



## Molekulargenetik

Erbkrankheit, Genotyp-Variante	Gen, Genort, Chromosom
Tachykardie, katecholaminerg polymorph ventrikulär (CPVT)	RYR2, CASQ2,
Tangier Erkrankung	ABCA1
Taubheit, Aminoglykosid-induziert	MTRNR1
Thalassämie- $\beta$	HBB
Thalassämie- $\alpha$	HBA1/HBA2
Thanatophore Dysplasie	FGFR3
Thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion, familiär (TAAD)	FBN1, TGFB1, TGFB2, TGFBR2, ACTA2, MYH11
Thrombose-Risiko	Faktor-V-Leiden, Faktor-V-Cambridge, Faktor-V-HR2, Faktor II, MTHFR, PAI, PROS1, PROC, SERPINC1
Thrombozythämie, Essentiell	JAK2 (V617F); MPL (W515 L/K/A)
Tremor/Ataxie-Syndrom, Fragiles X-assoziiert (FXTAS)	FMR1
TSH-Rezeptor-Defizienz	TSHR
Tuberöse Sklerose	TSC1, TSC2
Tumornekrosefaktor-Rezeptor-1-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS)	TNFRSF1A