



**Humangenetik**

Dr. med. Imma Rost  
Dr. med. Sandra Wilson

**Laboratoriumsmedizin**

Dr. med. Leon Holzscheiter  
Dr. med. Hanns-Georg Klein

**Transfusionsmedizin**

Dr. med. Kaimo Hirv  
Dr. med. Leon Holzscheiter

**Pathologie**

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak  
PD Dr. med. Marcus Kremer

**Mikrobiologie / Virologie**

Dr. med. Hartmut Campe  
Dr. med. Leon Holzscheiter

**Entwicklungsstörungen und Komorbiditäten**

Name, Vorname (Pat.): \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ Geschlecht:  m  w

Straße: \_\_\_\_\_

PLZ, Wohnort: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

**Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht**

\_\_\_\_\_

**Vordiagnostik**

- Chromosomenanalyse
- Array-CGH
- Fragiles X

**Stufendiagnostik (Molekulargenetik)**

- Stufe I - Basisdiagnostik
- Stufe II - erweiterte Diagnostik
- Stufe III - MIDAS-Studie

**Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)**

**Hinweis:** Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

**Kostenträger (bitte unbedingt angeben)**

- GKV** (gesetzlich versichert)  
**Humangenetik:** vollständig ausgefüllter Laborschein 10 (Angabe von Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchungen) und unterschriebene Einwilligung erforderlich!
- PKV\*** (privat versichert)  ambulant  stationär
- Selbstzahler\***  Rechnung an Patient  Rechnung an Einsender
- \* bitte schicken Sie mir eine Kosteninformation nach GOÄ zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme mit meinem Kostenträger

**Verantwortliche Ärztliche Person (GenDG)**

\_\_\_\_\_

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

**Weitere Befundempfänger (nur mit schriftlicher Einwilligung, siehe Rückseite)**

**Stufe I (Basisdiagnostik)**  
mit Überweisungsschein Muster 10

**Gen-Auswahl bis 25kb (siehe beigefügte Genliste)**

**Subpanels (klinisch abgrenzbar)**

- Autismus (8 Gene)  
*(UBE3A, PTEN, CDKL5, FOXP1, ZEB2, TCF4, MECP2, CACNA1C)*
- Mikrozephalien, primär autosomal-rezessiv (5 Gene)  
*(ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, MCPH1, SASS6)*
- Makrozephalien (7 Gene)  
*(EZH2, GCDH, NFIX, NSD1, PTCH1, PTEN, SHANK3)*
- Rett-Syndrom und ähnliche Erkr. (10 Gene)  
*(ARX, CDKL5, FOXP1, MECP2, MEF2C, SCN2A, STXBP1, TCF4, UBE3A, ZEB2)*
- CDG-Syndrome (12 Gene)  
*(ALG12, ALG3, ALG6, ALG8, DPM1, MOGS, MPDU1, MPI, PMM2, SLC35C1, SRD5A3, TUSC3)*
- Cornelia-de-Lange-Syndrom (5 Gene)  
*(HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3)*
- Großwuchs-Syndrome (8 Gene)  
*(CDKN1C, DIS3L2, DNMT3A, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, OFD1)*

**Stufe II (erweiterte Diagnostik)**  
Genehmigung gem. EBM-GOP 11514

**Multi-Gen-Panel (>300 Gene)**

**Subpanels (klinisch abgrenzbar)**

- Autismus (weitere 51 Gene)
- Mikrozephalien, primär autosomal-rezessiv (weitere 10 Gene)
- Makrozephalien (weitere 63 Gene)
- Rett-Syndrom und ähnliche Erkrankungen (weitere 7 Gene)
- CDG-Syndrome (weitere 30 Gene)

**für Antrag auf Genehmigung Epikrise beilegen!**

**Stufe III (MIDAS-Teilnahme)**  
Multiple Integration of Data Annotation Study

Multi-Gen-Panel (>300 Gene)

Clinical Exom - CES (nur als Trio-Analyse)

Whole Exom - WES (nur als Trio-Analyse)

**- nur nach Rücksprache**  
**- nur nach abgeschlossener Routinediagnostik**  
**- Angabe phänotypischer Merkmale erforderlich**  
**- Trio-Analyse bei CES und WES siehe Rückseite**

**Entwicklungsstörung**

- Milde Entwicklungsstörung (IQ<70)
- Moderate Entwicklungsstörung (IQ<50)
- Schwere Entwicklungsstörung (IQ<35)
- Schwerste Entwicklungsstörung (IQ<20)

**Verhaltensauffälligkeiten**

- Autistische Verhaltensweisen
- Aggressive Verhaltensweisen
- Autoaggressive Verhaltensweisen
- Schlafstörungen

**Strukturelle Hirnfehlbildungen**

- Hydrozephalus
- Agenesie des Corpus callosum
- Hypoplasie des Corpus callosum
- Pontozebelläre Hypoplasie

- Fokale kortikale Dysplasie
- Myelinisierungs-Störung
- Lissenzephalie
- Periventrikuläre Veränderungen der weißen Substanz

**Epilepsie**

- EEG-Auffälligkeiten
- Fokale Epilepsie
- Generalisierte Epilepsie
- Epileptische Enzephalopathie
- Fieberkrämpfe

**Neurologische Auffälligkeiten**

- Muskuläre Hypotonie
- Muskuläre Hypertonie
- Ataxie

**Dysmorphiezeichen**

- Hypertelorismus
- Hypotelorismus
- Abfallende Lidachsen
- Ansteigende Lidachsen

- Epikanthus
- Hohe Stirn
- Prominente Stirn
- Ohrmuscheldysplasie

**Wachstumsstörungen**

- Mikrozephalie (<3. Perzentile)
- Makrozephalie (>97. Perzentile)
- Großwuchs (>97. Perzentile)
- Kleinwuchs (<3. Perzentile)

**Angeborene Herzfehler**

- ASD
- VSD
- Fallot Tetralogie
- Transposition der großen Gefäße
- Pulmonalstenose

**Hörstörung**

- Sensorineurale Schwerhörigkeit
- Schalleitungs-Schwerhörigkeit

**Auffälligkeiten der Extremitäten**

- Brachydaktylie
- Polydaktylie

Sonstige Auffälligkeiten: \_\_\_\_\_

**Vererbung - Hinweise auf...**  autosomal-dominante  autosomal-rezessive  X-chromosomale  mitochondriale





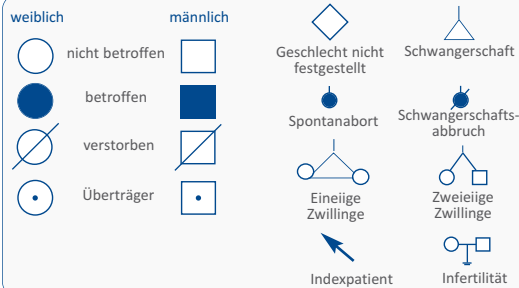
**Genetische Beratung**

Dr. med. Imma Rost (Ltg.)  
Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen

Dr. med. Sandra Wilson  
Dr. med. Dagmar Wahl

**Molekulargenetik**

Dr. rer. nat. Christoph Marschall  
Dr. rer. nat. Karin Mayer



**Klinische Angaben / Stammbaum** (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

**Patienteninformation und Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

**Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GFH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, nachstehende Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

**Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich**

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht**

\_\_\_\_\_ einverstanden bin,

- im Zusammenhang mit der o.g. Indikation - falls erforderlich - mit der parallelen Untersuchung mehrerer Gene mittels "Next Generation Sequencing" einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, vorne benannte Ärzte geschickt werden.

**Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass**

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden.

Ort, Datum



Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter (bei Trioanalysen **beide** Eltern)



Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

**Zusatzbefunde bei Gen-Panel-/Exom- und Genom-Analysen**

Ich wurde darüber informiert, dass die parallele Untersuchung vieler Gene in seltenen Fällen gesundheitsrelevante Befunde hervorbringen kann, die mit der ursprünglichen Fragestellung nicht in Zusammenhang stehen (sog. Zusatzbefunde). **Hinweis zu Trio-Analysen** (große Panels/Exom/Genom): die Analyseergebnisse nicht betroffener Familienmitglieder (z.B. Eltern) werden *nicht* diagnostisch ausgewertet, sondern nur als Abgleich mit den beim Indexpatienten gefundenen genetischen Varianten benötigt.

Ich möchte über Zusatzbefunde mit therapeutischer oder prophylaktischer Konsequenz  informiert  **nicht** informiert werden.

**Für gesetzlich Versicherte: Genehmigung gem. EBM-GOP 11449 oder 11514**

Genehmigungspflicht für Zuschlag oder erweiterte Diagnostik >25 kb

Führen weder Basis- noch Stufendiagnostik zur Klärung der Verdachtsdiagnose, besteht die Möglichkeit bei den indikationsbezogenen Erkrankungen (Kapitel 11.4.2) einen **genehmigungspflichtigen Zuschlag** (GOP 11449) bzw. bei den seltenen oder syndromalen Erkrankungen (Kapitel 11.4.3) **eine genehmigungspflichtige Mutationssuche** von mehr als 25 kb (GOP 11514) bei Ihrer Krankenkasse zu beantragen. Hierzu ist eine gutachtliche Stellungnahme und die Übermittlung von medizinischen Daten an Ihren Versicherer erforderlich. Mit Ihrer nachstehenden Unterschrift entbinden Sie uns von der Schweigepflicht und erteilen uns die Vollmacht, eine Genehmigung bei Ihrer Krankenversicherung zu beantragen. Darüber hinaus erteilen Sie auch die Einwilligung gem GenDG (s. oben), die erweiterte Diagnostik durchzuführen.

Ort, Datum



Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter

**Patienteninformation MIDAS-Projekt**

**Informationen zu MIDAS**

Die "**Multiple-Integration-of-Data-Annotation-Study**" (MIDAS) dient der Charakterisierung und Evaluation von Genotyp-Phänotyp-Korrelationen bei seltenen Erkrankungen. Die ethischen Grundsätze der Deklaration von Helsinki des Weltärztebundes für die medizinische Forschung am Menschen werden berücksichtigt, ein positives Votum der Bayerischen Landesärztekammer liegt vor. **Die Teilnahme ist freiwillig und erfordert Ihr Einverständnis.** Voraussetzungen: a) abgeschlossene Routinediagnostik, b) Rücksprache mit der Projektleitung oder Ärztlichen Leitung, c) klinische Information (s. HPO-Checkliste Vorderseite und Stammbaum siehe oben).

**Einwilligung zur Teilnahme an MIDAS**

Die Teilnahme an einer Studie erfordert ein detailliertes, umfassendes und objektives Informationsgespräch durch die verantwortliche Ärztliche Person sowie Ihre schriftliche Einwilligung. Grundsätzlich gilt: werden Analyseergebnisse einer Studie auch zum Zwecke der Diagnostik von genetischen Eigenschaften eingesetzt, fordert das GenDG neben der Einwilligung zur Teilnahme an der Studie zusätzlich eine Aufklärung über das Wesen und die Aussagekraft der genetischen Untersuchung (s.o.). Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich über Zweck und Ziele von MIDAS eingehend informiert wurde und mit der Teilnahme an der Studie einverstanden bin.

Ort, Datum



Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter (bei Trioanalysen **beide** Eltern)



Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person





Erkrankung	Gen	Vererbung	Gengröße (bp)	
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 29	AARS	AR	2904	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 63	ACSL4	XLD / XLR	2133	<input type="checkbox"/>
Baraitser-Winter Syndrom 1	ACTB	AD	1125	<input type="checkbox"/>
Baraitser-Winter Syndrom 2	ACTG1	AD	1125	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 36	ADAT3	AR	1101	<input type="checkbox"/>
Helsmoortel-van der Aa-Syndrom	ADNP	AD	3306	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 88	AGTR2	XLR	1089	<input type="checkbox"/>
Xia-Gibbs-Syndrom	AHDC1	AD	4809	<input type="checkbox"/>
Cowchock-Syndrom	AIFM1	XLR	1839	<input type="checkbox"/>
Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom 2	AKT3	AD	1437	<input type="checkbox"/>
Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel	ALDH5A1	AR	1644	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1k	ALG1	AR	1392	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1p	ALG11	AR	1476	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1g	ALG12	AR	1464	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1s / EIEE 36	ALG13	XLR	3411	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1i	ALG2	AR	1248	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1d	ALG3	AR	1314	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1c	ALG6	AR	1521	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1h	ALG8	AR	1578	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1l	ALG9	AR	1854	<input type="checkbox"/>
Osteopathia Striata mit kranialer Sklerose	AMER1	XLD	3405	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal-syndromal 5 (Pettigrew-Syndrom)	AP1S2	XLR	480	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 46	ARHGEF6	XLR	2328	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 8	ARHGEF9	XLR	1548	<input type="checkbox"/>
Coffin-Siris-Syndrom 2	ARID1A	AD	6855	<input type="checkbox"/>
Coffin-Siris-Syndrom 1	ARID1B	AR	6747	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 1	ARX	XLR	1686	<input type="checkbox"/>
Canavan-Krankheit	ASPA	AR	939	<input type="checkbox"/>
MCPH5	ASPM	AR	10431	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal mit Epilepsie (syndromal, Hedera Typ)	ATP6AP2	XLR	1050	<input type="checkbox"/>
Menkes-Syndrom	ATP7A	XLR	4500	<input type="checkbox"/>
Alpha-Thalassämie-X-chromosomale Intelligenzminderung-Syndrom	ATRX	XLR	7476	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 26	AUTS2	AD	3777	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2d	B4GALT1	AR	1194	<input type="checkbox"/>
Mikrophthalmie Typ Lenz	BCOR	XLD	5265	<input type="checkbox"/>
Rett-Syndrom ähnlich	BDNF	AD	987	<input type="checkbox"/>
Kardio-fazio-kutanes Syndrom 1 / Noonan-Syndrom 7	BRAF	AD	2298	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 93	BRWD3	XLR	5406	<input type="checkbox"/>
Temtamy Syndrom	C12orf57	AR	378	<input type="checkbox"/>
Zerebelläre Ataxie und mentale Retardierung	CA8	AR	870	<input type="checkbox"/>
Timothy Syndrom	CACNA1C	AD	6663	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 10	CACNG2	AD	969	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1z	CAD	AR	6675	<input type="checkbox"/>
MCPH4	CASC5	AR	7026	<input type="checkbox"/>



Intelligenzminderung, XL, mit Mikrozephalie, Hirnstamm- und Kleinhirn-Hypoplasie	CASK	XLD	2763	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom-ähnlich mit und ohne juvenile myelomonozytische Leukämie	CBL	AD	2718	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 3	CC2D1A	AR	2853	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2o	CCDC115	AR	540	<input type="checkbox"/>
Ritscher-Schinzel-Syndrom 2	CCDC22	XLR	1881	<input type="checkbox"/>
Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom 3	CCND2	AD	867	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 3	CDH15	AD	2442	<input type="checkbox"/>
MCPH3	CDK5RAP2	AR	5679	<input type="checkbox"/>
MCPH12	CDK6	AR	978	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 2 / Rett-Syndrom, atypisch	CDKL5	XLD	3090	<input type="checkbox"/>
Beckwith-Wiedemann Syndrom	CDKN1C	AD	948	<input type="checkbox"/>
MCPH13	CENPE	AR	8103	<input type="checkbox"/>
MCPH6 / Seckel-Syndrom (SKCL) 4	CENPJ	AR	4014	<input type="checkbox"/>
MCPH8	CEP135	AR	3420	<input type="checkbox"/>
MCPH9 / Seckel-Syndrom (SKCL) 5	CEP152	AR	5130	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 40	CHAMP1	AD	2436	<input type="checkbox"/>
CHARGE-Syndrom	CHD7	AD	8991	<input type="checkbox"/>
Autismus, Suszeptibilität, 18	CHD8	AD	7743	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 49/15	CLCN4	XLR	2280	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal 32	CLIC2	XLR	741	<input type="checkbox"/>
Pitt-Hopkins ähnliches Syndrom 1	CNTNAP2	AR	3993	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2g	COG1	AR	2940	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2j	COG4	AR	2367	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2i	COG5	AR	2580	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2l	COG6	AR	1971	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2e	COG7	AR	2310	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2h	COG8	AR	1836	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 34	COL4A3BP	AD	2256	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 34	CRADD	AR	597	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 2	CRBN	AR	1326	<input type="checkbox"/>
Rubinstein-Taybi Syndrom 1	CREBBP	AD	7326	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 21	CTCF	AD	2181	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 19	CTNBN1	AD	2343	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal 15 (Cabezas Typ)	CUL4B	XLR	2739	<input type="checkbox"/>
Lissenzephalie, X-chromosomal	DCX	XLD	1323	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1r	DDOST	AR	1368	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 102	DDX3X	XLD / XLR	1986	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 24	DEAF1	AD	1695	<input type="checkbox"/>
Desmosterolose	DHCR24	AR	1548	<input type="checkbox"/>
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	DHCR7	AR	1425	<input type="checkbox"/>
Perlman-Syndrom	DIS3L2	AR	2655	<input type="checkbox"/>
Dyskeratosis congenita, X-chromosomal	DKC1	XLR	1542	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 90	DLG3	XLR	2451	<input type="checkbox"/>
Duchenne Muskeldystrophie	DMD	XLR	11055	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 31	DNM1	AD	2591	<input type="checkbox"/>



Tatton-Brown-Rahman-Syndrom	<i>DNMT3A</i>	AD	2736	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 23	<i>DOCK7</i>	AR	6387	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 2	<i>DOCK8</i>	AD	6297	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1m	<i>DOLK</i>	AR	1614	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1j	<i>DPAGT1</i>	AR	1224	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1e	<i>DPM1</i>	AR	780	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1u	<i>DPM2</i>	AR	252	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1o	<i>DPM3</i>	AR	366	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 33	<i>DPP6</i>	AD	2595	<input type="checkbox"/>
Robinow Syndrom, autosomal dominant 2	<i>DVL1</i>	AD	2010	<input type="checkbox"/>
Robinow Syndrom, autosomal dominant 3	<i>DVL3</i>	AD	2148	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 13	<i>DYNC1H1</i>	AD	13938	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 7	<i>DYRK1A</i>	AD	2289	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 38 / EIEE 33	<i>EEF1A2</i>	AD	1389	<input type="checkbox"/>
Kleefstra-Syndrom	<i>EHMT1</i>	AD	3894	<input type="checkbox"/>
Leukoenzephalopathie mit Verlust der weißen Hirnsubstanz	<i>EIF2B5</i>	AR	2163	<input type="checkbox"/>
Rubinstein-Taybi Syndrom 2	<i>EP300</i>	AD	7242	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 11	<i>EPB41L1</i>	AD	2643	<input type="checkbox"/>
Weaver-Syndrom	<i>EZH2</i>	AD	2253	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal-syndromal 16 (Aarskog-Scott-Syndrom)	<i>FGD1</i>	XLR	2883	<input type="checkbox"/>
Heterotopie, periventriculär nodulär	<i>FLNA</i>	XLD	7941	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 47	<i>FMN2</i>	AR	5166	<input type="checkbox"/>
Rett-Syndrom, kongenitale Variante	<i>FOXP1</i>	AD	1467	<input type="checkbox"/>
Intelligenzminderung, ausgeprägte Sprachverzögerung, milde Dysmorphie-Syndrom	<i>FOXP1</i>	AD	2079	<input type="checkbox"/>
Sprech- und Sprachstörungen Typ 1	<i>FOXP2</i>	AD	2220	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 9	<i>FTSJ1</i>	XLR	987	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 19	<i>GABRA1</i>	AD	1368	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 18	<i>GATAD2B</i>	AD	1779	<input type="checkbox"/>
Glutarazidurie Typ 1	<i>GCDH</i>	AR	1314	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 41	<i>GDI1</i>	XLD / XLR	1341	<input type="checkbox"/>
Alexander-Syndrom	<i>GFAP</i>	AD	1314	<input type="checkbox"/>
Glycerol-Kinase Defizienz	<i>GK</i>	XLR	1677	<input type="checkbox"/>
Greig-Syndrom / Pallister-Hall-Syndrom	<i>GLI3</i>	AD	4740	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 17	<i>GNAO1</i>	AD	1062	<input type="checkbox"/>
Sturge-Weber Syndrom	<i>GNAQ</i>	dominanz heterozygot	1077	<input type="checkbox"/>
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, Typ 1	<i>GPC3</i>	XLR	1809	<input type="checkbox"/>
Chudley-McCullough Syndrom	<i>GPSM2</i>	AR	2052	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 94	<i>GRIA3</i>	XLR	2682	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 6	<i>GRIK2</i>	AR	2724	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 8	<i>GRIN1</i>	AD	2829	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 6 / EIEE 27	<i>GRIN2B</i>	AD	4452	<input type="checkbox"/>
Lineare Hautdefekte mit multiplen kongenitalen Anomalien 1	<i>HCCS</i>	XLD	804	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, XL 3 (Methylmalon-Azidämie und Homocysteinämie, cblX Typ)	<i>HCFC1</i>	XLR	6105	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 24	<i>HCN1</i>	AD	2670	<input type="checkbox"/>
Brachydaktylie-mentale Retardierung-Syndrom	<i>HDAC4</i>	AD	3252	<input type="checkbox"/>



Cornelia de Lange-Syndrom 5	<i>HDAC8</i>	XLD	1131	<input type="checkbox"/>
Megalenzepale Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten 2A und 2B	<i>HEPACAM</i>	AR/AD	1248	<input type="checkbox"/>
Makrozephalie, faciale Dismorphien und Entwicklungsstörungen	<i>HERC1</i>	AR	14583	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 38	<i>HERC2</i>	AR	14502	<input type="checkbox"/>
Lesch-Nyhan-Syndrom	<i>HPRT1</i>	XLR	654	<input type="checkbox"/>
Costello-Syndrom	<i>HRAS</i>	AD	567	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal-syndromal Turner Typ	<i>HUWE1</i>	XLD / XLR	13122	<input type="checkbox"/>
Mukopolysaccharidose Typ 2 (Hunter-Syndrom)	<i>IDS</i>	XLR	1650	<input type="checkbox"/>
Incontinentia pigmenti	<i>IKBKG</i>	XLD	1461	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 21/34	<i>IL1RAPL1</i>	XLR	2088	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 1/78	<i>IQSEC2</i>	XLD / XLR	4464	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 35	<i>ITPA</i>	AR	582	<input type="checkbox"/>
Koolen-De Vries-Syndrom	<i>KANSL1</i>	AD	3315	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 32	<i>KAT6A</i>	AD	6012	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 32	<i>KCNA2</i>	AD	1497	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 26	<i>KCNB1</i>	AD	2574	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 7	<i>KCNQ2</i>	AD	2616	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 14	<i>KCNT1</i>	AD	3705	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal Claes-Jensen Typ	<i>KDM5C</i>	XLR	4680	<input type="checkbox"/>
Kabuki-Syndrom 2	<i>KDM6A</i>	XLD	4359	<input type="checkbox"/>
Ritscher-Schinzel-Syndrom 1	<i>KIAA0196</i>	AR	3477	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 98	<i>KIAA2022</i>	XLR	4548	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 9	<i>KIF1A</i>	AD	5373	<input type="checkbox"/>
Acrocolloales Syndrom	<i>KIF7</i>	AR	4029	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 4	<i>KIRREL3</i>	AD	2334	<input type="checkbox"/>
Wiedemann-Steiner Syndrom	<i>KMT2A</i>	AD	11916	<input type="checkbox"/>
Kabuki-Syndrom 1	<i>KMT2D</i>	AD	16611	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 41	<i>KPTN</i>	AR	1308	<input type="checkbox"/>
Kardio-fazio-kutanes Syndrom 2 / Noonan-Syndrom 3	<i>KRAS</i>	AD	567	<input type="checkbox"/>
Hydrocephalus durch Aquaedukt-Stenose	<i>LICAM</i>	XLR	3771	<input type="checkbox"/>
Danon-Krankheit / Glykogenose durch LAMP-2-Mangel	<i>LAMP2</i>	XLD	1233	<input type="checkbox"/>
Wilson-Turner mentales Retardierungs-Syndrom, X-chromosomal	<i>LAS1L</i>	XLR	2202	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 27	<i>LINS</i>	AR	2271	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom 10	<i>LZTR1</i>	AD	2520	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 15	<i>MAN1B1</i>	AR	2097	<input type="checkbox"/>
Brunner-Syndrom	<i>MAOA</i>	XLR	1581	<input type="checkbox"/>
Kardio-fazio-kutanes Syndrom 3	<i>MAP2K1</i>	AD	1179	<input type="checkbox"/>
Kardio-fazio-kutanes Syndrom 4	<i>MAP2K2</i>	AD	1200	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 1	<i>MBD5</i>	AD	4482	<input type="checkbox"/>
IFAP-Syndrom mit oder ohne BRESHECK-Syndrom	<i>MBTPS2</i>	XLR	1557	<input type="checkbox"/>
MCPH1	<i>MCPH1</i>	AR	2505	<input type="checkbox"/>
Rett-Syndrom	<i>MECP2</i>	XLD / XLR	1494	<input type="checkbox"/>
Lujan-Fryns-Syndrom	<i>MED12</i>	XLR	6531	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 18	<i>MED23</i>	AR	4104	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, Stereotypien, Epilepsie, und/oder Hirnfehlbildungen	<i>MEF2C</i>	AD	1449	<input type="checkbox"/>



Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 44	<i>METTL23</i>	AR	570	<input type="checkbox"/>
MCPH15	<i>MFSD2A</i>	AR	1629	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2a	<i>MGAT2</i>	AR	1341	<input type="checkbox"/>
Opitz GBBB-Syndrom, Typ 1	<i>MID1</i>	XLR	2001	<input type="checkbox"/>
Megalenzephalie Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten	<i>MLC1</i>	AR	1131	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2b	<i>MOGS</i>	AR	2511	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1f	<i>MPDU1</i>	AR	741	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1b	<i>MPI</i>	AR	1269	<input type="checkbox"/>
Smith-Kingsmore Syndrom	<i>MTOR</i>	AD	7647	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 39	<i>MYT1L</i>	AD	3552	<input type="checkbox"/>
Ogden-Syndrom	<i>NAA10</i>	XLD	705	<input type="checkbox"/>
Norrie-Krankheit	<i>NDP</i>	XLR	399	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 46	<i>NDST1</i>	AR	2646	<input type="checkbox"/>
Mitochondrialer Komplex I-Defekt	<i>NDUFA1</i>	XLD	210	<input type="checkbox"/>
Marshall-Smith-Syndrom / Sotos-Syndrom 2	<i>NFIX</i>	AD	1530	<input type="checkbox"/>
CDDG Congenital disorder of deglycosylation - Typ 1v	<i>NGLY1</i>	AR	1962	<input type="checkbox"/>
Nance-Horan-Syndrom	<i>NHS</i>	XLD / XLR	4953	<input type="checkbox"/>
Cornelia de Lange-Syndrom 1	<i>NIPBL</i>	AD	8412	<input type="checkbox"/>
Asperger-Syndrom Suszeptibilität, X-chromosomal 1	<i>NLGN3</i>	XLR	2544	<input type="checkbox"/>
Autismus Suszeptibilität, X-chromosomal 2 / Mentale Retardierung, X-chromosomal	<i>NLGN4X</i>	XLD	2448	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal 34	<i>NONO</i>	XLR	1413	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom 6	<i>NRAS</i>	AD	567	<input type="checkbox"/>
Pitt-Hopkins ähnliches Syndrom 2	<i>NRXN1</i>	AR	4641	<input type="checkbox"/>
Sotos-Syndrom 1	<i>NSD1</i>	AD	8088	<input type="checkbox"/>
CHILD-Syndrom	<i>NSDHL</i>	XLD	1119	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 5	<i>NSUN2</i>	AR	2301	<input type="checkbox"/>
Rett-Syndrom ähnlich	<i>NTNG1</i>	AD	1617	<input type="checkbox"/>
Lowe-Syndrom	<i>OCRL</i>	XLR	2703	<input type="checkbox"/>
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, Typ 2	<i>OFD1</i>	XLD / XLR	3036	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, XL, mit zerebellärer Hypoplasie und typischem fazialen Aspekt	<i>OPHN1</i>	XLR	2406	<input type="checkbox"/>
Ornithine transcarbamylase deficiency	<i>OTC</i>	XLR	1062	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 17	<i>PACS1</i>	AD	2889	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 30/47	<i>PAK3</i>	XLR	1740	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 9	<i>PCDH19</i>	XLD	3444	<input type="checkbox"/>
MOPD2 (Mikrozephaler osteodysplastischer primordialer Kleinwuchs Typ 2)	<i>PCNT</i>	AR	10008	<input type="checkbox"/>
Pyruvat-Dehydrogenase E1-alpha-Mangel	<i>PDHA1</i>	XLD / XLR	1284	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 42	<i>PGAP1</i>	AR	2766	<input type="checkbox"/>
Hyperphosphatasie-mentale Retardierung-Syndrom 3	<i>PGAP2</i>	AR	1116	<input type="checkbox"/>
Hyperphosphatasie-mentale Retardierung-Syndrom 4	<i>PGAP3</i>	AR	960	<input type="checkbox"/>
Glykogenose durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel	<i>PGK1</i>	XLR	1251	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1t	<i>PGM1</i>	AR	1740	<input type="checkbox"/>
MCPH11	<i>PHC1</i>	AR	3012	<input type="checkbox"/>
Borjeson-Forsman-Lehmann-Syndrom	<i>PHF6</i>	XLR	1095	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung-Syndrom, X-chromosomal, Siderius Typ	<i>PHF8</i>	XLR	3180	<input type="checkbox"/>
Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampf-fälle-Syndrom 2	<i>PIGA</i>	XLR	1452	<input type="checkbox"/>



Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom 1	<i>PIGN</i>	AR	2793	<input type="checkbox"/>
Hyperphosphatasie-mentale Retardierung-Syndrom 2	<i>PIGO</i>	AR	3267	<input type="checkbox"/>
Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom 3	<i>PIGT</i>	AR	1734	<input type="checkbox"/>
Hyperphosphatasie-mentale Retardierung-Syndrom 1	<i>PIGV</i>	AR	1479	<input type="checkbox"/>
Hyperphosphatasie-mentale Retardierung-Syndrom 5	<i>PIGW</i>	AR	1512	<input type="checkbox"/>
Hyperphosphatasie-mentale Retardierung-Syndrom 6	<i>PIGY</i>	AR	213	<input type="checkbox"/>
Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom 1	<i>PIK3R2</i>	AD	2184	<input type="checkbox"/>
Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom	<i>PLP1</i>	XLR	831	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1a	<i>PMM2</i>	AR	738	<input type="checkbox"/>
Mikrozephalie, Epilepsie und Entwicklungsverzögerung	<i>PNKP</i>	AR	1563	<input type="checkbox"/>
White-Sutton-Syndrom	<i>POGZ</i>	AD	4230	<input type="checkbox"/>
Fokale dermale Hypoplasie	<i>PORCN</i>	XLD	1383	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 36	<i>PPP2R1A</i>	AD	1767	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 35	<i>PPP2R5D</i>	AD	1806	<input type="checkbox"/>
Renpenning-Syndrom	<i>PQBP1</i>	XLR	795	<input type="checkbox"/>
Arts-Syndrom	<i>PRPS1</i>	XLR	954	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 1	<i>PRSS12</i>	AR	2625	<input type="checkbox"/>
Basalzellnävus-Syndrom	<i>PTCH1</i>	AD	4341	<input type="checkbox"/>
Basalzellnävus-Syndrom	<i>PTCH2</i>	AD	3609	<input type="checkbox"/>
Autismus, Suszeptibilität, X-chromosomal 4	<i>PTCHD1</i>	XLR	2664	<input type="checkbox"/>
Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (BRRS)	<i>PTEN</i>	AD	1728	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom 1	<i>PTPN11</i>	AD	1779	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 31	<i>PURA</i>	AD	966	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 72	<i>RAB39B</i>	XLR	639	<input type="checkbox"/>
Cornelia de Lange-Syndrom 4	<i>RAD21</i>	AD	1893	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom 5	<i>RAF1</i>	AD	1944	<input type="checkbox"/>
Smith-Magenis-Syndrom	<i>RAI1</i>	AD	5718	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom	<i>RASA2</i>	AD	2547	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom	<i>RASA3</i>	AD	2502	<input type="checkbox"/>
TARP-Syndrom	<i>RBM10</i>	XLR	2985	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1n	<i>RFT1</i>	AR	1623	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom 8	<i>RIT1</i>	AD	708	<input type="checkbox"/>
Makrozephalie, Makrosomie, faziale Dysmorphie-Syndrom	<i>RNF135</i>	AD	1296	<input type="checkbox"/>
Robinow Syndrom, autosomal rezessiv	<i>ROR2</i>	AR	2829	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 19 / Coffin-Lowry Syndrom	<i>RPS6KA3</i>	XLD / XLR	2220	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom Phänotyp	<i>RRAS</i>	AD	654	<input type="checkbox"/>
MCPH14	<i>SASS6</i>	AR	1971	<input type="checkbox"/>
Dravet-Syndrom	<i>SCN1A</i>	AD	6027	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 11	<i>SCN2A</i>	AD	6015	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 13	<i>SCN8A</i>	AD	5940	<input type="checkbox"/>
Epilepsie, generalisiert, mit Fieberkrämpfen plus 7	<i>SCN9A</i>	AD	5931	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 29	<i>SETBP1</i>	AD	4788	<input type="checkbox"/>
Luscan-Lumish Syndrom	<i>SETD2</i>	AD	7692	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 23	<i>SETD5</i>	AD	4326	<input type="checkbox"/>
Autismus, Suszeptibilität 17	<i>SHANK2</i>	AD	5356	<input type="checkbox"/>





Phelan-McDermid-Syndrom	SHANK3	AD	5151	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom-ähnlich mit losem Anagenhaar	SHOC2	AD	1746	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 30	SIK1	AD	2349	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 34	SLC12A5	AR	3417	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 25	SLC13A5	AR	1704	<input type="checkbox"/>
Allan-Herndon-Dudley-Syndrom	SLC16A2	XLR	1617	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 3	SLC25A22	AR	969	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2f	SLC35A1	AR	1011	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2m	SLC35A2	AR	1263	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2c	SLC35C1	AR	1092	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2n	SLC39A8	AR	1380	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 48	SLC6A17	AR	2181	<input type="checkbox"/>
Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomal	SLC6A8	XLR	1905	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal-syndromal Christianson Typ	SLC9A6	XLD / XLR	2103	<input type="checkbox"/>
Nicolaides-Baraitser-Syndrom	SMARCA2	AD	4770	<input type="checkbox"/>
Coffin-Siris-Syndrom 4	SMARCA4	AD	5037	<input type="checkbox"/>
Coffin-Siris-Syndrom 3	SMARCB1	AD	1155	<input type="checkbox"/>
Coffin-Siris-Syndrom 5	SMARCE1	AD	1233	<input type="checkbox"/>
Cornelia de Lange-Syndrom 2	SMC1A	XLD	3699	<input type="checkbox"/>
Cornelia de Lange-Syndrom 3	SMC3	AD	3651	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, Snyder-Robinson Typ	SMS	XLR	1098	<input type="checkbox"/>
Spinozerebelläre Ataxie, autosomal rezessiv 20	SNX14	AR	2838	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom 4	SOS1	AD	3999	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom 9	SOS2	AD	3996	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant, 27	SOX11	AD	1323	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 5	SPTAN1	AD	7431	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1q	SRD5A3	AR	954	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1y	SSR4	AR	552	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 12	ST3GAL3	AR	1332	<input type="checkbox"/>
MCPH7	STIL	AR	3864	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1w	STT3A	AR	2115	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1x	STT3B	AR	2478	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 4	STXBP1	AD	1809	<input type="checkbox"/>
Basalzellnävus-Syndrom	SUFU	AD	1452	<input type="checkbox"/>
Epilepsie, X-chromosomal, mit variablen Lernproblemen und Verhaltensauffälligkeiten	SYN1	XLR	2115	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 5	SYNGAP1	AD	4029	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 96	SYP	XLR	939	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 18	SZT2	AR	10125	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal 33	TAF1	XLR	5685	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 40	TAF2	AR	3597	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 16 / DOOR-Syndrom	TBC1D24	AR	1677	<input type="checkbox"/>
Makrozephalie/Megalenzephalie-Syndrom, autosomal-rezessiv	TBC1D7	AR	879	<input type="checkbox"/>
Pitt-Hopkins-Syndrom	TCF4	AD	2319	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 14	TECR	AR	924	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 12/35	THOC2	XLR	4779	<input type="checkbox"/>



Mohr-Tranebjaerg-Syndrom	<i>TIMM8A</i>	XLR	291	<input type="checkbox"/>
Kraniofaziale Dysmorphien, skeletale Anomalien und mentale Retardierung Syndrom	<i>TMCO1</i>	AR	717	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2k	<i>TMEM165</i>	AR	972	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2p	<i>TMEM199</i>	AR	624	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 13	<i>TRAPPC9</i>	AR	3738	<input type="checkbox"/>
Tuberöse Sklerose Typ 1	<i>TSC1</i>	AD	3492	<input type="checkbox"/>
Tuberöse Sklerose Typ 2	<i>TSC2</i>	AD	5421	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 58	<i>TSPAN7</i>	XLR	747	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 39	<i>TTI2</i>	AR	1524	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 7	<i>TUSC3</i>	AR	1044	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal-syndromal Nascimento Typ	<i>UBE2A</i>	XLR	456	<input type="checkbox"/>
Angelman-Syndrom	<i>UBE3A</i>	AD	2625	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal 14 / Lujan-Fryns-Syndrom ähnlich	<i>UPF3B</i>	XLR	1449	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 99	<i>USP9X</i>	XLD	7710	<input type="checkbox"/>
Cohen-Syndrom	<i>VPS13B</i>	AR	12066	<input type="checkbox"/>
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 5	<i>WDR45</i>	XLD	1083	<input type="checkbox"/>
MCPH2	<i>WDR62</i>	AR	4569	<input type="checkbox"/>
Robinow Syndrom, autosomal dominant 1	<i>WNT5A</i>	AD	1140	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie EIEE 28	<i>WWOX</i>	AR	1242	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 91	<i>ZDHC15</i>	XLD	1011	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, XL-syndromal Raymond Typ / Lujan-Fryns-Syndrom-ähnlich	<i>ZDHC9</i>	XLR	1092	<input type="checkbox"/>
Mowat-Wilson-Syndrom	<i>ZEB2</i>	AD	3642	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 30	<i>ZMYND11</i>	AD	1806	<input type="checkbox"/>
MCPH10	<i>ZNF335</i>	AR	4026	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 97	<i>ZNF711</i>	XLR	2283	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 45	<i>ZNF81</i>	XLR	1983	<input type="checkbox"/>