet ist). Patienten können eine große Statur mit Dolichostenomelie, Arachnodaktylie, Kyphoskoliose und Gelenklaxität sowie neurologische Manifestationen wie Hypotonie, Gangataxie oder Krampfanfälle aufweisen. Die Bildgebung des Gehirns kann ein erhöhtes Volumen der weißen Substanz, einen dicken Corpus callosum oder ein kleines Kleinhirn zeigen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HERC1	rs753780877	GG
HERC1	rs797045141	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457359

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom

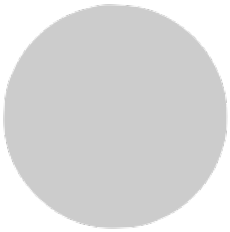
Das Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom (MCAP) ist ein Syndrom mit multiplen Fehlbildungen. Charakteristische Anomalien sind: Fehlgebildete Kapillaren, Megalenzephalie, Fehlbildungen der Hirnrinde (am ausgeprägtesten die Polymikrogyrie), Wachstumsstörungen mit Asymmetrien des Körpers und Gehirns, verzögerte Entwicklung und charakteristische faziale Dysmorphien

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PIK3CA	rs587776932	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60040

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom

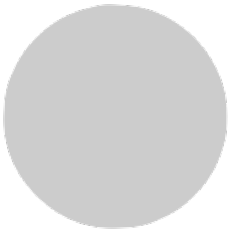
Ein seltenes Syndrom mit einer Fehlbildung des Zentralnervensystems als Hauptmerkmal, das durch Makrozephalie, Megalenzephalie, bilaterale perisylvische Polymikrogyrie, Ventrikulomegalie/Hydrozephalus unterschiedlichen Ausmaßes, Entwicklungsverzögerung und geistige Behinderung, oromotorische Dysfunktion, Hypotonie, Krampfanfälle und dysmorphe Gesichtszüge (wie z. B frontaler Vorsprung, tief angesetzte Ohren, ein flacher Nasenrücken und ein hochgewölbter Gaumen). Auch eine postaxiale Polydaktylie einer oder mehrerer Extremitäten kommt häufig vor.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CCND2	rs587777620	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83473

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Familiäres atypisches multiples Muttermal- und Melanomsyndrom

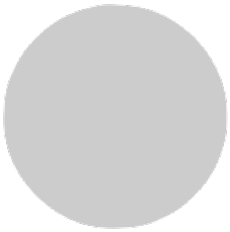
Das Familiäre atypische multiple molare Melanom (FAMMM)-Syndrom ist eine vererbte Genodermatose, die durch das Vorhandensein mehrerer melanozytärer Nävi (oft > 50) und eine Familienanamnese von Melanomen sowie bei einer Untergruppe von Patienten durch ein erhöhtes Risiko für die Entwicklung von Bauchspeicheldrüsenkrebs gekennzeichnet ist und andere bösartige Erkrankungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CDKN2A	rs199907548	AA
CDKN2A	rs730881677	CC
CDKN2A	rs1800586	CC
CDKN2A	rs45476696	CC
CDKN2A	rs749714198	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404560

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kongenitale Mikrozephalie-schwere Enzephalopathie-progressive zerebrale Atrophie-Syndrom

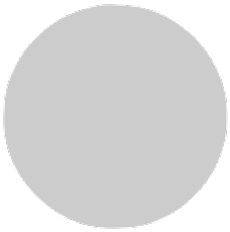
Das angeborene Mikrozephalie-schwere Enzephalopathie-progressive Hirnatrophie-Syndrom ist eine seltene, genetisch bedingte neurometabolische Störung, die durch schwere, fortschreitende Mikrozephalie, schwere bis tiefgreifende globale Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung, Anfälle (typischerweise tonisch und/oder myoklonisch und häufig hartnäckig), Hyperekplexie, und axiale Hypotonie mit appendikulärer Spastik sowie Hyperreflexie, dyskinetische Tetraplegie und abnormale Gehirnmorphologie (zerebrale Atrophie mit variablen zusätzlichen Merkmalen, einschließlich Ventrikulomeglay, Pons- und/oder Kleinhirnhypoplasie, vereinfachtes Gyralmuster und verzögerte Myelinisierung). Auch kortikale Blindheit, Ernährungsschwierigkeiten und Ateminsuffizienz können damit einhergehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CZ1P	rs398122974	GG
CZ1P	rs398122975	GG
CZ1P	rs754043007	GG
CZ1P	rs148111963	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391376

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Postnatale Microzephalie-infantile Hypotonie-spastische Diplegie-Dysarthrie-Intelligenzminderung-Syndrom

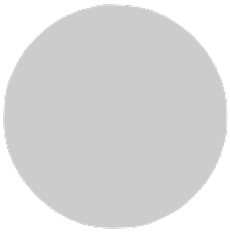
Eine seltene genetische neurologische Störung, die durch postnatale Mikrozephalie, Hypotonie im Säuglingsalter, gefolgt in den meisten Fällen von fortschreitender Spastik, die hauptsächlich die unteren Gliedmaßen betrifft, und spastischer Diplegie oder Querschnittslähmung, geistiger Behinderung, verzögerter oder fehlender Sprache und Dysarthrie gekennzeichnet ist. Bei einigen Patienten wurden Krampfanfälle und leicht dysmorphe Merkmale beschrieben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GPT2	rs115352435	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477673

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Makrozephalie-Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen-schmaler Thorax-Syndrom

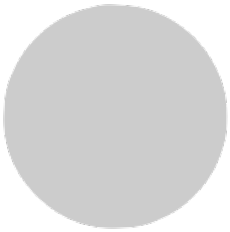
Eine seltene multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom mit geistiger Behinderung, gekennzeichnet durch Makrozephalie, geistige Behinderung, Krampfanfälle, dysmorphe Gesichtszüge (einschließlich hoher Stirn, abfallender Lidspalten, Hypertelorismus, eingedrücktem Nasenrücken und Makrostomie), Megalenzephalie und kleinem Thorax. Weitere gemeldete Merkmale sind unter anderem Nabelbruch, Muskelhypotonie, globale Entwicklungsverzögerung, autistisches Verhalten und Café-au-lait-Flecken.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MTOR	rs786205165	CC
MTOR	rs863225264	CC
MTOR	rs878855328	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457485

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mikrozephalie-Corpus callosum-Hypoplasie-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie Syndrom

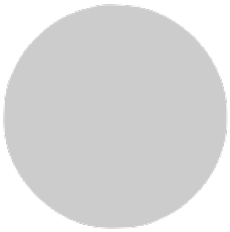
Eine seltene genetische multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom, gekennzeichnet durch unterschiedliche Grade an Entwicklungsverzögerung und geistiger Behinderung mit schlechter oder fehlender Sprache, Hypotonie, hypoplastischem oder fehlendem Corpus callosum und Gesichtsdysmorphien (wie langes Gesicht, Vorwölbung der Stirn, Hypertelorismus, abfallende Lidspalten). und gewölbte Oberlippe). Zu den weiteren gemeldeten Merkmalen gehören unter anderem Mikrozephalie, Krampfanfälle, Gangataxie, Skoliose und Syndaktylie der Finger.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PPP2R1A	rs786205227	CC
PPP2R1A	rs786205228	CC
PPP2R1A	rs863225094	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457284

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom

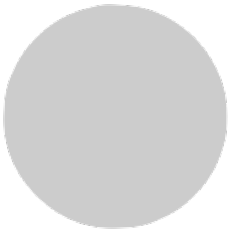
Mikrozephalie mit oder ohne Chorioretinopathie, Lymphödem oder geistiger Beeinträchtigung (MCLID) ist eine seltene autosomal-dominante Erkrankung, die durch eine variable Expression von Mikrozephalie, Augenerkrankungen einschließlich Chorioretinopathie, kongenitale Lymphödeme der unteren Gliedmaßen und leichte bis mittlere Intelligenzminderung gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KIF11	rs797045650	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2526

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mikrozephalie-kapilläre Fehlbildung-Syndrom

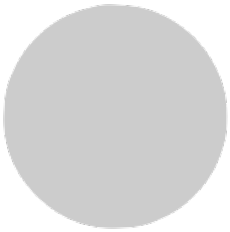
Das Mikrozephalie-Kapillar-Fehlbildungssyndrom ist eine seltene genetische Gefäßanomalie, die durch schwere angeborene Mikrozephalie, schlechtes somatisches Wachstum, diffuse multiple Kapillarfehlbildungen auf der Haut, hartnäckige Epilepsie, tiefgreifende globale Entwicklungsverzögerung, spastische Quadriparese und hypoplastische distale Phalangen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs143739249	CC
STAMBP	rs397509390	CC
STAMBP	rs797046015	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=294016

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mikrodeletionssyndrom 5q14.3

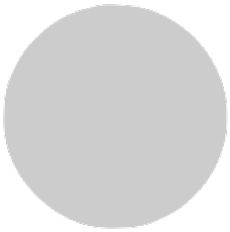
Das neu beschriebene 5q14.3-Mikrodeletion-Syndrom ist gekennzeichnet durch schweres intellektuelles Defizit ohne Sprache, stereotype Bewegungen und Epilepsie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MEF2C	rs587783747	GG
MEF2C	rs796052733	GG
MEF2C	rs797045053	TT
MEF2C	rs545185248	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228384

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kolobomatöse Mikrophtalmie-rhizomele Dysplasie-Syndrom

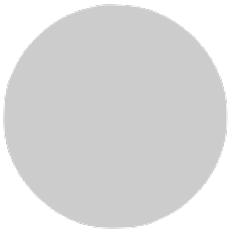
Ein seltener, genetischer Entwicklungsdefekt während der Embryogenese, der durch eine Reihe von Entwicklungsanomalien der Augen (einschließlich Anophthalmie, Mikrophthalmie, Kolobome, Mikrokornea, Korektopie, Katarakt) und symmetrische Rhizomelien der Gliedmaßen mit Kleinwuchs und Kontrakturen der großen Gelenke gekennzeichnet ist. Intelligenzminderung mit autistischen Merkmalen, Makrozephalie, dysmorphe Merkmale, urogenitale Anomalien (Hypospadie, Kryptorchismus), kutane Syndaktylie und vorzeitige Pubertät können ebenfalls vorhanden sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MAB21L2	rs587777511	GG
MAB21L2	rs587777512	CC
MAB21L2	rs587777513	GG
MAB21L2	rs587777514	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=424099

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Aktionsmyoklonus-Nierenversagen-Syndrom

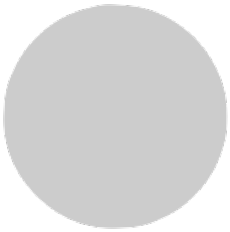
Ein seltenes Epilepsiesyndrom, das durch eine progressive Myoklonus-Epilepsie in Verbindung mit einer primären glomerulären Erkrankung gekennzeichnet ist. Die Patienten zeigen neurologische Symptome (Tremor, Aktionsmyoklonus, tonisch-klonische Anfälle und später Ataxie und Dysarthrie), die vor, gleichzeitig mit oder nach den Nierensymptomen auftreten (einschließlich Proteinurie, die zum nephrotischen Syndrom und zur terminalen Nierenerkrankung führt). Bei einigen Patienten sind eine sensomotorische periphere Neuropathie, ein sensorineuraler Hörverlust und eine dilatative Kardiomyopathie Begleiterscheinungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SCARB2	rs200053119	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163696

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Früh-beginnende Myopathie-Areflexie-Atemnot-Dysphagie-Syndrom

Eine seltene angeborene Myopathie, die durch früh einsetzende schwere Muskelschwäche, Atemnot aufgrund einer Zwerchfelllähmung, Dysphagie und Areflexie, Gelenkkontrakturen und Skoliose gekennzeichnet ist. Bei einigen Personen sind verminderte Bewegungen des Fötus zu beobachten. Eine Muskelbiopsie kann eine Kombination aus dystrophischen und myopathischen Merkmalen zeigen. Der klinische Verlauf ist unterschiedlich, wobei einige Patienten auf ein Beatmungsgerät angewiesen sind und nie wieder gehen können.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MEGF10	rs387907071	CC
MEGF10	rs387907072	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=439212

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mohr-Tranebjaerg-Syndrom

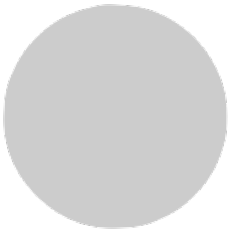
Das Mohr-Tranebjaerg-Syndrom (MTS) ist eine X-chromosomal vererbte intellektuelle Entwicklungsstörung. Charakteristische klinische Symptome sind: In der frühen Kindheit einsetzender Gehörverlust, gefolgt von in der Adoleszenz einsetzender progressiver Dystonie oder Ataxie, Einschränkung des Sehvermögens ab dem frühen Erwachsenenalter und Demenz ab der vierten Lebensdekade.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TIMM8A	rs80356560	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52368

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mowat-Wilson-Syndrom

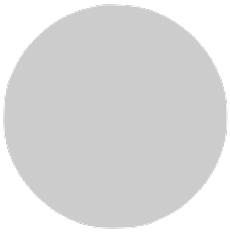
Das Mowat-Wilson-Syndrom (MWS) ist ein 'Multiple-congenital-anomaly'-Syndrom. Es ist gekennzeichnet durch einen distinkten fazialen Phänotyp, Intelligenzminderung, Epilepsie, Hirschsprung-Krankheit (HSCR; s. diesen Term) und variable angeborene Fehlbildungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ZEB2	rs137852981	GG
ZEB2	rs398124274	GG
ZEB2	rs398124282	AA
ZEB2	rs587784566	GG
ZEB2	rs587784571	GG
ZEB2	rs587784570	GG
ZEB2	rs727504224	CC
ZEB2	rs786204815	GG
ZEB2	rs797046121	GG
ZEB2	rs797046122	GG
ZEB2	rs886041338	GG
ZEB2	rs587784563	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2152

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Muckle-Wells-Syndrom

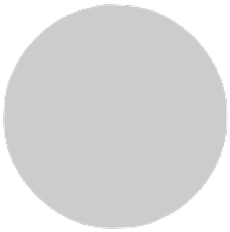
Das Muckle-Wells-Syndrom (MWS) ist eine Zwischenform des Cryopyrin-assoziierten periodischen Syndroms (CAPS;) und ist durch wiederkehrendes Fieber (mit Unwohlsein und Schüttelfrost), wiederkehrenden urtikariaähnlichen Hautausschlag, sensorineurale Taubheit und allgemeine Symptome gekennzeichnet Entzündungen (Augenrötung, Kopfschmerzen, Arthralgie/Myalgie) und möglicherweise lebensbedrohliche sekundäre Amyloidose (AA-Typ).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NLRP3	rs121908149	CC
NLRP3	rs121908150	CC
NLRP3	rs121908153	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=575

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Muir-Torre-Syndrom

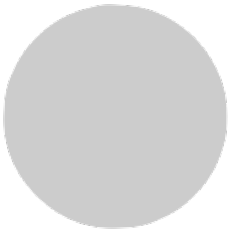
Eine Form des erblichen nichtpolypösen Dickdarmkrebses, der durch die Entwicklung einer kutanen Talgdrüsenneoplasie und mindestens einer viszeralen Malignität, am häufigsten einem Magen-Darm-Karzinom, gekennzeichnet ist. Die bösartigen Erkrankungen treten in der Regel mehrfach auf, treten in einem frühen Alter auf, sind jedoch in der Regel von geringem Schweregrad und weisen eine relativ geringe Metastasierungshäufigkeit auf. Talgdrüsentumoren treten in der Regel mehrfach auf, wobei Talgdrüsenadenome am häufigsten vorkommen. Als Merkmal wurden multiple Keratoakanthome beschrieben, die sich meist im Gesicht oder am Rumpf befinden. Kutane Tumoren können dem ersten Auftreten eines inneren bösartigen Tumors vorausgehen oder folgen, der normalerweise den Magen-Darm-Trakt, die Brust oder den Urogenitaltrakt betrifft.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MLH1	rs587778913	CC
MLH1	rs63749900	GG
MLH1	rs587778983	AA
MLH1	rs267607745	GG
MLH1	rs267607795	GG
MSH2	rs63750047	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=587

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mulibrey-Kleinwuchs

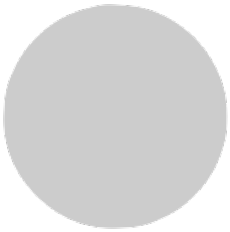
Ein seltener Entwicklungsdefekt während der Embryogenese, der durch Wachstumsverzögerung und Multiorganmanifestationen gekennzeichnet ist. Das Akronym Mulibrey bezeichnet Organe, die bei diesem Syndrom betroffen sind: Muskel (mu scle), Leber (li ver), Hirn (br ain) und Auge (ey e).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TRIM37	rs386834008	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2576

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Myhre-Syndrom

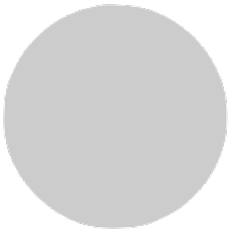
Ein seltenes Syndrom mit mehreren angeborenen Anomalien, das durch Kleinwuchs, ausgeprägte Gesichtsdysmorphie, Brachydaktylie, steife und dicke Haut, muskuläre Pseudohypertrophie, eingeschränkte Gelenkbeweglichkeit, Hörverlust und variable geistige Behinderung gekennzeichnet ist. Herz-Kreislauf- und Atemwegserkrankungen sind häufig.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SMAD4	rs281875321	TT
SMAD4	rs281875322	AA
SMAD4	rs397518413	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2588

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Nager-Syndrom

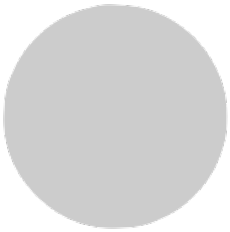
Das Nager-Syndrom, auch als Akrofaziale Dysostose Nager (NAFD) bezeichnet, ist ein kongenitales Fehlbildungs-Syndrom mit mandibulo-fazialer Dystose (malare Hypoplasie, Mikrogenie, Fehlbildungen des Außenohrs) und unterschiedlichen präaxialen Gliedmaßen-Defekten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SF3B4	rs797045955	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=245

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Nance-Horan-Syndrom

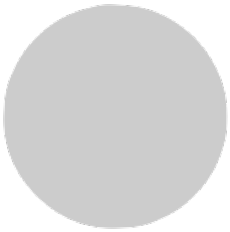
Das Nance-Horan-Syndrom (NHS) ist durch die Assoziation angeborener Katarakte mit Mikrokornea, Zahnanomalien und Gesichtsdysmorphien bei männlichen Patienten gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NHS	rs132630322	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=627

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Netherton-Syndrom

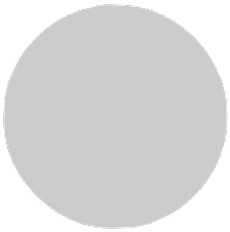
Das Netherton-Syndrom (NS) ist eine Hautkrankheit. Charakteristische Symptome sind kongenitale ichthyosiforme Erythrodermie (CIE), ein distinkter Defekt des Haarschaftes (Trichorrhexis invaginata; TI) und Atopiesymptome.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SPINK5	rs199757347	CC
SPINK5	rs368134354	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=634

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Hörverlust-Syndrom

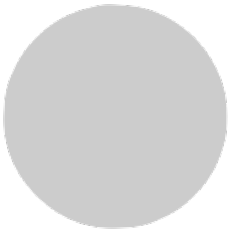
Das periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeits-Hörverlust-Syndrom ist eine seltene, syndromale genetische Taubheit, die durch eine Kombination aus Muskelschwäche, chronischen neuropathischen und myopathischen Merkmalen, Heiserkeit und Schallempfindungsschwerhörigkeit gekennzeichnet ist. Selbst innerhalb derselben Familie wurde über ein breites Spektrum an Krankheitsausbrüchen und -schweren berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MYH14	rs113993956	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=397744

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Noonan-Syndrom mit multiplen Lentigines

Eine seltene genetische Multisystemstörung, die durch kutane Lentigines, hypertrophe Kardiomyopathie, Kleinwuchs, Pectusdeformität und dysmorphe Gesichtszüge gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PTPN11	rs121918456	AA
PTPN11	rs121918457	CC
PTPN11	rs121918468	GG
PTPN11	rs121918469	GG
PTPN11	rs121918470	AA
PTPN11	rs397507510	GG
PTPN11	rs397507529	AA
PTPN11	rs397507537	AA
PTPN11	rs397507541	CC
PTPN11	rs397507542	GG
PTPN11	rs397507548	AA
PTPN11	rs397507549	CC
RAF1	rs80338799	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=500

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Omenn-Syndrom

Das Omenn-Syndrom (OS) ist eine entzündliche Erkrankung mit Erythrodermie, Schuppung, Alopezie, chronischer Diarrhoe, Gedeihstörung, Lymphadenopathie und Hepatosplenomegalie in Verbindung mit schwerem kombiniertem Immundefekt (SCID;).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IFTAP	rs36001797	CC
RAG1	rs104894284	GG
RAG1	rs104894291	GG
RAG1	rs104894285	CC
RAG1	rs104894286	GG
RAG1	rs121918571	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=39041

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Opitz G/BBB-Syndrom

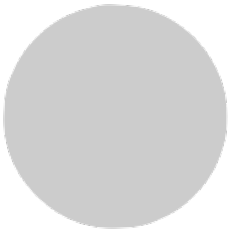
Das Opitz G/BBB-Syndrom (OS) ist eine Krankheit mit multiplen angeborenen Fehlbildungen der Mittellinie, darunter Hypertelorismus, laryngo-tracheo-ösophageale Defekte und Hypospadie. Es gibt zwei klinisch unterscheidbare genetische Subtypen des Opitz G/BBB-Syndroms: das X-chromosomale Opitz G/BBB-Syndrom (XLOS) und das autosomal-dominante Opitz G/BBB-Syndrom (ADOS).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MID1	rs398123341	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2745

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Ohr-Patella-Kleinwuchs-Syndrom

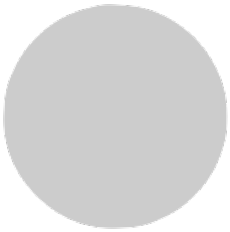
Beim Ohr-Patella-Kleinwuchs-Syndrom handelt es sich um eine Kombination von Fehlbildungen, einschließlich bilateraler Mikrotie (schwere Hypoplasie der Ohrmuscheln), fehlender Kniescheibe, Kleinwuchs, geringer Gewichtszunahme und charakteristischen Gesichtsmerkmalen wie hoher Stirn, Mikrogenie mit vollen Lippen und kleinem Mund. und betonte Nasolabialfalten (Lächelnfalten, die die Nasenlöcher mit der Lippenkommissur verbinden).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GMNN	rs864309488	AA
ORC1	rs143141689	CC
ORC1	rs387906828	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2554

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Osteopathia striata - kraniale Sklerose

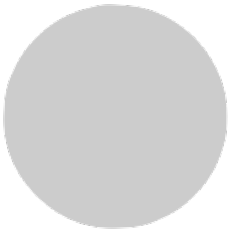
Die Osteopathia striata mit kranialer Sklerose (OS-CS) ist eine Knochendysplasie und gekennzeichnet durch longitudinale Streifung der Metaphysen der langen Knochen, Sklerose der Schädel-und Gesichtsknochen, Makrozephalie, Gaumenspalte und Schwerhörigkeit.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AMER1	rs137852217	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2780

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Osteoporose-Pseudoglioma-Syndrom

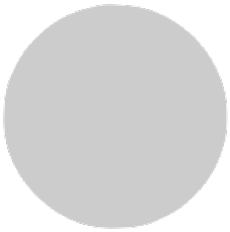
Das Osteoporose-Pseudogliom-Syndrom ist eine sehr seltene autosomal-rezessive Erkrankung, die durch angeborene oder im Säuglingsalter beginnende Blindheit und schwere Osteoporose im Jugendalter sowie spontane Frakturen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LRP5	rs121908664	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2788

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Panzytopenie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom

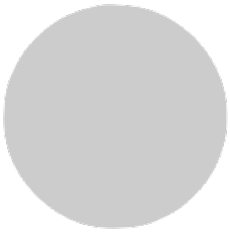
Das Panzytopenie-Entwicklungsverzögerungssyndrom ist eine seltene, genetisch bedingte hämatologische Erkrankung, die durch fortschreitendes Trilineal-Knochenmarkversagen (mit Hypozellularität), Entwicklungsverzögerung mit Lernschwierigkeiten und Mikrozephalie gekennzeichnet ist. Es wurde auch über leichte Gesichtsdysmorphien und Hypotonie berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ERCC6L2	rs147948835	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401764

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Frühbeginnender Parkinsonismus - Intelligenzminderung

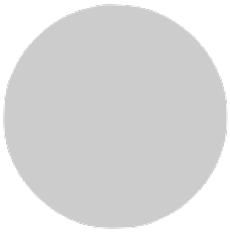
Ein seltenes X-chromosomales Syndrom der geistigen Behinderung, das durch ein im Kindesalter einsetzendes, nicht-progressives geistiges Defizit (mit psychomotorischer Entwicklungsverzögerung, kognitiver Beeinträchtigung und Makrozephalie) und einen früh einsetzenden Parkinsonismus (vor dem 45. Lebensjahr) bei männlichen Patienten gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RAB39B	rs587777874	GG
RAB39B	rs864309527	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2379

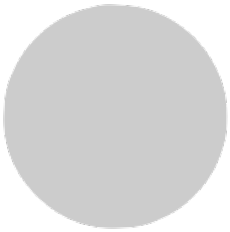
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pendred-Syndrom

Eine syndromale, genetisch bedingte Schwerhörigkeit mit variablen klinischen Verlauf, die durch beidseitige Schallempfindung-Schwerhörigkeit und euthyreoter Struma gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=705

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC26A4	rs80338848	TT
SLC26A4	rs80338849	GG
SLC26A4	rs111033244	AA
SLC26A4	rs121908363	CC
SLC26A4	rs111033307	TT
SLC26A4	rs111033348	CC
SLC26A4	rs111033199	GG
SLC26A4	rs111033254	TT
SLC26A4	rs397516414	GG
SLC26A4	rs111033305	GG
SLC26A4	rs111033311	GG
SLC26A4	rs397516416	CC
SLC26A4	rs397516418	TT
SLC26A4	rs111033316	AA
SLC26A4	rs111033312	GG
SLC26A4	rs111033257	GG
SLC26A4	rs397516424	AA
SLC26A4	rs111033318	TT
SLC26A4	rs111033256	TT
SLC26A4	rs397516432	TT
SLC26A4	rs111033454	GG
SLC26A4	rs111033245	GG
SLC26A4	rs727503430	GG
SLC26A4	rs727503431	CC
SLC26A4	rs542620119	GG
SLC26A4	rs146281367	GG
SLC26A4	rs876657722	GG
SLC26A4	rs147952620	CC
SLC26A4	rs111033200	CC
SLC26A4	rs111033302	TT
SLC26A4	rs397516430	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Perry-Syndrom

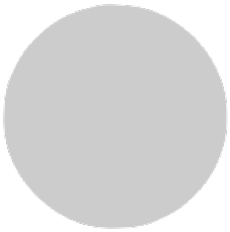
Das Perry-Syndrom ist eine seltene erbliche Neurodegenerative Krankheit mit schnell progredientem früh einsetzenden Parkinsonismus, zentraler Hypoventilation, Gewichtsverlust und Depression.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DCTN1	rs72466487	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178509

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Peters plus-Syndrom

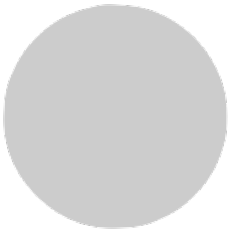
Das Peters-Plus-Syndrom ist ein autosomal-rezessiv vererbter syndromaler Entwicklungsdefekt des Auges, der durch einen variablen Phänotyp gekennzeichnet ist. Dieser umfasst die Peters-Anomalie und andere Anomalien des vorderen Augenabschnitts, kurze Gliedmaßen, Extremitätenanomalien (d.h. Rhizomelie und Brachydaktylie), charakteristische Gesichtszüge (Oberlippe mit Amorbogen, kurze Palpebralfissuren), Lippen-/Gaumenspalte und leichte bis schwere Entwicklungsverzögerung/Intelligenzminderung. Andere assoziierte Anomalien, die bei einigen Patienten berichtet werden, sind angeborene Herzfehler (Hypoplastisches Linksherzsyndrom, Fehlen der rechten Lungenvene, bikuspide Pulmonalklappe), urogenitale Anomalien (Hydronephrose, renale Hypoplasie, Nieren- und Harnröhrenduplikation, multizystische dysplastische Nieren, glomerulozystische Nieren) und angeborene Hypothyreose.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
B3GLCT	rs80338851	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=709

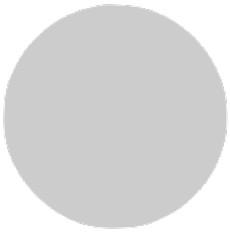
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Peutz-Jeghers-Syndrom

Das Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS) ist eine erbliche Magen-Darm-Erkrankung, die durch die Entwicklung charakteristischer hamartomatöser Polypen im gesamten Magen-Darm-Trakt (GI) und durch mukokutane Pigmentierung gekennzeichnet ist. PJS birgt ein deutlich erhöhtes Risiko für GI- und Extra-GI-Malignome.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2869

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
STK11	rs137853076	AA
STK11	rs137854584	GG
STK11	rs121913315	GG
STK11	rs137853082	GG
STK11	rs137853083	CC
STK11	rs398123406	GG
STK11	rs587782018	GG
STK11	rs730881971	GG
STK11	rs730881979	GG
STK11	rs730881976	CC
STK11	rs730881984	GG
STK11	rs786201349	CC
STK11	rs786202134	CC
STK11	rs786201213	CC
STK11	rs786201090	CC
STK11	rs863224448	GG
STK11	rs876658584	AA
STK11	rs886037859	AA
STK11	rs886039554	GG
STK11	rs1057517830	GG
STK11	rs121913324	CC
STK11	rs1057520039	CC
STK11	rs775595174	GG
STK11	rs1131690950	GG
STK11	rs1131690925	CC
STK11	rs1131690951	AA
STK11	rs730881973	CC
STK11	rs1131690923	CC
STK11	rs1131690940	CC
STK11	rs1131690921	GG
STK11	rs1131690945	CC

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pfeiffer-Syndrom

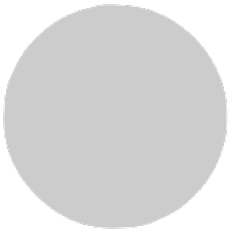
Eine Akrozephalosyndaktylie in Verbindung mit Kraniosynostose, Mittelgesichtshypoplasie, Hand- und Fußfehlbildung mit einem breiten Spektrum an klinischer Ausprägung und Schweregrad. Die meisten der betroffenen Patienten zeigen verschiedene andere assoziierte Manifestationen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGFR2	rs121918488	AA
FGFR2	rs121918495	TT
FGFR2	rs121918499	CC
FGFR2	rs121918505	AA
FGFR2	rs121918506	TT
FGFR2	rs121918510	TT
FGFR2	rs776587763	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=710

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pierson-Syndrom

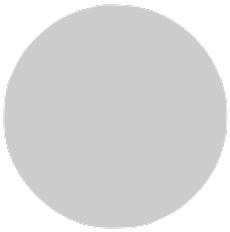
Eine seltene primäre glomeruläre Erkrankung, die durch die Verbindung von angeborenem nephrotischem Syndrom, früh einsetzendem Nierenversagen und Augenanomalien mit Mikrokorie und schweren Defiziten der neurologischen Entwicklung gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LAMB2	rs121912488	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2670

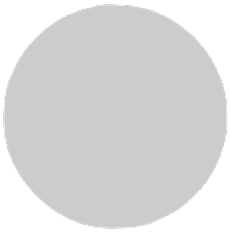
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Pitt-Hopkins-Syndrom

Ein seltenes Syndrom mit mehreren angeborenen Anomalien, das durch die Verbindung von geistigem Defizit, charakteristischer Gesichtsmorphologie und Problemen mit abnormaler und unregelmäßiger Atmung gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2896

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TCF4	rs121909120	GG
TCF4	rs121909121	CC
TCF4	rs121909122	GG
TCF4	rs121909123	CC
TCF4	rs398123560	CC
TCF4	rs587784462	CC
TCF4	rs587784460	CC
TCF4	rs587784459	CC
TCF4	rs587784458	CC
TCF4	rs587784469	CC
TCF4	rs587784466	CC
TCF4	rs587784464	GG
TCF4	rs727504175	GG
TCF4	rs796053418	GG
TCF4	rs797045072	CC
TCF4	rs797046034	TT
TCF4	rs797046033	GG
TCF4	rs863224934	TT

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Majewski

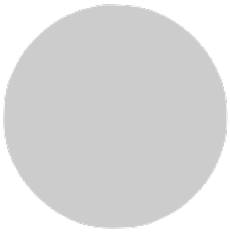
Eine seltene Ziliopathie mit starker Beteiligung des Skeletts, gekennzeichnet durch einen hypoplastischen Thorax mit kurzen Rippen und hervorstehendem Abdomen, Mikromelie mit besonders kurzen Tibiae mit eiförmiger Konfiguration, prä- und postaxialer Polydaktylie, Brachydaktylie, Hypoplasie oder Aplasie der Nägel und dysmorphe kraniofaziale Merkmale (z. B. prominente Stirn, tief angesetzte und missgebildete Ohren, kurze und flache Nase, gelappte Zunge, Mikrognathie und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte). Zu den weiteren gemeldeten Manifestationen zählen unter anderem urogenitale, gastrointestinale, kardiovaskuläre und zerebrale Fehlbildungen. Die Erkrankung verläuft in der Neugeborenenperiode tödlich.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EVC2	rs769864196	GG
NEK1	rs794727032	CC
NEK1	rs794727285	CC
NEK1	rs199947197	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93269

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Serratiertes Polyposissyndrom

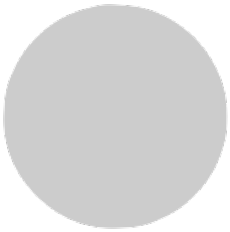
Das hyperplastische Polyposis-Syndrom ist eine seltene, genetisch bedingte Darmerkrankung, die durch das Vorhandensein von multiplen (in der Regel großen) hyperplastischen/gezackten kolorektalen Polypen gekennzeichnet ist, meist mit pankolonischer Verteilung. Die Histologie zeigt hyperplastische Polypen, sessile serrierte Adenome (am häufigsten), traditionelle serrierte Adenome oder gemischte Polypen. Es ist mit einem erhöhten persönlichen und familiären (Verwandte ersten Grades) Risiko für kolorektales Karzinom verbunden.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RNF43	rs786205215	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157798

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives

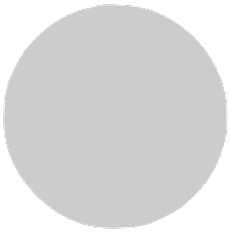
Eine seltene genetische multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom, gekennzeichnet durch angeborene Pterygie (Gewebe), die hauptsächlich den Hals und die großen Gelenke betrifft, Arthrogryposis multiplex, Kleinwuchs und kraniofaziale Dysmorphie (einschließlich Ptosis, abfallende Lidspalten, hochgewölbter Gaumen und Retrognathie). Weitere Manifestationen sind unter anderem verminderte Bewegungen, Gesichtsschwäche, Atemnot, Wirbelanomalien, Skoliose, Anomalien der Finger und Kryptorchismus. Die Krankheit ist eine nicht-tödliche Variante des Multiplen Pterygium-Syndroms.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CHRNG	rs121912672	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2990

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes

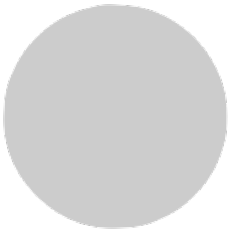
Ein seltenes genetisches Syndrom mit multiplen kongenitalen Anomalien, das durch Lippenspalten mit oder ohne Gaumenspalte, Grübchen in der Unterlippe, Kontrakturen der unteren Extremitäten, abnorme äußere Genitalien, Syndaktylie der Finger und/oder Zehen und eine pyramidenförmige Hautfalte über dem Hallux-Nagel gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
IRF6	rs121434226	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1300

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Short-QT-Syndrom, familiäres

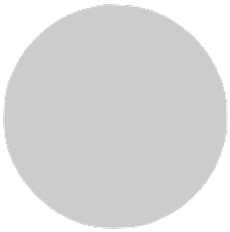
Eine seltene genetisch bedingte Herzrhythmusstörung, die durch ein kurzes QTc-Intervall im Oberflächen-Elektrokardiogramm (EKG) gekennzeichnet ist und ein hohes Risiko einer Synkope oder eines plötzlichen Todes aufgrund einer bösartigen ventrikulären Arrhythmie birgt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KCNH2	rs794728382	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51083

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Palmoplantarkeratose-Schwerhörigkeit-Syndrom

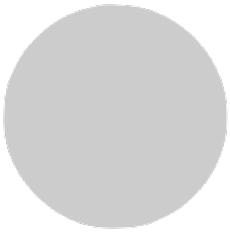
Das Palmoplantarkeratose-Schwerhörigkeit-Syndrom ist eine Keratinisierungsstörung, die durch fokale oder diffuse palmoplantare Keratoderma gekennzeichnet ist. Die Verhornungsstörung weist eine fleckige Verteilung mit Akzentuierung auf den Unterschenkeln, Hypothenaren und den Fußgewölben auf. Die Krankheit tritt im Säuglingsalter auf und ist mit einem sensorineuralen Hörverlust verbunden, der ein variables Manifestationsalter zeigt. Aufgrund genetischer und klinischer Ähnlichkeiten wurde vorgeschlagen, dass das Palmoplantarkeratose-Schwerhörigkeit-Syndrom, das Knuckle-Pads-Leukonychie-sensorineurale Schwerhörigkeit-palmoplantare Hyperkeratose-Syndrom und das Keratoderma hereditarium mutilans Varianten einer übergeordneten Gruppe von Störung der syndromalen Taubheit mit heterogenem Phänotyp darstellen können. Die Krankheit wird autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz übertragen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GJB2	rs28931593	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2202

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz

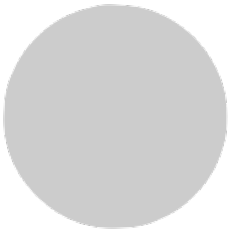
Das Syndrom der Resistenz gegen das Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH) ist ein Typ der zentralen kongenitalen Hypothyreose und gekennzeichnet durch niedrige Spiegel der Schilddrüsenhormone als Folge mangelhafter Sekretion des schilddüsenstimulierenden Hormons bei Resistenz der Hypophyse gegen TRH. Die Symptome können schon bei Geburt bestehen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TRHR	rs121917847	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99832

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Insulinresistenz-Syndrom Typ A

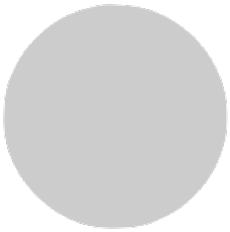
Das Insulinresistenzsyndrom Typ A gehört zur Gruppe der extremen Insulinresistenzsyndrome (zu denen der Kobold, die Lipodystrophien, das Rabson-Mendenhall-Syndrom und das Insulinresistenzsyndrom Typ B gehören; e) und ist durch die Trias Hyperinsulinämie und Acanthosis nigricans gekennzeichnet (Hautläsionen im Zusammenhang mit Insulinresistenz) und Anzeichen von Hyperandrogenismus bei Frauen ohne Lipodystrophie und die nicht übergewichtig sind.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
INSR	rs121913148	CC
INSR	rs121913156	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2297

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Retinitis pigmentosa-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Intelligenzminderung Syndrom

Eine seltene, genetisch bedingte, syndromale Stäbchen-Zapfen-Dystrophie, die gekennzeichnet ist durch psychomotorische Entwicklungsverzögerung ab der frühen Kindheit, Intelligenzminderung, Kleinwuchs, leichte Gesichtsdysmorphien (z.B. aufsteigende Lidachsen, hypoplastische Nasenflügel, Malarhypoplasie, angewachsenes Ohrläppchen), exzessive Zahnabstände und Zahnfehlstellungen, juvenile Katarakt und ophthalmologische Befunde einer atypischen Retinitis pigmentosa (d.h. Salz und Pfeffer-Retinopathie, abgeschwächte retinale Arteriolen, generalisierte Stäbchen-Zapfen-Dysfunktion, gesprenkelte Makula, peripapilläre Einsparung des retinalen Pigmentepithels).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RDH11	rs606231423	GG
RDH11	rs606231424	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436245

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Wachstums- und Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-Sehbeeinträchtigung-Laktatazidose-Syndrom

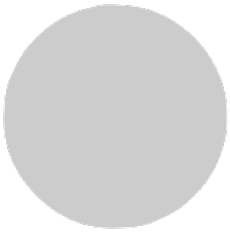
Wachstums- und Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-Sehstörung-Laktatazidose-Syndrom ist eine seltene, genetische, mitochondriale oxidative Phosphorylierungsstörung, die durch intrauterine Wachstumsverzögerung, Mikrozephalie, Hypotonie, Sehstörung, Sprech- und Sprachverzögerung und Laktatazidose mit verminderter Aktivität der Atmungskette (typischerweise) gekennzeichnet ist Komplex I). Weitere Merkmale können makrozytäre Anämie, Tremor, Muskelatrophie, Dysmetrie und leichte geistige Behinderung sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SFXN4	rs756173225	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391348

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Allgemeine Entwicklungsverzögerung-neuroophthalmologische Anomalien-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom

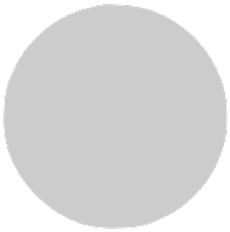
Eine seltene genetische neurologische Störung, die durch den Beginn einer globalen Entwicklungsverzögerung, Hypotonie, Krampfanfälle, Wachstumsverzögerung und geistiger Behinderung im Säuglings- und Kindesalter gekennzeichnet ist. Zu den weiteren variablen Merkmalen gehören unter anderem Strabismus, kortikale Sehbehinderung, Nystagmus, Bewegungsstörungen (wie Dystonie, Ataxie oder Chorea) oder leichte dysmorphe Merkmale.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GNB1	rs752746786	AA
GNB1	rs869312825	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488613

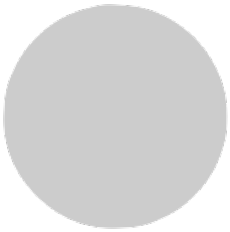
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Rett-Syndrom

Eine seltene schwere, Krampfanfälle und Atemstörungen. Die Erkrankung hat einen progressiven klinischen Verlauf und kann mit verschiedenen Komorbiditäten einhergehen, darunter Magen-Darm-Erkrankungen, Skoliose und Verhaltensstörungen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=778

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MECP2	rs28934904	GG
MECP2	rs28934906	GG
MECP2	rs28934907	GG
MECP2	rs61750240	GG
MECP2	rs61751362	GG
MECP2	rs28935468	GG
MECP2	rs61748421	GG
MECP2	rs61749721	GG
MECP2	rs28935168	GG
MECP2	rs61749715	GG
MECP2	rs179363901	GG
MECP2	rs193922679	TT
MECP2	rs61748408	GG
MECP2	rs61749724	GG
MECP2	rs61749747	GG
MECP2	rs61752372	GG
MECP2	rs61753965	GG
MECP2	rs61753979	GG
MECP2	rs61754437	GG
MECP2	rs61754452	GG
MECP2	rs61754455	CC
MECP2	rs61754457	CC
MECP2	rs267608455	CC
MECP2	rs61755763	CC
MECP2	rs61748389	CC
MECP2	rs61748390	GG
MECP2	rs61748391	TT
MECP2	rs61748395	TT
MECP2	rs61748404	GG
MECP2	rs61748407	TT
MECP2	rs61748411	TT

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Robinow-Syndrom, autosomal-dominantes

Das autosomal-dominante Robinow-Syndrom (DRS) ist der häufigere Typ des Robinow-Syndroms . Er ist gekennzeichnet durch leichte bis moderate Verkürzung der Gliedmaßen und Anomalien von Kopf, Gesicht und äußerem Genitale.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DVL3	rs869025216	AA
DVL3	rs869025217	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3107

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Rothmund-Thomson-Syndrom

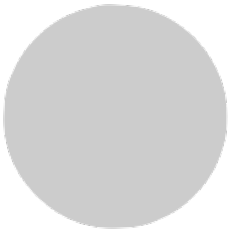
Das Rothmund-Thomson-Syndrom (RTS) ist eine Genodermatose mit einem charakteristischen Gesichtsausschlag (Poikilodermie), der mit Kleinwuchs aufgrund prä- und postnataler Wachstumsverzögerung, spärlichem Kopfhaar, spärlichen oder fehlenden Wimpern und/oder Augenbrauen, jugendlichem Katarakt und Skelettanomalien einhergeht , Radialstrahldefekte, vorzeitiges Altern und eine Veranlagung für bestimmte Krebsarten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RECQL4	rs137853229	GG
RECQL4	rs117642173	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2909

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Rotor-Syndrom

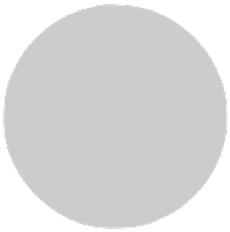
Eine gutartige, vererbte Lebererkrankung, die durch chronische, überwiegend konjugierte, nichthämolytische Hyperbilirubinämie mit normaler Leberhistologie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLCO1B1	rs183501729	CC
SLCO1B3	rs201833947	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3111

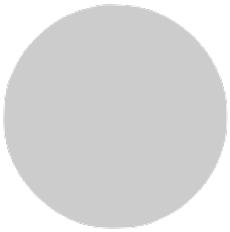
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Rubinstein-Taybi-Syndrom

Ein seltenes genetisches Fehlbildungssyndrom, das durch angeborene Anomalien (Mikrozephalie, spezifische Gesichtsmerkmale sowie breite Daumen und Halluzen), Kleinwuchs, geistige Behinderung und Verhaltensmerkmale gekennzeichnet ist.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=783

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CREBBP	rs267606752	CC
CREBBP	rs398124145	CC
CREBBP	rs587783510	GG
CREBBP	rs587783505	GG
CREBBP	rs587783503	AA
CREBBP	rs587783497	TT
CREBBP	rs587783496	TT
CREBBP	rs147688139	AA
CREBBP	rs587783494	TT
CREBBP	rs587783493	GG
CREBBP	rs587783491	CC
CREBBP	rs587783490	GG
CREBBP	rs587783489	GG
CREBBP	rs587783488	CC
CREBBP	rs587783486	TT
CREBBP	rs200782888	CC
CREBBP	rs587783483	CC
CREBBP	rs587783482	CC
CREBBP	rs587783480	CC
CREBBP	rs587783479	GG
CREBBP	rs587783475	GG
CREBBP	rs587783471	GG
CREBBP	rs587783464	GG
CREBBP	rs587783463	CC
CREBBP	rs587783461	GG
CREBBP	rs587783460	GG
CREBBP	rs587783516	GG
CREBBP	rs587783509	GG
CREBBP	rs587783478	GG
CREBBP	rs587783476	GG
CREBBP	rs587783515	TT

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Schinzel-Giedion-Syndrom

Das Schinzel-Giedion-Syndrom (SGS) ist eine ektodermale Dysplasie, die hauptsächlich durch eine ausgeprägte Gesichtsdysmorphie, Hydronephrose, schwere Entwicklungsverzögerung, typische Skelettfehlbildungen und genitale sowie kardiale Fehlbildungen charakterisiert ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SETBP1	rs267607042	GG
SETBP1	rs267607040	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=798

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Scott-Syndrom

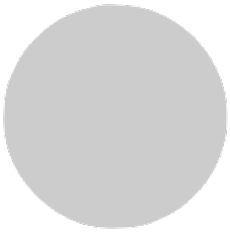
Das Scott-Syndrom ist eine extrem seltene angeborene hämorrhagische Erkrankung, die durch hämorrhagische Episoden als Folge einer gestörten Thrombozytengerinnung gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs374664255	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=806

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Senior-Boichis-Syndrom

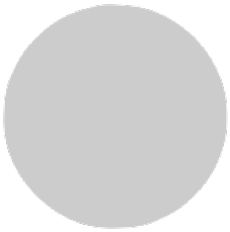
Eine seltene Ciliopathie, die durch die Assoziation von Nephronophthise und Leberfibrose gekennzeichnet ist. Zu den renalen Manifestationen gehören chronisches Nierenversagen, Polyurie, Polydipsie, Anämie sowie eine erhöhte Echogenität im Nierenultraschall und interstitielle Fibrose und tubuläre Dilatation bei der Biopsie. Eine Leberbeteiligung äußert sich in einer Hepatosplenomegalie mit ausgedehnter Fibrose, Zerstörung der Gallenwege und Cholestase. Bei einigen Patienten wurde über leichte psychomotorische Retardierung und Augensymptome wie Strabismus, Nystagmus, Netzhautdegeneration und Anisokorie berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DCDC2	rs760040426	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=84081

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Sheldon-Hall-Syndrom

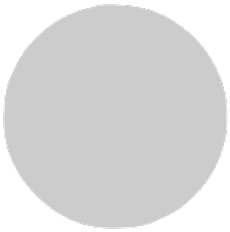
Das Sheldon-Hall-Syndrom (SHS) ist ein seltenes multiples angeborenes Kontraktursyndrom, das durch Kontrakturen der distalen Gelenke der Gliedmaßen, eines dreieckigen Gesichts, abfallender Lidspalten, eines kleinen Mundes und eines hohen gewölbten Gaumens gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NALCN	rs786203988	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1147

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Shwachman-Diamond-Syndrom

Das Shwachman-Diamond-Syndrom (SDS) ist ein seltenes multisystemisches Syndrom, das durch chronische und meist leichte Neutropenie, exokrine Pankreasinsuffizienz verbunden mit Steatorrhoe und Wachstumsstörungen, Skelettdysplasie mit Kleinwuchs und einem erhöhten Risiko für Knochenmarkaplasie oder leukämische Transformation gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SBDS	rs113993992	CC
TYW1	rs373730800	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=811

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom

Ein seltenes X-chromosomales Syndrom mit multiplen angeborenen Anomalien, das durch prä- und postnatales Überwachsen, ausgeprägte kraniofaziale Merkmale, variable angeborene Fehlbildungen, Organomegalie und ein erhöhtes Tumorrisiko gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GPC3	rs122453121	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=373

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Sjögren-Larsson-Syndrom

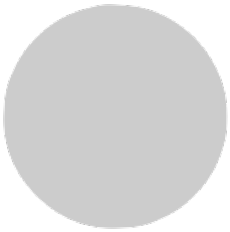
Eine seltene neurokutane Erkrankung, die durch einen angeborenen Fehler im Fettstoffwechsel verursacht wird und durch angeborene Ichthyose, geistige Behinderung und Spastik gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ALDH3A2	rs72547571	CC
ALDH3A2	rs72547569	GG
ALDH3A2	rs72547575	AA
ALDH3A2	rs72547562	CC
ALDH3A2	rs72547561	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=816

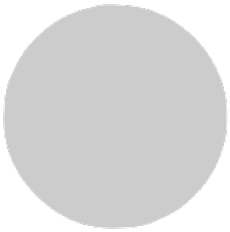
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Smith-Lemli-Opitz-Syndrom

Das Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS) ist gekennzeichnet durch multiple kongenitale Anomalien, intellektuelles Defizit und auffälliges Verhalten.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=818

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DHCR7	rs28938174	TT
DHCR7	rs121909764	CC
DHCR7	rs80338853	GG
DHCR7	rs80338860	GG
DHCR7	rs61757582	GG
DHCR7	rs121909765	GG
DHCR7	rs121909767	CC
DHCR7	rs80338864	CC
DHCR7	rs104886033	TT
DHCR7	rs121909768	CC
DHCR7	rs80338862	CC
DHCR7	rs11555217	CC
DHCR7	rs80338856	GG
DHCR7	rs80338857	CC
DHCR7	rs80338858	GG
DHCR7	rs104886035	GG
DHCR7	rs398123607	CC
DHCR7	rs143312232	GG
DHCR7	rs779709646	CC
DHCR7	rs104886039	GG
DHCR7	rs751604696	CC
DHCR7	rs753960624	AA
DHCR7	rs121912195	AA

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Steel-Syndrom

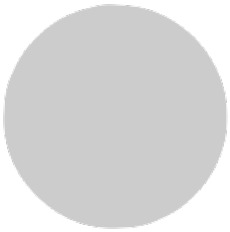
Eine seltene genetische Knochenerkrankung, die durch Kleinwuchs, bilaterale angeborene Hüftluxation, Radiusköpfchenluxation, Karpalkoalition, Skoliose, Pes cavus und atlantoaxiale Subluxation gekennzeichnet ist. Zu den dysmorphen Gesichtsmerkmalen gehören eine breite Stirn, ein breiter Nasenrücken, Hypertelorismus und eine leichte Mittelgesichtshypoplasie. Es wurde auch ein Zusammenhang mit beidseitigem Schallempfindungsschwerhörigkeit beschrieben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL27A1	rs140950220	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438117

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Stickler-Syndrom

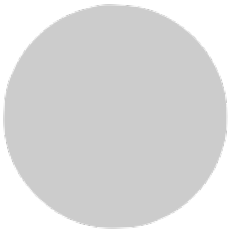
Eine seltene Gruppe genetisch bedingter Bindegewebserkrankungen, die durch ophthalmologische, auditive, orofaziale und artikuläre Manifestationen gekennzeichnet sind. Die beiden klinischen Hauptformen werden klinisch durch den Glaskörperphänotyp unterschieden; Stickler-Typ 1 durch ein verkümmertes Glaskörpergel im unmittelbaren retrolentalen Raum, begrenzt durch eine ausgeprägte gefaltete Membran, und Stickler-Typ 2 durch spärliche und unregelmäßig verdickte Glaskörperbündel in der gesamten Glaskörperhöhle.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
COL2A1	rs121912884	GG
COL2A1	rs121912893	GG
COL2A1	rs748459670	GG
LOC1053	rs121912866	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=828

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kleinwuchs-Brachydaktylie-Adipositas-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom

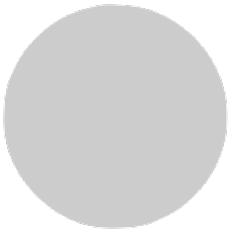
Ein seltenes genetisches Syndrom mit multiplen angeborenen Anomalien, das durch Kleinwuchs, Brachydaktylie der Hand mit hypoplastischen distalen Phalangen, globale Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung und in unterschiedlicheren Formen von Anfällen, Fettleibigkeit und kraniofazialer Dysmorphie, einschließlich Mikrozephalie, hoher Stirn, flachem Gesicht, Hypertelorismus, gekennzeichnet ist Feststehende Augen, flacher Nasenrücken, abgewandte Nasenlöcher, langes Philtrum, dünne zinnoberrote Lippen und kurzer Hals.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PRMT7	rs201824659	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=464288

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre Defekte - kleine Sella turcica

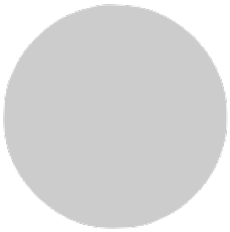
Das Kleinwuchs-Hypophysen- und Kleinhirndefekte-Sella-Turcica-Syndrom ist durch Kleinwuchs, Hypophysenvorderhormonmangel, kleine Sella Turcica und eine hypoplastische vordere Hypophyse in Verbindung mit spitzen Kleinhirnmandeln gekennzeichnet. Es wurde in drei Generationen einer großen französischen Verwandtschaft beschrieben. Bei einigen Patienten wurde eine Ektopie der hinteren Hypophyse beobachtet. Das Syndrom wird als dominant vererbtes Merkmal übertragen und durch eine Keimbahnmutation im LIM-Homöobox-Transkriptionsfaktor LHX4-Gen (1q25) verursacht.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LHX4 AS1	rs786204780	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85442

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Tatton-Brown-Rahman-Syndrom

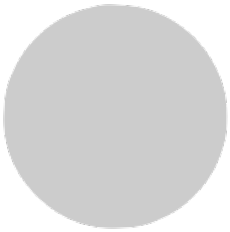
Ein seltenes Syndrom mit multiplen angeborenen Anomalien, das durch größere Körpergröße, leichte bis mittelschwere geistige Behinderung und charakteristische Gesichtszüge wie rundes Gesicht, schwere, horizontale Augenbrauen und schmale Lidspalten gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DNMT3A	rs779626155	GG
DNMT3A	rs778270132	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404443

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spastische Tetraplegie-dünnes Corpus callosum-progressive postnatale Mikrozephalie-Syndrom

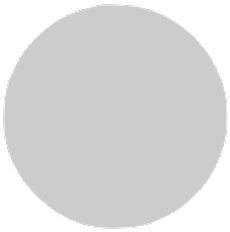
Eine seltene neurometabolische Störung aufgrund eines Serinmangels, die durch den Beginn einer globalen Entwicklungsverzögerung, postnataler Mikrozephalie und geistiger Behinderung im Neugeborenen- bis Säuglingsalter gekennzeichnet ist und mit einer langsam fortschreitenden spastischen Tetraplegie, die hauptsächlich die unteren Extremitäten betrifft, Krampfanfällen und MRT-Befunden des Gehirns, einschließlich eines dünnen Corpus callosum, einhergehen kann , verzögerte Myelinisierung und Hirnatrophie. Zu den weiteren Symptomen zählen lebhafte Tiefensehnenreflexe, Reaktionen der Strecksohlen, Verhaltensstörungen (wie Reizbarkeit, Hyperaktivität, Schlafstörungen), abnormale Handbewegungen und Stereotypien.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs201278558	GG
LOC1053	rs761533681	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447997

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Toriello-Lacassie-Droste-Syndrom

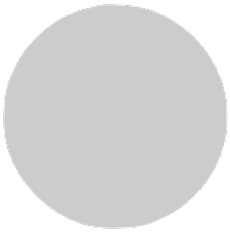
Das okuloektodermale Syndrom (OES) ist durch die Assoziation epibulbärer Dermoide und einer angeborenen Aplasia cutis gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CLUAP1	rs751218423	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3339

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Arterial-Tortuosity-Syndrom

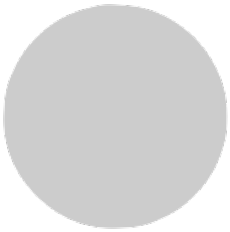
Eine seltene autosomal-rezessiv vererbte Bindegewebserkrankung, die durch eine Gewundenheit und Verlängerung der großen und mittelgroßen Arterien und eine Neigung zur Aneurysmabildung, Gefäßdissektion und Stenose der Lungenarterien gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC2A10	rs121908172	GG
SLC2A10	rs756457861	CC
SLC2A10	rs761721442	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3342

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Neurologische Entwicklungsstörungen-kranio-faziale Dysmorphie-Herzfehler-Skelettanomalien-Syndrom

Eine seltene genetische multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom, gekennzeichnet durch globale Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung, Hypotonie, kraniofaziale Dysmorphie (z. B. geriffelte metopische Nähte, lange Lidspalten, breiter Nasenrücken, hypoplastische Nasenflügel, tief angesetzte, hervorstehende Ohren, hervorstehende Mittellinie). Zungenrille und nach unten gerichteter Mund), angeborene Herzfehler und variable Skelettanomalien einschließlich Hüftdysplasie, Wirbelanomalien und Skoliose. Zu den weiteren gemeldeten Manifestationen gehören eine hohe Schmerztoleranz und Anomalien des Urogenitalsystems. Die Bildgebung des Gehirns kann einen dünnen Corpus callosum oder Anomalien der weißen Substanz zeigen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HNRNPK	rs863223403	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=453499

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Noonan-ähnliches Syndrom mit losem Anagenhaar

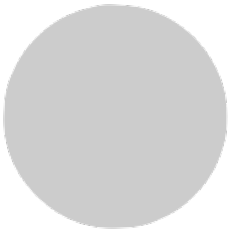
Das Noonan-ähnliche Syndrom mit losem Anagenhaar (NS/LAH) ist ein Noonan-verwandtes Syndrom, das durch Gesichtsanomalien gekennzeichnet ist, die auf das Noonan-Syndrom hinweisen ; eine ausgeprägte Haaranomalie, die als 'loses Anagenhaar' bezeichnet wird (Lose Anagenhaar-Syndrom, s.dort); häufige angeborene Herzfehler; spezifische Hautmerkmale mit dunkel pigmentierter Haut, Keratose pilaris, Ekzemen oder gelegentlicher neonataler Ichtyose ; und Kleinwuchs, der oft mit einem GH-Mangel und psychomotorischen Entwicklungsverzögerungen verbunden ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SHOC2	rs267607048	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2701

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Nierentubulopathie-Enzephalopathie-Leberversagenssyndrom

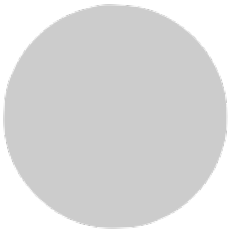
Nierentubulopathie – Enzephalopathie – Leberversagen beschreibt ein Spektrum von Phänotypen mit ähnlichen, aber milderen Manifestationen als beim GRACILE-Syndrom und die mit Enzephalopathie und psychiatrischen Störungen verbunden sein können.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
BCS1L	rs121908575	CC
ZNF142	rs121908576	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254902

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Vici-Syndrom

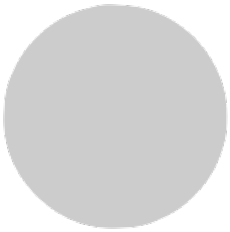
Das Vici-Syndrom ist eine sehr seltene und schwere angeborene Multisystemstörung, die durch die Hauptmerkmale einer Agenesie des Corpus callosum, Katarakt, okulokutaner Hypopigmentierung, Kardiomyopathie und kombinierter Immunschwäche gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EPG5	rs587776942	GG
EPG5	rs201757275	TT
EPG5	rs183478189	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1493

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom

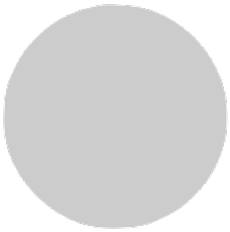
Das Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom ist sehr selten und schon bei Geburt gekennzeichnet durch Merkmale vorzeitiger Alterung, vermindertes subkutanes Fett, Hypotrichose, relative Makrozephalie und Dysmorphien.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
POLR3A	rs148932047	GG
POLR3A	rs141659018	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3455

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Wiedemann-Steiner-Syndrom

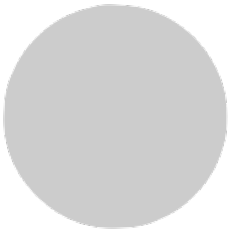
Das Wiedemann-Steiner-Syndrom ist ein seltenes, genetisch bedingtes Syndrom mit multiplen kongenitalen Anomalien/Dysmorphien, das sich durch Kleinwuchs, Hypertrichose cubiti, Gesichtsdysmorphismus (Hypertelorismus, lange Wimpern, dichte Augenbrauen, schräg nach unten verlaufende, vertikal schmale, lange Lidspalten, breiten Nasenrücken, breite Nasenspitze, langes Philtrum) Entwicklungsverzögerung und und leichte bis mittlere Intelligenzminderung auszeichnet. Es hat einen variablen klinischen Phänotyp mit zusätzlichen Manifestationen, von denen berichtet wird, einschließlich muskulärer Hypotonie, patentem Ductus arteriosus, kleinen Händen und Füßen, Hypertrichose am Rücken, Verhaltensauffälligkeiten und Krampfanfällen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KMT2A	rs587783678	CC
KMT2A	rs587783679	GG
KMT2A	rs587783680	CC
KMT2A	rs797045051	CC
KMT2A	rs863224889	GG
KMT2A	rs886041856	CC
TTC36	rs782477344	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319182

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Wiskott-Aldrich-Syndrom

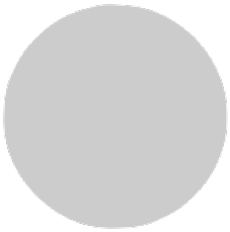
Das Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS) ist eine primäre Immunmangel-Erkrankung mit Mikrothrombozytopenie, Ekzemen, Infektionen und einem erhöhten Risiko für autoimmune Symptome und maligne Erkrankungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
WAS	rs132630268	GG
WAS	rs193922414	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=906

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Wolcott-Rallison-Syndrom

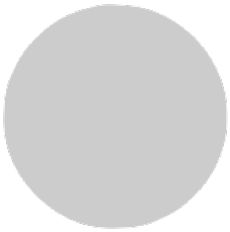
Das Wolcott-Rallison-Syndrom (WRS) ist gekennzeichnet durch permanenten neonatalen Diabetes mellitus (PNDM) mit multipler epiphysärer Dysplasie und anderen klinischen Symptomen, darunter rezidivierende Episoden von akuter Leberinsuffizienz.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
EIF2AK3	rs864621972	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1667

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Wolfram-Syndrom

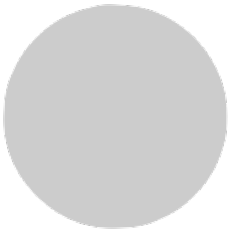
Eine seltene, genetische, endokrine Störung, die durch Diabetes insipidus (DI), Diabetes mellitus (DM) Typ I, bilaterale optische Atrophie (OA), sensorineurale Schwerhörigkeit (D) und neurologische Zeichen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
WFS1	rs28937892	CC
WFS1	rs387906930	CC
WFS1	rs71530923	CC
WFS1	rs797045075	TT
WFS1	rs777580652	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3463

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Carney-Komplex-Trismus-Pseudokamptodaktylie-Syndrom

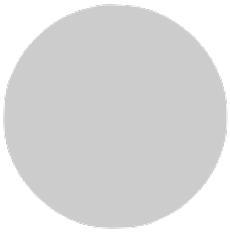
Das Carney-Komplex-Trismus-Pseudokamptodaktylie-Syndrom ist ein seltenes genetisches Herz-Hand-Syndrom, das durch typische Manifestationen des Carney-Komplexes (fleckige Pigmentierung der Haut, familiäre kardiale und kutane Myxome und Endokrinopathie) in Verbindung mit Trismus und distaler Arthrogrypose gekennzeichnet ist. Die Arthrogrypose präsentiert sich durch unwillkürliche Kontraktion der distalen und proximalen Interphalangealgelenke der Hände (die nur bei Dorsalflexion des Handgelenks auftritt) sowie Kontrakturen der unteren Gliedmaßen (die zu Fußdeformitäten führen).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MYHAS	rs121434590	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319340

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kleeblattschädel-Syndrom, isoliertes

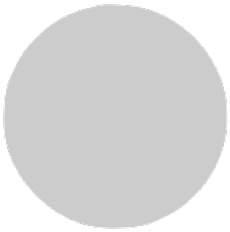
Eine Form der Kraniosynostose mit mehreren Nähten (koronal, lambdoidal, sagittal und metopisch), gekennzeichnet durch einen trilobularen Schädel unterschiedlicher Schwere (frontal hoch aufragend und hervorstehend, temporal vorgewölbt und ein flacher hinterer Schädel), dysmorphe Merkmale (abfallende Lidspalten, Mittelgesichtshypoplasie usw.). extreme Proptose) und das wird durch Hydrozephalus, zerebrale venöse Hypertonie, Entwicklungsverzögerung/geistige Behinderung und Hinterhirnherniation kompliziert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ERF	rs587777008	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2343

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Okzipitalhorn-Syndrom

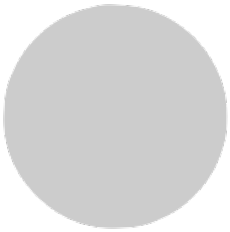
Das Okzipitalhorn-Syndrom (OHS) ist eine milde Form der Menkes-Krankheit (MD;), eines Syndroms mit progredienter Neurodegeneration und Bindegewebsstörung, verursacht durch einen Kupfer-Transportdefekt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ATP7A	rs151340631	CC
ATP7A	rs797045340	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=198

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Syndrom der lateralen Meningozele

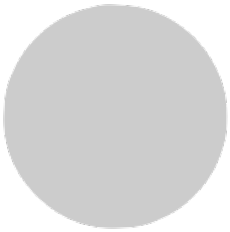
Eine seltene genetische neurologische Erkrankung, die durch mehrere laterale Meningozele, ausgeprägte Gesichtsdysmorphie (einschließlich Hypertelorismus, schräg nach unten gerichtete Lidspalten, nach hinten gedrehte Ohren, Mikrognathie und hoher, schmaler Gaumen u. a.) und Skelettanomalien (z. B. Wirbelanomalien, Wurmknochen, kurzes Bein) gekennzeichnet ist Statur und Skoliose). Es können mehrere zusätzliche Merkmale auftreten, wie z. B. eine Schallleitungsschwerhörigkeit, Hypotonie sowie Bindegewebs- und Urogenitalanomalien. Die Wahrnehmung ist normalerweise normal.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NOTCH3	rs869312910	GG
NOTCH3	rs869312911	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2789

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Syndrom des linearen Naevus sebaceus

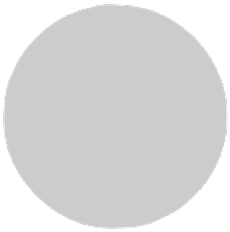
Ein seltenes Naevussyndrom, das durch die Assoziation eines Naevus sebaceus mit einem breiten Spektrum von Anomalien gekennzeichnet ist, die viele Organsysteme betreffen, am häufigsten das Auge, das Skelett und das zentrale Nervensystem.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LRRC56	rs121913233	TT
LRRC56	rs104894228	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2612

Erbliche Krankheiten (Genetik)

EEC-Syndrom

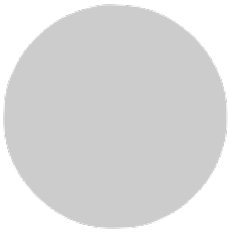
Das EEC-Syndrom ist eine genetische Entwicklungsstörung mit Ektrodaktylie, ektodermaler Dysplasie und oro-fazialen Spalten (Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TP63	rs121908835	CC
TP63	rs121908841	GG
TP63	rs121908844	AA
TP63	rs121908849	GG
TP63	rs864621968	AA
TP63	rs797044484	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1896

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ Kaeser

Eine seltene, genetisch bedingte neuromuskuläre Erkrankung, die durch im Erwachsenenalter auftretende Muskelschwäche und Atrophie im skapuloperonealen Bereich, leichte Beteiligung der Gesichtsmuskeln, Dysphagie und Gynäkomastie gekennzeichnet ist. Erhöhte Serum-CK-Werte und gemischte myopathische und neurogene Anomalien sind damit verbundene klinische Befunde.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DES	rs57965306	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85146

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Zahnschmelz-Niere-Syndrom

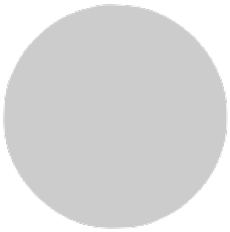
Ein extrem seltenes Syndrom mit hypoplastischer Amelogenesis imperfecta (hypoplastischer Zahnschmelz) und Nephrokalzinose (Präzipitation von Kalziumssalzen im Nierengewebe). Symptome im Mund sind: Gelbe fehlgeformte Zähne, verspäteter Zahndurchbruch und intrapulpale Kalzifikationen. Die Nephrokalzinose ist oft symptomfrei, im späten Kindes- oder frühen Erwachsenenalter kann sich aber eine Nierenfunktionsstörung (rezidivierende Harnwegsinfektionen und renale tubuläre Azidose) entwickeln. Eine terminale Niereninsuffizienz ist selten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FAM20A	rs144411158	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1031

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Familiäre hyperphosphatämische tumorale Kalzinose/Hyperphosphatämische Hyperostose-Syndrom

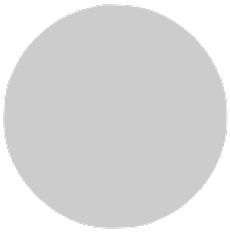
Familiäre Tumorkalzinose (FTC) bezeichnet eine seltene autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung, die durch das Auftreten von kutanen und subkutanen verkalkten Massen gekennzeichnet ist, die normalerweise an große Gelenke wie Hüfte, Schultern und Ellenbogen angrenzen. FTC kann je nach Art der beteiligten Genmutation im Rahmen einer Hyperphosphatämie oder Normophosphatämie auftreten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GALNT3	rs137853086	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=306661

Erbliche Krankheiten (Genetik)

H-Syndrom

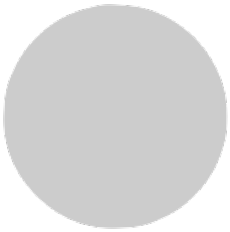
Eine seltene Hauterkrankung und eine systemische vererbte Histiozytose, die hauptsächlich durch Hyperpigmentierung, Hypertrichose, Hepatosplenomegalie, Herzanomalien, Hörverlust, Hypogonadismus, geringe Körpergröße und gelegentlich Hyperglykämie/Diabetes mellitus gekennzeichnet ist. Aufgrund sich überschneidender klinischer Merkmale wird heute davon ausgegangen, dass es sich um pigmentierte Hypertrichose mit insulinabhängigem Diabetes mellitus-Syndrom (PHID), Faisalabad-Histiozytose (FHC) und familiäre Sinus-Histiozytose mit massiver Lymphadenopathie (FSHML) handelt. Einige Fälle von Dysosteosklerose können ebenfalls das Syndrom darstellen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SLC29A3	rs121912583	GG
SLC29A3	rs267607056	GG
SLC29A3	rs121912584	GG
SLC29A3	rs387907066	GG
SLC29A3	rs387907067	CC
SLC29A3	rs587780462	CC
SLC29A3	rs587780463	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168569

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form

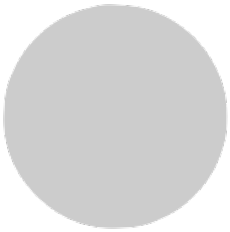
Eine seltene genetisch bedingte thrombotische Mikroangiopathie, die auf einer Fehlregulation des alternativen Komplementwegs beruht und durch die Trias aus hämolytischer Anämie, Thrombozytopenie und akuter Nierenfunktionsstörung gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DGKE	rs138924661	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2134

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hydroletalus

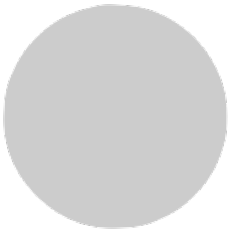
Der Hydroletalus (HLS) ist ein schweres fetales Fehlbildungssyndrom mit kranionfazialen Dysmorphien und Fehlbildungen des Zentralnervensystems, des Herzens, der Atemwege und der Gliedmassen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HYLS1	rs104894232	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2189

Erbliche Krankheiten (Genetik)

KID-Syndrom

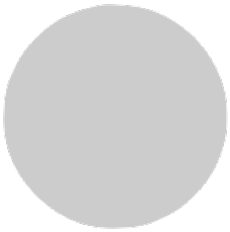
Eine seltene angeborene ektodermale Erkrankung, die durch vaskularisierende Keratitis, hyperkeratotische Hautläsionen und Hörverlust gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GJB2	rs28931594	CC
GJB2	rs72561723	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom

Ein seltenes genetisches Syndrom, das durch Anomalien des Tränenapparats, der Ohren mit Hörverlust, der Speicheldrüsen, der Zahnstrukturen und der Zehenmissbildungen gekennzeichnet ist. Zu den Symptomen gehören eine Obstruktion der Tränenkanäle in der Nase, die zu chronischer Bindehautentzündung und Alakrimie führt. Eine Hypoplasie oder das Fehlen der Speicheldrüsen führt zu Mundtrockenheit und früher schwerer Zahnkaries. Zu den Zahnanomalien gehören ein verspäteter Zahndurchbruch, kleine Schneidezähne und eine leichte Dysplasie des Zahnschmelzes. Die Anomalien der Gliedmaßen variieren, wobei einige eine Klinodaktylie oder Syndaktylie aufweisen. In einigen Fällen werden auch radiale Aplasie und radial-ulnare Synostose berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGFR2	rs121918509	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2363

Erbliche Krankheiten (Genetik)

MASA-Syndrom

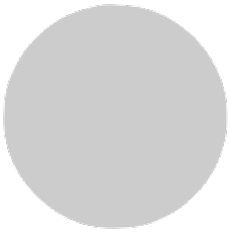
Ein X-chromosomaler, klinischer Subtyp des L1-Syndroms, gekennzeichnet durch leichte bis mittelschwere geistige Behinderung, verzögerte Sprachentwicklung, Hypotonie, die zu Spastik oder spastischer Paraplegie führt, adduzierte Daumen und leichte bis mittelschwere Ausdehnung der Hirnventrikel.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FA2H	rs765086319	GG
L1CAM	rs137852524	CC
SPG7	rs562890289	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2466

Erbliche Krankheiten (Genetik)

MEGDEL-Syndrom

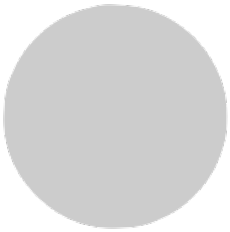
Das MEGDEL-Syndrom ist eine seltene, genetisch bedingte neurometabolische Störung, die gekennzeichnet ist durch neonatale Hypoglykämie, Merkmale einer Sepsis, die nicht mit einer Infektion in Zusammenhang stehen, Entwicklung von Ernährungsproblemen, Gedeihstörungen, vorübergehende Leberfunktionsstörung und Stammhypotonie, gefolgt von Dystonie und Spastik, die zu psychomotorischen Störungen führt Entwicklungsstillstand und/oder Rückschritt. Auch fortschreitende sensorineurale Taubheit, geistige Behinderung und fehlendes Sprechen sind damit verbunden. Labortests zeigen eine 3-Methylglutaconazidurie und vorübergehend erhöhte Serumlaktat- und Transaminasenwerte.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SERAC1	rs387907236	GG
SERAC1	rs199632531	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352328

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mikro-Syndrom

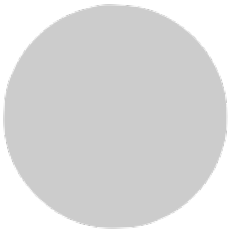
Das Mikrosyndrom ist eine autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung, die durch Augen- und neurologische Entwicklungsdefekte sowie durch Mikrogenitalien gekennzeichnet ist. Es besteht aus schwerer geistiger Behinderung, Mikrozephalie, angeborenem Katarakt, Mikrokornea, Mikrophthalmie, Agenesie/Hypoplasie des Corpus callosum und Hypogenitalismus.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RAB3GAP	rs532964185	CC
ZRANB3	rs797045905	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2510

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Multisystemische Dysfunktion der glatten Muskeln

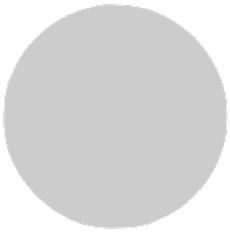
Das multisystemische Funktionssyndrom der glatten Muskulatur ist eine seltene genetische Gefäßerkrankung, die durch eine angeborene Funktionsstörung der glatten Muskulatur im gesamten Körper gekennzeichnet ist und sich in zerebrovaskulären Erkrankungen, Aortenanomalien, intestinaler Hypoperistaltik, hypotoner Blase und pulmonaler Hypertonie äußert. Angeborene mittelweite Pupillen, die nicht auf Licht reagieren, verbunden mit einem großen, persistierenden Ductus arteriosus sind charakteristische Merkmale der Krankheit.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACTA2	rs387906592	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404463

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Nephrogenes Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese

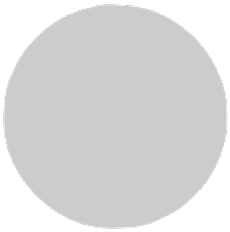
Das Nephrogene Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese (NSIAD) ist eine seltene genetische Störung des Wasserhaushaltes, die dem weitaus häufigeren Syndrom der unverhältnismäßigen Sezernierung von Antidiuretischem Hormon (SIADH) ähnelt. Das Syndrom ist gekennzeichnet durch euvolämische hypotone Hyponatriämie als Folge einer gestörten Ausscheidung von freiem Wasser bei erniedrigtem oder nicht messbarem Arginin-Vasopressin (AVP)-Plasmaspiegel.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AVPR2	rs104894761	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93606

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Angeborenes nephrotisches Syndrom, finnischer Typ

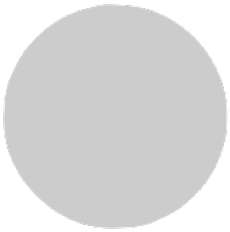
Ein seltenes angeborenes nephrotisches Syndrom, das durch massiven Proteinverlust und ausgeprägte Ödeme gekennzeichnet ist und sich in der Gebärmutter oder in den ersten drei Lebensmonaten manifestiert.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KIRREL2	rs386833955	TT
NPHS1	rs137853042	GG
NPHS1	rs267606919	GG
NPHS1	rs386833865	GG
NPHS1	rs386833871	GG
NPHS1	rs386833874	GG
NPHS1	rs386833889	CC
NPHS1	rs386833895	CC
NPHS1	rs386833909	GG
NPHS1	rs386833915	GG
NPHS1	rs386833920	GG
NPHS1	rs749341977	GG
NPHS1	rs140018064	GG
NPHS1	rs142883811	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=839

Erbliche Krankheiten (Genetik)

PRUNE1-assoziiertes neurologisches Syndrom

Eine seltene genetische syndromale geistige Behinderung, die durch den infantilen Beginn einer globalen Entwicklungsverzögerung und einer schweren geistigen Behinderung in Verbindung mit einem heterogenen Spektrum an Manifestationen gekennzeichnet ist, wie z. B. Merkmale einer Erkrankung der unteren Motoneuronen, Hypotonie, Spastik, Kontrakturen, Krampfanfälle, Ateminsuffizienz und Optikusatrophie , unter anderen. Zu den dysmorphen kraniofazialen Merkmalen gehören Mikrozephalie, hohe Stirn, bitemporale Verengung, flacher Nasenrücken, tief angesetzte Ohren und hochgewölbter Gaumen. Die Bildgebung des Gehirns kann eine Atrophie des Gehirns und Kleinhirns, eine verzögerte Myelinisierung und einen dünnen Corpus callosum zeigen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PRUNE1	rs1057521927	GG
PRUNE1	rs767769359	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=544469

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman

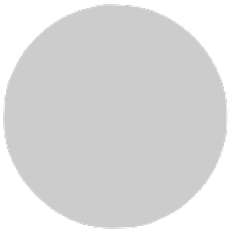
Eine seltene, genetische, syndromale geistige Behinderung, die durch schwere geistige Behinderung, ausgeprägte kraniofaziale Merkmale und variable multiple angeborene Anomalien, einschließlich Augen-, Gehirn-, Urogenital- und Skelettanomalien, gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
UBE3B	rs539407162	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2707

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe

Eine seltene Multisystemerkrankung, die durch angeborene Katarakte, Glaukom, geistige Behinderungen, Krampfanfälle, postnatale Wachstumsverzögerung und renale tubuläre Dysfunktion mit chronischem Nierenversagen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
OCRL	rs387906484	CC
OCRL	rs137853260	GG
OCRL	rs137853831	CC
OCRL	rs137853858	CC
OCRL	rs398123287	CC
OCRL	rs794727182	GG
OCRL	rs794727333	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=534

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 14

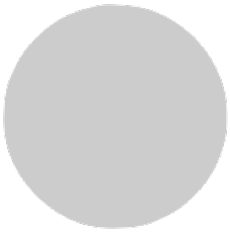
Ein seltener Subtyp des Oro-fazio-digitales Syndroms mit autosomal-rezessivem Erbgang und ursächlichen C2CD3-Mutationen. Er ist gekennzeichnet durch schwere Mikrozephalie, Trigonozephalie, schwere Intelligenzminderung und Mikropenis. Weitere Manifestationen sind orale, faziale und digitale Fehlbildungen (Gingivalfrenulae, linguale Hamartome, Zungenspalte/Lobulation, Gaumenspalte, Telecanthus, nach oben geneigte Lidspalten, Mikroretrognathie, postaxiale Polydaktylie der Hände und Duplikation des Hallux), Corpus-callosum-Agenesie und Vermis-Hypoplasie mit backenzahnähnlicher Konfiguration des Mittelhirns (Molar Tooth Sign, MTS) in der Hirnbildgebung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
C2CD3	rs587777653	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=434179

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4

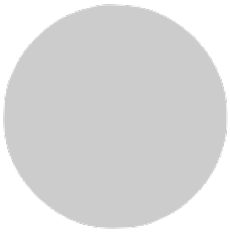
Das Oral-Fazial-Digital-Syndrom Typ 4 ist durch ein linguales Hamartom, eine postaxiale Polysyndaktylie an Händen und Füßen und eine mesomele Verkürzung der Beine mit supinierten Equinovarus-Füßen gekennzeichnet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TCTN3	rs764091969	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2753

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5

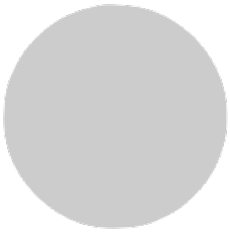
Ein seltenes orofaziodigitales Syndrom, das durch eine mittlere Oberlippenspalte, postaxiale Polydaktylie an Händen und Füßen und orale Manifestationen (doppeltes Frenulum) gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DDX59	rs587777067	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2919

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Oto-palato-digitales Syndrom Typ 2

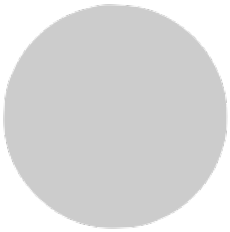
Eine schwere Form der Spektrumsstörung des Otopalatodigital-Syndroms, die durch dysmorphe Gesichtszüge, schwere Skelettdysplasie, die das Achsen- und Blinddarmskelett betrifft, extraskelettale Anomalien (einschließlich Fehlbildungen des Gehirns, des Herzens, des Urogenitalsystems und des Darms) und eine schlechte Überlebensrate gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FLNA	rs28935470	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90652

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom

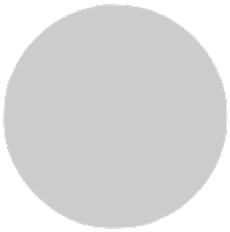
Das Tumor-Nekrose-Faktor-Rezeptor-1-assoziierte periodische Syndrom (TRAPS) ist ein periodisches Fiebersyndrom, das durch wiederkehrendes Fieber, Arthralgie, Myalgie und empfindliche Hautläsionen gekennzeichnet ist, die 1 bis 3 Wochen anhalten, mit Haut-, Gelenk-, Augen- und Serosaentzündungen einhergehen und durch sekundäre Komplikationen kompliziert werden Amyloidose .

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TNFRSF1	rs104895219	GG
TNFRSF1	rs104895217	AA
TNFRSF1	rs104895220	CC
TNFRSF1	rs104895223	CC
TNFRSF1	rs104895228	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=32960

Erbliche Krankheiten (Genetik)

RAPADILINO-Syndrom

Ein seltenes Syndrom, für das das Akronym die Hauptsymptome angibt: RA für Radialstrahldefekt, PA für Patellahypoplasie oder -aplasie und Gaumenspalte oder stark gewölbten Gaumen, DI für Durchfall und ausgerenkte Gelenke, LI für geringe Größe und Fehlbildungen der Gliedmaßen, NO für lang , schlanke Nase und normale Intelligenz.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RECQL4	rs386833844	GG
RECQL4	rs386833851	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3021

Erbliche Krankheiten (Genetik)

SHORT-Syndrom

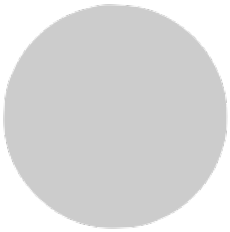
Eine seltene Erkrankung, die durch mehrere angeborene Anomalien gekennzeichnet ist. Der Name ist eine Kurzform für die gemeinsamen Merkmale, die beim SHORT-Syndrom beobachtet werden, darunter: Kleinwuchs, Überdehnbarkeit der Gelenke, Augendepression, Rieger-Anomalie und Verzögerung des Zahnens. Weitere häufige Manifestationen des SHORT-Syndroms sind eine leichte intrauterine Wachstumsbeschränkung, partielle Lipodystrophie, verzögertes Knochenalter, Hernien und eine erkennbare Gesichtsgestalt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
PIK3R1	rs397515453	CC
PIK3R1	rs587784325	CC
PIK3R1	rs797045063	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3163

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Intrauterines infektionsähnliches Syndrom, kongenitales

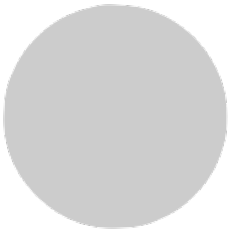
Das angeborene intrauterine infektionsähnliche Syndrom ist durch das Vorhandensein von Mikrozephalie und intrakraniellen Verkalkungen bei der Geburt gekennzeichnet, begleitet von neurologischen Verzögerungen, Krampfanfällen und einem klinischen Verlauf, der dem ähnelt, der bei Patienten nach einer intrauterinen Infektion mit Toxoplasma gondii, Röteln, Cytomegalievirus, Herpes simplex (so-) beobachtet wird. TORCH-Syndrom genannt) oder andere Erreger, obwohl wiederholte Tests das Fehlen eines bekannten infektiösen Erregers ergaben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
OCLN	rs797045840	GG
OCLN	rs373915080	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1229

Erbliche Krankheiten (Genetik)

NPHP3-assoziiertes Meckel-ähnliches Syndrom

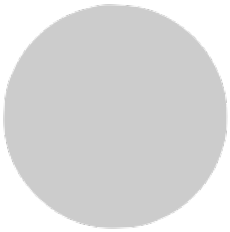
Das NPHP3-bedingte Meckel-ähnliche Syndrom ist eine seltene, genetische, syndromale Nierenfehlbildung, die durch zystische Nierendysplasie mit oder ohne pränatales Oligohydramnion, Anomalien des Zentralnervensystems (häufig Dandy-Walker-Malformation), angeborene Leberfibrose und das Fehlen einer Polydaktylie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NPHP3	rs119456962	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3032

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Wolfram-ähnliches Syndrom

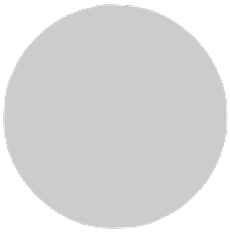
Das Wolfram-ähnliche Syndrom ist eine seltene endokrine Erkrankung, die durch die Trias aus Diabetes mellitus im Erwachsenenalter, fortschreitendem Hörverlust (meist im ersten Lebensjahrzehnt und hauptsächlich bei niedrigen bis mittleren Frequenzen) und/oder Optikusatrophie im Jugendalter gekennzeichnet ist. Psychiatrische (d. h. Angstzustände, Depressionen, Halluzinationen) und Schlafstörungen, die einzigen neurologischen Anomalien, die bei dieser Krankheit beobachtet werden, sind in seltenen Fällen berichtet worden. Im Gegensatz zum Wolfram-Syndrom werden bei Patienten mit Wolfram-ähnlichen Syndrom keine endokrinen oder kardialen Befunde beobachtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1079	rs74315205	GG
WFS1	rs201239579	GG
WFS1	rs71539673	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=411590

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ

Das Larsen-ähnliche Syndrom vom Typ B3GAT3 ist eine seltene, genetisch bedingte, primäre Knochendysplasie, die durch Laxität, Dislokationen und Kontrakturen der Gelenke, Kleinwuchs, Fußdeformitäten (z. B. Klumpfüße), breite Finger- und Zehenspitzen, kurzen Hals, dysmorphe Gesichtszüge (Hypertelorismus, nach unten geneigte Lidspalten, nach oben gekehrte Nase mit antevertierten Nasenflügeln, hochgewölbter Gaumen) und verschiedene kardiale Fehlbildungen gekennzeichnet ist. Eine schwere Erkrankung ist mit multiplen Frakturen, Osteopenie, Arachnodaktylie und blauen Skleren verbunden. Ein breites Spektrum an zusätzlichen Merkmalen, einschließlich Skoliose, Radio-Ulnar-Synostose, leichte Entwicklungsverzögerung und verschiedene Augenstörungen (Glaukom, Amblyopie, Hyperopie, Astigmatismus, Ptosis), werden ebenfalls berichtet.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
B3GAT3	rs387906937	CC
B4GALT7	rs28937869	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284139

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Triple-A-Syndrom

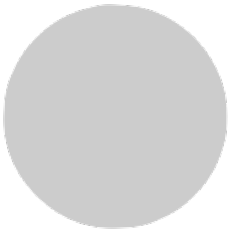
Das Triple-A-Syndrom (Achalasie-, Addison-, Alakrimie-Syndrom, auch AAA-Syndrom) ist eine sehr seltene Multisystem-Erkrankung. Charakteristische Symptome sind Nebenniereninsuffizienz mit isoliertem Glukokortikoidmangel, Alachasie, Alakrimie, einer vegetativen Funktionsstörungen und Neurodegeneration.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
AAAS	rs121918548	GG
AAAS	rs121918549	GG
AAAS	rs121918550	AA
AAAS	rs754637718	CC
AAAS	rs150511103	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=869

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Spondylo-karpo-tarsale Synostose

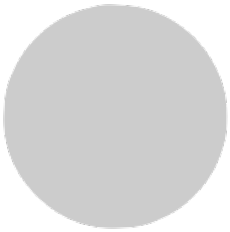
Eine spondylodysplasische Dysplasie, die klinisch durch postnatale fortschreitende Wirbelfusionen gekennzeichnet ist, die sich häufig als Blockwirbel manifestieren und zu einem verkürzten Rumpf und damit unverhältnismäßiger Kleinwuchsform, Skoliose, Lordose, Synostose der Handwurzel und Fußwurzel und selten auch zu Klumpfüßen führen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FLNB	rs80356520	CC
FLNB	rs80356517	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3275

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Sitosterolämie

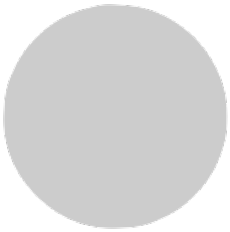
Die Sitosterolämie ist eine erbliche Krankheit mit physiologisch unkontrollierter Cholesterinabsorption und Speicherung von Sterolen vor allem pflanzlicher Herkunft (daher das Synonym Phyto sterolämie).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ABCG5	rs199689137	GG
ABCG8	rs137852987	GG
ABCG8	rs137852988	GG
ABCG8	rs137852991	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2882

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Schwerhörigkeit mit Labyrinthaplasie - Mikrotie - Mikrodontie

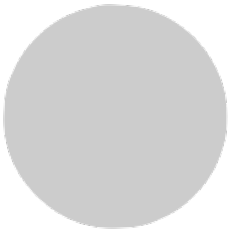
Schwerhörigkeit mit Labyrinth-Aplasie, Mikrotie und Mikrodontie (LAMM) ist ein erbliches Schwerhörigkeits-Syndrom.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FGF3	rs281860303	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90024

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kleinwuchs durch GHSR-Mangel

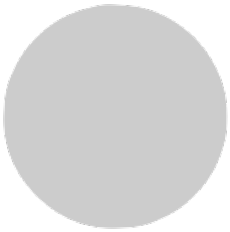
Kleinwuchs durch GHSR-Mangel ist eine seltene, genetisch bedingte, endokrine Wachstumsstörung, die aus einem Mangel des Wachstumshormon-Sekretagogen-Rezeptors (GHSR) resultiert und durch eine postnatale Wachstumsverzögerung gekennzeichnet ist, die zu Kleinwuchs (weniger als -2 SD) führt. Die Hypophyse ist typischerweise ohne morphologische Veränderungen, obwohl über Hypophysenvorderlappen-Hypoplasie berichtet wurde.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
GHSR	rs121917883	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314811

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Mikrozephale kortikale Fehlbildungen mit Kleinwuchs durch RTTN-Defizienz

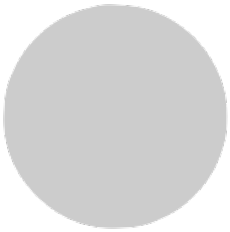
Eine seltene, genetisch bedingte neurologische Entwicklungsstörung mit ursprünglicher Mikrozephalie, die durch primäre Mikrozephalie, mittelschwere bis schwere geistige Behinderung und globale Entwicklungsverzögerung gekennzeichnet ist. Variable Fehlbildungen des Gehirns sind häufig und reichen von vereinfachter Gyration bis hin zu kortikalen Fehlbildungen wie Pachygyrie, Polymikrogyrie, verminderter Sulkation und Mittelliniendefekten. Kraniofaziale Dysmorphien (z. B. schräge Stirn, hoher und breiter Nasenrücken) hängen mit der primären Mikrozephalie zusammen. Kleinwuchs wird häufig beobachtet und kann schwerwiegend sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RTTN	rs864321621	TT
RTTN	rs864321620	TT
RTTN	rs775277800	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=468631

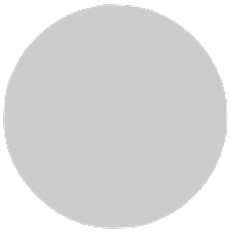
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre

Die Katecholaminerge polymorphe Kammertachykardie (CPVT) ist eine schwere, genetisch bedingte arrhythmogene Störung mit adrenerg induzierter Kammertachykardie (VT), die als Synkope oder plötzlicher Herztod in Erscheinung tritt.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3286

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CASQ2	rs139228801	GG
CASQ2	rs786205791	CC
RYR2	rs121918597	CC
RYR2	rs121918600	CC
RYR2	rs121918603	CC
RYR2	rs121918605	AA
RYR2	rs397516508	GG
RYR2	rs397516539	GG
RYR2	rs730880187	CC
RYR2	rs730880196	AA
RYR2	rs794728708	GG
RYR2	rs794728721	GG
RYR2	rs794728740	GG
RYR2	rs794728746	GG
RYR2	rs794728753	GG
RYR2	rs794728754	CC
RYR2	rs794728756	GG
RYR2	rs794728777	GG
RYR2	rs794728779	AA
RYR2	rs794728782	CC
RYR2	rs794728785	CC
RYR2	rs771994461	CC
RYR2	rs794728786	GG
RYR2	rs794728787	AA
RYR2	rs794728802	AA
RYR2	rs794728804	GG
RYR2	rs794728810	TT
RYR2	rs794728811	GG
RYR2	rs794728832	AA
RYR2	rs886037908	CC
RYR2	rs886037907	CC

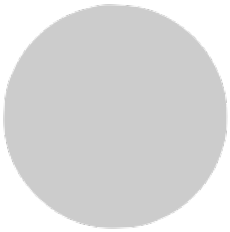
Erbliche Krankheiten (Genetik)

Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie

Eine vererbte Störung der Angiogenese, gekennzeichnet durch mukokutane Teleangiektasien und viszerale arteriovenöse Fehlbildungen.

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=774

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ACVRL1	rs121909284	GG
ACVRL1	rs28936399	TT
ACVRL1	rs28936401	CC
ACVRL1	rs121909287	CC
ACVRL1	rs121909288	CC
ACVRL1	rs28936688	GG
ACVRL1	rs267606632	GG
ACVRL1	rs863223409	GG
ACVRL1	rs863223414	GG
ACVRL1	rs863223410	GG
ACVRL1	rs758683062	CC
ACVRL1	rs863223412	GG
ACVRL1	rs863223413	GG
ACVRL1	rs863223406	GG
ACVRL1	rs863223407	GG
ACVRL1	rs863223408	GG

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Tyrosinämie Typ 1

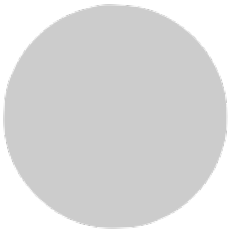
Tyrosinämie Typ 1 (HTI) ist eine angeborene Störung des Tyrosinkatabolismus, die durch eine fehlerhafte Aktivität der Fumarylacetoacetathydrolase (FAH) verursacht wird und durch fortschreitende Lebererkrankung, renale tubuläre Dysfunktion, Porphyrie-ähnliche Krisen und eine dramatische Verbesserung der Prognose nach der Behandlung mit Nitisinon gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FAH	rs121965076	GG
FAH	rs80338900	GG
FAH	rs80338901	GG
FAH	rs121965075	GG
FAH	rs80338899	GG
FAH	rs80338895	GG
FAH	rs80338894	GG
FAH	rs80338898	CC
FAH	rs370686447	GG
FAH	rs149052294	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=882

Erbliche Krankheiten (Genetik)

46,XY-Störung der Geschlechtsentwicklung aufgrund eines 17-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-3-Mangels

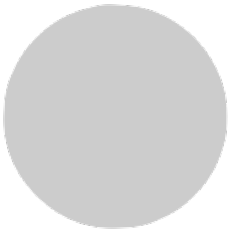
Ein Mangel an 17-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Isozym 3 (17betaHSD III) ist eine seltene Erkrankung, die zu männlichem Pseudohermaphroditismus (MPH) führt, einem Zustand, der durch eine unvollständige Differenzierung der männlichen Genitalien bei 46X,Y-Männern gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
HSD17B3	rs119481077	GG
HSD17B3	rs119481079	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=752

Erbliche Krankheiten (Genetik)

TELO2-assoziierte Intelligenzminderung mit neurologischer Entwicklungsstörung

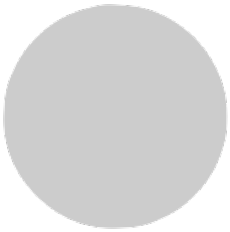
Eine seltene genetische multiple angeborene Anomalie/dysmorphes Syndrom, das durch globale Entwicklungsverzögerung und geistige Behinderung, infantile Hypotonie, Mikrozephalie, Bewegungsstörung und Gleichgewichtsstörungen gekennzeichnet ist. Variablere Manifestationen sind unter anderem Hörverlust, kortikale Sehbehinderung, Anomalien der Finger und/oder Zehen, angeborene Herzanomalien, Kyphoskoliose, dysmorphe Gesichtszüge, abnormales Schlafmuster und Krampfanfälle.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
TELO2	rs754162070	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488642

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Epidermolysis bullosa, akantholytische letale

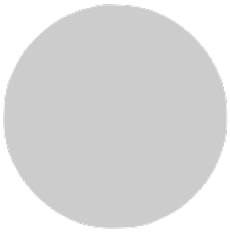
Die letale akantholytische Epidermolysis bullosa, ein suprabasaler Subtyp der Epidermolysis bullosa simplex (EBS;), ist gekennzeichnet durch nässende Erosionen und in der Regel fehlende Blasenbildung.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DSP	rs121912996	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=158687

Erbliche Krankheiten (Genetik)

ITPA-assoziierte letale infantile neurologische Störung mit Katarakt und kardialer Beteiligung

Eine seltene, genetische, neurometabolische Erkrankung, die durch früh einsetzende Enzephalopathie mit fortschreitender Mikrozephalie, schwerer globaler Entwicklungsverzögerung, Krampfanfällen, Hypotonie, Ernährungsschwierigkeiten, unterschiedlichen Herzanomalien und Katarakten gekennzeichnet ist. Die MRT des Gehirns zeigt ein deutliches Muster mit hohem T2-Signal und eingeschränkter Diffusion im hinteren Teil der inneren Kapsel in Kombination mit verzögerter Myelinisierung und fortschreitender Hirnatrophie. Die Krankheit verläuft typischerweise tödlich.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ITPA	rs200086262	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457375

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Familiäre progressive kardiale Reizleitungsstörungen

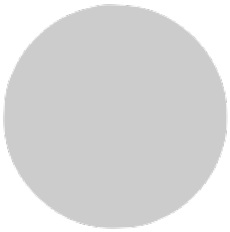
Die Familiäre progressive kardiale Reizleitungsstörung (PCCD) ist eine erbliche Reizleitungsstörung des Herzens, die bis zum vollständigen atrioventrikulären (AV) Block fortschreiten kann. Die Krankheit bleibt entweder symptomfrei oder wird mit Dyspnoe, Schwindelgefühl, Synkope, Leibschmerzen, Herzinsuffizienz oder plötzlichem Tod manifest.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
DSP	rs1135401735	AA
SCN5A	rs397514447	AA
SCN5A	rs137854607	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=871

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Noonan-Syndrom-ähnliche Störung mit juveniler myelomonozytärer Leukämie

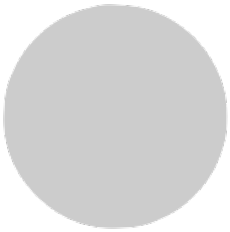
Ein seltenes, genetisch bedingtes polymalformatives Syndrom, das durch einen Noonan-ähnlichen Phänotyp gekennzeichnet ist und mit einem erhöhten Risiko für die Entwicklung einer juvenilen myelomonozytären Leukämie (JMML) verbunden ist. Der Noonan-ähnliche (NS) Phänotyp umfasst dysmorphe Gesichtszüge (z. B. hohe Stirn, Hypertelorismus, abfallende Lidspalten, Ptosis, tief angesetzte Ohren, hervorstehendes Philtrum und kurzer Hals mit oder ohne Pterygium colli), Entwicklungsverzögerung, Hypotonie und kleinen Kopfumfang . Es kann mit angeborenen Herzfehlern oder Kardiomyopathie, ektodermalen Anomalien und Kleinwuchs verbunden sein. Der NS-Phänotyp ist bei einem großen Teil der Probanden subtil oder gar nicht erkennbar, kann aber gelegentlich schwerwiegend sein. Leukämie kann die einzige klinische Manifestation des Syndroms sein.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CBL	rs267606706	TT
CBL	rs397507489	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363972

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Nijmegen-Breakage-Syndrom-ähnliche Krankheit

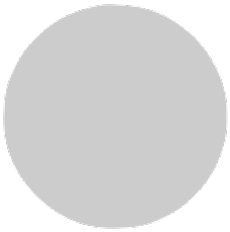
Ein seltenes, genetisch bedingtes Syndrom mit multiplen kongenitalen Anomalien/Dysmorphien, das durch Wachstumsretardierung, Kleinwuchs, Entwicklungsverzögerung, Intelligenzminderung und kraniofazialen Dysmorphien (schwere Mikrozephalie, schräge Stirn, hervortretende Augen, breiter Nasenrücken, hypoplastische Nasenscheidewand, Epikanthusfalten) gekennzeichnet ist. Das Syndrom geht einher mit spontaner chromosomaler Instabilität, zellulärer Überempfindlichkeit gegenüber ionisierender Strahlung und strahlungsresistenter DNA-Synthese, jedoch ohne schwere Infektionen, Immunschwäche oder Krebsprädisposition. Zu den weiteren berichteten Merkmalen gehören leichte Spastik, leichte und nicht-progressive Ataxie, Hyperopie, multiple pigmentierte Nävi, weit auseinander liegende Brustwarzen und Klinodaktylie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
RAD50	rs587780150	CC
RAD50	rs377260382	GG
RAD50	rs587781742	GG
RAD50	rs587781904	CC
RAD50	rs587782078	GG
RAD50	rs587782090	GG
RAD50	rs149201802	CC
TH2LCRR	rs750586158	CC
TH2LCRR	rs745797941	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=240760

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Carney-Trias (Triade)

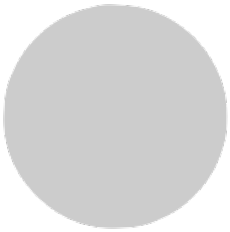
Eine seltene, nicht erbliche Erkrankung, die durch gastrointestinale Stromatumoren (GIST, intramurale mesenchymale Tumoren des Gastrointestinaltrakts mit Ursprung in Neuronen oder Neuralleistenzellen), pulmonalen Chondromen und extraadrenalen Paragangliomen gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SDHB	rs786201095	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139411

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Trimethylaminurie, primäre schwere

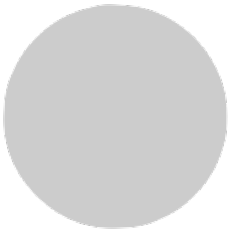
Eine seltene angeborene Stoffwechselstörung, die durch das Vorhandensein großer Mengen Trimethylamin in Urin, Schweiß und Atem gekennzeichnet ist und bei den betroffenen Personen zu einem fischigen Körpergeruch führt. Obwohl es keine weiteren Anzeichen und Symptome gibt, kann die Erkrankung schwerwiegende psychosoziale Folgen haben.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FMO3	rs61753344	GG
FMO3	rs72549326	CC
LOC1053	rs72549334	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=468726

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Thrombasthenie Glanzmann

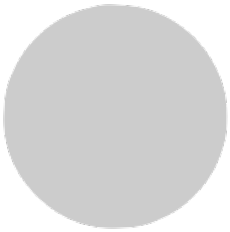
Die Glanzmann-Thrombasthenie (GT) ist ein Blutungssyndrom, das durch spontane Schleimhautblutungen und eine übertriebene Reaktion auf ein Trauma aufgrund einer konstitutionellen Thrombozytopenie gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ITGB3	rs121918446	CC
ITGB3	rs121918452	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=849

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Angeborenen amegakaryozytäre Thrombozytopenie

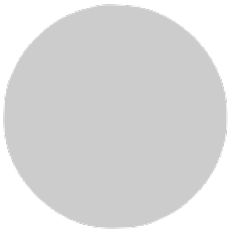
Eine isolierte konstitutionelle Thrombozytopenie, die durch eine isolierte und schwere Abnahme der Anzahl von Thrombozyten und Megakaryozyten während der ersten Lebensjahre gekennzeichnet ist, die sich später im Kindesalter zu einer Knochenmarkinsuffizienz mit Panzytopenie entwickelt.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
MPL	rs121913611	CC
MPL	rs28928907	GG
MPL	rs146249964	TT
MPL	rs148434485	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3319

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Paris-Trousseau-Syndrom

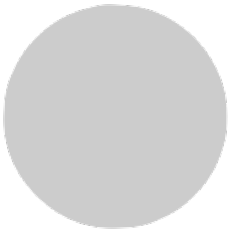
Die Paris-Trousseau-Thrombozytopenie (TCPT) ist ein zusammenhängendes Gensyndrom, das durch leichte Blutungsneigung, variable Thrombozytopenie (THC), dysmorphe Gesichtszüge, abnormale Riesen-Alpha-Granula in Blutplättchen und Dysmegakaryopoese gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
FLI1	rs773148506	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=851

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Schwere hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-C-Mangel

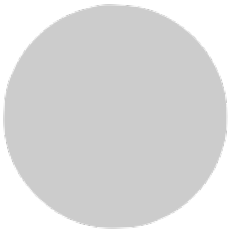
Angeborener Protein-C-Mangel ist eine angeborene Gerinnungsstörung, die durch Symptome einer tiefen Venenthrombose aufgrund einer verminderten Synthese und/oder Aktivität von Protein C gekennzeichnet ist.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
LOC1053	rs121918143	CC
LOC1053	rs121918150	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=745

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Erbliche Thrombophilie aufgrund eines angeborenen Antithrombinmangels

Hereditäre Thrombophilie aufgrund eines angeborenen Antithrombinmangels ist eine seltene genetische hämatologische Erkrankung, die durch eine verringerte Antithrombinaktivität im Plasma gekennzeichnet ist, was zu einer beeinträchtigten Inaktivierung von Thrombin und Faktor Xa führt. Patienten haben ein erhöhtes Risiko für venöse Thromboembolien, meist in den tiefen Venen der Arme, Beine und des Lungensystems und gelegentlich auch in anderen Venengebieten (z. B. Hirnvenen oder Sinus, Mesenterial-, Pfortader-, Leber-, Nieren- und/oder Netzhautvenen).).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
SERPINC1	rs121909551	GG
SERPINC1	rs121909554	GG
SERPINC1	rs28929469	GG
SERPINC1	rs121909567	GG
SERPINC1	rs121909569	AA

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=82

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Desmoidtumor

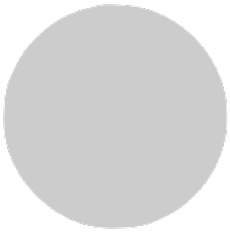
Ein Desmoid-Tumor (DT) ist ein benigner, lokal invasiver Weichteiltumor mit hoher Rezidivrate aber ohne Metastasierungs-Potential.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
APC	rs62619935	CC
APC	rs876660765	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=873

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser

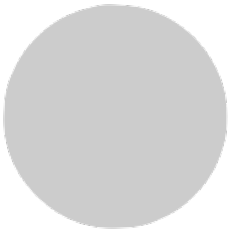
Der testikuläre seminomatöse Keimzelltumor ist ein seltener testikulärer Keimzelltumor , der am häufigsten durch eine schmerzlose Raumforderung im Hodensack auftritt und eine sehr hohe Heilungsrate aufweist, wenn er im Frühstadium erkannt wird.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
KIT	rs121913506	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=842

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Kälte-Urtikaria, familiäre

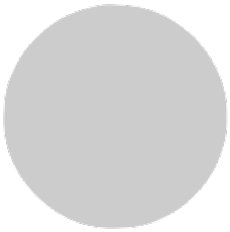
Familiäre Kälteurtikaria (FCAS) ist die mildeste Form des Cryopyrin-assoziierten periodischen Syndroms (CAPS;) und ist durch wiederkehrende Episoden von urtikariaähnlichem Hautausschlag gekennzeichnet, der durch Kälteexposition in Verbindung mit leichtem Fieber, allgemeinem Unwohlsein, Augenrötung und Arthralgie/Myalgie.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
NLRP3	rs121908146	CC
NLRP3	rs121908148	AA
NLRP3	rs28937896	TT
NLRP3	rs151344629	CC
NLRP3	rs180177445	AA
NLRP3	rs180177452	AA
NLRP3	rs180177484	GG
NLRP3	rs180177431	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=47045

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Vaskulitis durch ADA2-Mangel

Vaskulitis aufgrund eines ADA2-Mangels ist eine seltene genetische, systemische und rheumatologische Erkrankung, die auf Adenosin-Desaminase-2-inaktivierende Mutationen zurückzuführen ist und variable Merkmale von Autoinflammation, Vaskulitis und einem leichten Immundefekt kombiniert. Das variable klinische Erscheinungsbild umfasst chronische oder wiederkehrende systemische Entzündungen mit Fieber, Livedo reticularis oder Racemosa, früh einsetzende ischämische oder hämorrhagische Schlaganfälle, periphere Neuropathie, Bauchschmerzen, Hepatosplenomegalie, portale Hypertonie, kutane Polyarteriitis nodosa, variable Zytopenie und Immunglobulinmangel.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
ADA2	rs200930463	CC
ADA2	rs139750129	TT

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404553

Erbliche Krankheiten (Genetik)

STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit

Die STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit (SAVI) ist eine seltene, genetisch bedingte autoinflammatorische Erkrankung, die aufgrund einer konstitutiven STING-Aktivierung (STimulator of INterferon Genes zu den Typ-1-Interferonopathien gezählt wird. Die Krankheit ist gekennzeichnet durch eine neonatale oder im Säuglingsalter einsetzende systemische Entzündung und eine Vaskulopathie der kleinen Gefäße, die zu schweren Haut-, Lungen- und Gelenkläsionen führt. Die Patienten präsentieren sich mit intermittierendem niedrigem Fieber, rezidivierendem Husten und Gedeihstörung in Verbindung mit fortschreitender interstitieller Lungenerkrankung, Polyarthritis und violetten schuppenden Läsionen an Fingern, Zehen, Nase, Wangen und Ohren (die sich durch Kälteeinwirkung verschlimmern), die oft zu chronischen Akrenulzerationen, Nekrosen und Autoamputation fortschreiten.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
STING1	rs587777610	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?

Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=425120

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Xanthinurie, hereditäre

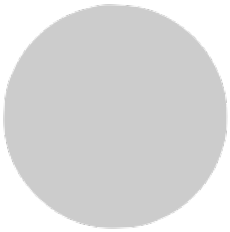
Die Hereditäre Xanthinurie, eine Störung des Purin-Stoffwechsels durch erblichen Mangel des Enzyms Xanthin-Dehydrogenase/-Oxidase ist gekennzeichnet durch sehr niedrige (oder nicht nachweisbare) Konzentrationen von Harnsäure im Blut und Urin und sehr hohe Urinkonzentrationen von Xanthin, die zu Urolithiasis führen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
XDH	rs119460972	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3467

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Xanthomatose, zerebrotendinöse

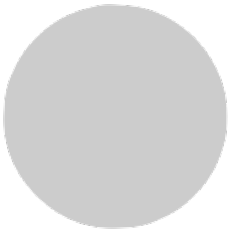
Die Zerebro-tendinöse Xanthomatose (CTX) ist eine Anomalie der Gallensäuren-Synthese und gekennzeichnet durch neonatale Cholestase, im Kindesalter beginnende Katarakt, bei Adoleszenten oder jungen Erwachsenen auftretende tendinöse Xanthome und Xanthome des Hirns mit im Erwachsenenalter einsetzenden neurologischen Funktionsstörungen.

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
CYP27A1	rs397515353	GG
CYP27A1	rs121908097	GG
CYP27A1	rs121908098	CC
CYP27A1	rs121908099	GG
CYP27A1	rs397515355	GG
CYP27A1	rs121908102	CC
CYP27A1	rs72551314	CC
CYP27A1	rs533885672	CC
CYP27A1	rs188850202	CC

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=909

Erbliche Krankheiten (Genetik)

Xeroderma pigmentosum

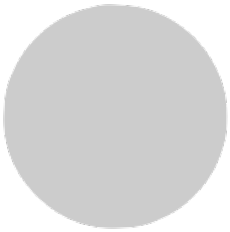
Das Xeroderma pigmentosum (XP) ist eine seltene Genodermatose mit extrem erhöhtem Risiko für das Auftreten Ultraviolett (UV)- induzierter Veränderungen der Haut und der Augen und multipler Karzinome der Haut. Das XP wird in 8 Komplementationsgruppen mit unterschiedlichen beteiligten Genen unterteilt: XPA bis XPG und XP-Varianten (XPV).

Ihre genetischen Daten

Gen	SNP	Genotyp
XPA	rs104894132	GG

Multivariate Analyse

Was sagt Ihnen Ihre Genetik?



Wir haben keine pathogenen Mutationen entdeckt, aber da wir nur einen Teil des Gens analysieren, könnten Sie eine pathogene Mutation in nicht analysierten genetischen Regionen haben.

Weitere Informationen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=910



24Genetics Europe HQ
Paseo de la Castellana, 95
Planta 28
Madrid 28046
Spain
+34 910 059 099

24Genetics USA HQ
100 Cambridge St.
14th Floor
Boston MA 02114
Massachusetts - US
+1 (617) 861-2586

UK Cambridge
+44 1223 931143

24Genetics México
Torre Magenta
Paseo de la Reforma, 284
Planta 17
Colonia Juárez
Ciudad de México 06600
México
+52 (55) 9171 2060

24Genetics.com