



Humangenetik

Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Laboratoriumsmedizin

Dr. med. Hanns-Georg Klein
Dr. med. Kaimo Hirv (komm.)

Transfusionsmedizin

Dr. med. Kaimo Hirv
Dr. med. H.-G. Klein (komm.)

Pathologie

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak
Prof. Dr. med. László Füzesi

Mikrobiologie / Virologie

Dr. med. Hartmut Campe
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Entwicklungsstörungen und Komorbiditäten

Name, Vorname (Pat.): _____
Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w
Straße: _____
PLZ, Wohnort: _____
Telefon: _____

Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht

Bereits erfolgte 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: Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.
Pathologie: Überweisungsschein Muster 6, keine Einwilligung erforderlich.
 ambulant stationär*, Rechnung an Klinik stationär*, Rechnung an Einsender
 PKV* (privat versichert) ambulant stationär
 Selbstzahler* Rechnung an Patient Rechnung an Einsender[§]
 *Zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger erstellen wir gerne eine Kosteninformation nach GOÄ (ggf. bitte ankreuzen), § in Ausnahmefällen

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)
(CACNA1C, CDKL5, FOXP1, MECP2, PTEN, TCF4, UBE3A, ZEB2)
- Mikrozephalien, primär autosomal-rezessiv (5 Gene)
(ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, DONSON, MCPH1)
- Makrozephalien (6 Gene)
(EZH2, GCDH, NFIX, NSD1, PTCH1, PTEN)
- Rett-Syndrom und ähnliche Erkr. (10 Gene)
(CDKL5, FOXG1, IQSEC2, MECP2, MEF2C, NTNG1, 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 (9 Gene)
(CDKN1C, DIS3L2, DNMT3A, EED, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, OFD1)

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

Multi-Gen-Panel (>300 Gene)

Subpanels (klinisch abgrenzbar)

- Autismus (weitere 57 Gene)
- Mikrozephalien, primär autosomal-rezessiv (weitere 12 Gene)
- Makrozephalien (weitere 64 Gene)
- Rett-Syndrom und ähnliche Erkrankungen (weitere 11 Gene)
- CDG-Syndrome (weitere 31 Gene)

für Antrag auf Genehmigung Epikrise beilegen!

Stufe III (MIDAS-Teilnahme)

Multiple Integration of Data Annotation Study

Multi-Gen-Panel (>300 Gene)

- Clinical Exome - CES (nur als Trio-Analyse)
- Whole Exome - 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)

Epilepsie

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

Wachstumsstörungen

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

Sonstige Auffälligkeiten: _____

Vererbung - Hinweise auf...

- autosomal-dominant autosomal-rezessiv X-chromosomal mitochondriale

Verhaltensauffälligkeiten

- Autistische Verhaltensweisen
- Aggressive Verhaltensweisen
- Autoaggressive Verhaltensweisen
- Schlafstörungen

Neurologische Auffälligkeiten

- Muskuläre Hypotonie
- Muskuläre Hypertonie
- Ataxie

Angeborene Herzfehler

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

Strukturelle Hirnfehlbildungen

- Hydrozephalus
- Agenesie des Corpus callosum
- Hypoplasie des Corpus callosum
- Pontozerebelläre Hypoplasie

Dysmorphiezeichen

- Hypertelorismus
- Hypotelorismus
- Abfallende Lidachsen
- Ansteigende Lidachsen

Hörstörung

- Sensorineurale Schwerhörigkeit
- Schallleitungs-Schwerhörigkeit

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

- Epikanthus
- Hohe Stirn
- Prominente Stirn
- Ohrmuscheldysplasie

Auffälligkeiten der Extremitäten

- Brachydaktylie
- Polydaktylie



Genetische Beratung

Dr. med. Imma Rost (Ltg.) Prof. Dr. med. J.-U. Walther
 Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen Dr. med. Dagmar Wahl

Molekulargenetik

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

Neurogenetik

Dr. rer. nat. Soheyla Chahrokh-Zadeh
 M. Sc. Anna Munzig

weiblich	männlich	Geschlecht nicht festgestellt	Schwangerschaft
nicht betroffen	nicht betroffen	Spontanabort	Schwangerschaftsabbruch
betroffen	betroffen	Eineiige Zwillinge	Zweieiige Zwillinge
verstorben	verstorben	Inexpatient	Infertilität
Überträger	Überträger		

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 Inexpatienten 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	Größe	
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 29	<i>AARS</i>	AR	2904	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 63	<i>ACSL4</i>	XL	2010	<input type="checkbox"/>
Baraitser-Winter Syndrom 1	<i>ACTB</i>	AD	1125	<input type="checkbox"/>
Baraitser-Winter Syndrom 2	<i>ACTG1</i>	AD	1125	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 36	<i>ADAT3</i>	AR	1101	<input type="checkbox"/>
Helsmoortel-van der Aa-Syndrom	<i>ADNP</i>	AD	3306	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 88	<i>AGTR2</i>	XL	1089	<input type="checkbox"/>
Xia-Gibbs-Syndrom	<i>AHDC1</i>	AD	4809	<input type="checkbox"/>
Cowchock-Syndrom	<i>AIFM1</i>	XL	1839	<input type="checkbox"/>
Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom 2	<i>AKT3</i>	AD	1437	<input type="checkbox"/>
Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel	<i>ALDH5A1</i>	AR	1605	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1k	<i>ALG1</i>	AR	1392	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1p	<i>ALG11</i>	AR	1476	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1g	<i>ALG12</i>	AR	1464	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1s / Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 36	<i>ALG13</i>	XL	3411	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1i	<i>ALG2</i>	AR	1248	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1d	<i>ALG3</i>	AR	1314	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1c	<i>ALG6</i>	AR	1521	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1h	<i>ALG8</i>	AR	1578	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1l	<i>ALG9</i>	AR	1854	<input type="checkbox"/>
Osteopathia Striata mit kranialer Sklerose	<i>AMER1</i>	XL	3405	<input type="checkbox"/>
KBG-Syndrom	<i>ANKRD11</i>	AD	7989	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal-syndromal 5 (Pettigrew-Syndrom)	<i>AP1S2</i>	XL	471	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 46	<i>ARHGEF6</i>	XL	2328	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 8	<i>ARHGEF9</i>	XL	1548	<input type="checkbox"/>
Coffin-Siris-Syndrom 2	<i>ARID1A</i>	AD	6855	<input type="checkbox"/>
Coffin-Siris-Syndrom 1	<i>ARID1B</i>	AD	6747	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 1	<i>ARX</i>	XL	1686	<input type="checkbox"/>
Canavan-Krankheit	<i>ASPA</i>	AR	939	<input type="checkbox"/>
MCPH5	<i>ASPM</i>	AR	10431	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal mit Epilepsie (syndromal, Hedera Typ)	<i>ATP6AP2</i>	XL	1050	<input type="checkbox"/>
Menkes-Syndrom	<i>ATP7A</i>	XL	4500	<input type="checkbox"/>
Alpha-Thalassämie-X-chromosomale Intelligenzminderung-Syndrom	<i>ATRX</i>	XL	7476	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 26	<i>AUTS2</i>	AD	3777	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2d	<i>B4GALT1</i>	AR	1194	<input type="checkbox"/>
Mikrophthalmie Typ Lenz	<i>BCOR</i>	XL	5265	<input type="checkbox"/>
Rett-Syndrom ähnlich	<i>BDNF</i>	AD	987	<input type="checkbox"/>
Kardio-fazio-kutanes-Syndrom 1	<i>BRAF</i>	AD	2298	<input type="checkbox"/>



Mentale Retardierung, X-chromosomal 93	<i>BRWD3</i>	XL	5406	<input type="checkbox"/>
Temtamy Syndrom	<i>C12orf57</i>	AR	378	<input type="checkbox"/>
Zerebelläre Ataxie und mentale Retardierung	<i>CA8</i>	AR	870	<input type="checkbox"/>
Timothy Syndrom	<i>CACNA1C</i>	AD	6663	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 10	<i>CACNG2</i>	AD	969	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1z	<i>CAD</i>	AR	6675	<input type="checkbox"/>
Intelligenzminderung, X-chromosomal, mit Mikrozephalie, Hirnstamm- und Kleinhirn-Hypoplasie	<i>CASK</i>	XL	2763	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom-ähnliche Erkrankung mit oder ohne juvenile myelomonozytäre Leukämie (CBL-Mutation-assoziiertes Syndrom)	<i>CBL</i>	AD	2718	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 3	<i>CC2D1A</i>	AR	2853	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2o	<i>CCDC115</i>	AR	540	<input type="checkbox"/>
Ritscher-Schinzel-Syndrom 2	<i>CCDC22</i>	XL	1881	<input type="checkbox"/>
Megalenzephalie-Polymikrogyrie-postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom 3	<i>CCND2</i>	AD	867	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 3	<i>CDH15</i>	AD	2442	<input type="checkbox"/>
MCPH3	<i>CDK5RAP2</i>	AR	5679	<input type="checkbox"/>
MCPH12	<i>CDK6</i>	AR	978	<input type="checkbox"/>
null	<i>CDKL5</i>	null	3090	<input type="checkbox"/>
Beckwith-Wiedemann Syndrom	<i>CDKN1C</i>	AD	948	<input type="checkbox"/>
MCPH13	<i>CENPE</i>	AR	8103	<input type="checkbox"/>
MCPH6	<i>CENPJ</i>	AR	4014	<input type="checkbox"/>
Seckel-Syndrom (SKCL) 4	<i>CENPJ</i>	AR	4014	<input type="checkbox"/>
MCPH8	<i>CEP135</i>	AR	3420	<input type="checkbox"/>
MCPH9	<i>CEP152</i>	AR	4962	<input type="checkbox"/>
Seckel-Syndrom (SKCL) 5	<i>CEP152</i>	AR	5130	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 40	<i>CHAMP1</i>	AD	2436	<input type="checkbox"/>
CHARGE-Syndrom	<i>CHD7</i>	AD	8991	<input type="checkbox"/>
Autismus, Suszeptibilität, 18	<i>CHD8</i>	AD	7743	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 49/15	<i>CLCN4</i>	XL	2280	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal 32	<i>CLIC2</i>	XL	741	<input type="checkbox"/>
Pitt-Hopkins ähnliches Syndrom 1	<i>CNTNAP2</i>	AR	3993	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2g	<i>COG1</i>	AR	2940	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2j	<i>COG4</i>	AR	2367	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2i	<i>COG5</i>	AR	2580	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2l	<i>COG6</i>	AR	1971	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2e	<i>COG7</i>	AR	2310	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2h	<i>COG8</i>	AR	1836	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 34	<i>COL4A3BP</i>	AD	2256	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 34	<i>CRADD</i>	AR	597	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 2	<i>CRBN</i>	AR	1326	<input type="checkbox"/>
Rubinstein-Taybi Syndrom 1	<i>CREBBP</i>	AD	7326	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 21	<i>CTCF</i>	AD	2181	<input type="checkbox"/>



Mentale Retardierung, autosomal dominant 19	<i>CTNNB1</i>	AD	2343	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal 15 (Cabezas Typ)	<i>CUL4B</i>	XL	2739	<input type="checkbox"/>
Lissencephalie, X-grbunden	<i>DCX</i>	XL	1323	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1r	<i>DDOST</i>	AR	1368	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 102	<i>DDX3X</i>	XL	1986	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 24	<i>DEAF1</i>	AD	1695	<input type="checkbox"/>
Desmosterolose	<i>DHCR24</i>	AR	1548	<input type="checkbox"/>
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	<i>DHCR7</i>	AR	1425	<input type="checkbox"/>
Perlman-Syndrom	<i>DIS3L2</i>	AR	2655	<input type="checkbox"/>
Dyskeratosis congenita, X-chromosomal (Zinsser-Cole-Engman-Syndrom)	<i>DKC1</i>	XL	1542	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 90	<i>DLG3</i>	XL	2451	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 31	<i>DNM1</i>	AD	2591	<input type="checkbox"/>
Tatton-Brown-Rahman-Syndrom	<i>DNMT3A</i>	AD	2736	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 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"/>
Microcephalie, Minderwuchs, und Extremitätenfehlbildungen	<i>DONSON</i>	AR	1698	<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"/>
Cohen-Gibson-Syndrom	<i>EED</i>	-	1323	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 33	<i>EEF1A2</i>	AD	1389	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 38	<i>EEF1A2</i>	AD	1389	<input type="checkbox"/>
Kleefstra-Syndrom	<i>EHMT1</i>	AD	3894	<input type="checkbox"/>
Leukoencephalopathie mit Verlust der weißen Substanz	<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>	AR	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>	XL	2883	<input type="checkbox"/>
Heterotopie, periventrikulär nodulär	<i>FLNA</i>	XL	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>	XL	987	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 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>	XL	1341	<input type="checkbox"/>
Alexander-Syndrom	<i>GFAP</i>	AD	1314	<input type="checkbox"/>
Glycerol-Kinase Defizienz	<i>GK</i>	XL	1677	<input type="checkbox"/>
Greig-Syndrom	<i>GLI3</i>	AD	4740	<input type="checkbox"/>
Pallister-Hall-Syndrom	<i>GLI3</i>	AD	4740	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 17	<i>GNAO1</i>	AD	1062	<input type="checkbox"/>
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, Typ 1	<i>GPC3</i>	XL	1809	<input type="checkbox"/>
Chudley-McCullough Syndrom	<i>GPSM2</i>	AR	2052	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 94	<i>GRIA3</i>	XL	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"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 27	<i>GRIN2B</i>	AD	4452	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 6	<i>GRIN2B</i>	AD	4452	<input type="checkbox"/>
Lineare Hautdefekte mit multiplen kongenitalen Anomalien 1	<i>HCCS</i>	XL	804	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 3 (Methylmalon-Azidämie und Homocysteinämie, cblX Typ)	<i>HCFC1</i>	XL	6105	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 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>	XL	1131	<input type="checkbox"/>
Megalenzephalie Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten 2A	<i>HEPACAM</i>	AR	1248	<input type="checkbox"/>
Megalenzephalie Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten 2B	<i>HEPACAM</i>	AD	1248	<input type="checkbox"/>
Makrozephalie, faciale Dismorphien und Entwicklungsstörung	<i>HERC1</i>	AR	14583	<input type="checkbox"/>
Lesch-Nyhan-Syndrom	<i>HPRT1</i>	XL	654	<input type="checkbox"/>
Costello-Syndrom	<i>HRAS</i>	AD	567	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal-syndromal Turner Typ	<i>HUWE1</i>	XL	13122	<input type="checkbox"/>
Mukopolysaccharidose Typ 2 (Hunter-Syndrom)	<i>IDS</i>	XL	1650	<input type="checkbox"/>
Incontinentia pigmenti / Bloch-Sulzberger-Syndrom	<i>IKBKG</i>	XL	1461	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 21/34	<i>IL1RAPL1</i>	XL	2088	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal-rezessiv 59	<i>IMPA1</i>	AR	1008	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 1/78	<i>IQSEC2</i>	XL	4464	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 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 32	<i>KCNA2</i>	AD	1497	<input type="checkbox"/>



Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 26	<i>KCNB1</i>	AD	2574	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie, 7	<i>KCNQ2</i>	AD	2616	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 14	<i>KCNT1</i>	AD	3705	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal Claes-Jensen Typ	<i>KDM5C</i>	XL	4680	<input type="checkbox"/>
Kabuki-Syndrom 2	<i>KDM6A</i>	XL	4359	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 98	<i>KIAA2022</i>	XL	4548	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal dominant 9	<i>KIF1A</i>	AD	5373	<input type="checkbox"/>
Acrocallosales 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"/>
MCPH4	<i>KNL1</i>	AR	7026	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 41	<i>KPTN</i>	AR	1308	<input type="checkbox"/>
Kardio-fazio-kutanes Syndrom 2	<i>KRAS</i>	AD	567	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom 3	<i>KRAS</i>	AD	567	<input type="checkbox"/>
Hydrocephalus durch Aquaedukt-Stenose	<i>L1CAM</i>	XL	3771	<input type="checkbox"/>
Danon-Krankheit / Glykogenose durch LAMP-2-Mangel	<i>LAMP2</i>	XL	1233	<input type="checkbox"/>
Wilson-Turner mentales Retardierungs-Syndrom, X-chromosomal	<i>LAS1L</i>	XL	2202	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 27	<i>LINS1</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>	XL	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>	XL	1557	<input type="checkbox"/>
MCPH1	<i>MCPH1</i>	AR	2505	<input type="checkbox"/>
Rett-Syndrom	<i>MECP2</i>	XL	1494	<input type="checkbox"/>
Lujan-Fryns-Syndrom	<i>MED12</i>	XL	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>	XL	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"/>
Noonan-Syndrom	<i>MRAS</i>	AD	624	<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>	XL	705	<input type="checkbox"/>
Norrie-Krankheit	<i>NDP</i>	XL	399	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 46	<i>NDST1</i>	AR	2646	<input type="checkbox"/>
Mitochondrialer Komplex I-Defekt	<i>NDUFA1</i>	XL	210	<input type="checkbox"/>
Marshall-Smith-Syndrom	<i>NFIX</i>	AD	1530	<input type="checkbox"/>
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>	XL	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>	XL	2544	<input type="checkbox"/>
Autismus Suszeptibilität, X-chromosomal 2 / Mentale Retardierung, X-chromosomal	<i>NLGN4X</i>	XL	2448	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal 34	<i>NONO</i>	XL	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>	XL	1119	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 5	<i>NSUN2</i>	AR	2301	<input type="checkbox"/>
Lowe-Syndrom	<i>OCRL</i>	XL	2703	<input type="checkbox"/>
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, Typ 2	<i>OFD1</i>	XL	3036	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, mit zerebellärer Hypoplasie und typischem fazialen Aspekt	<i>OPHN1</i>	XL	2406	<input type="checkbox"/>
Ornithine transcarbamylase deficiency	<i>OTC</i>	XL	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>	XL	1740	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 9	<i>PCDH19</i>	XL	3444	<input type="checkbox"/>
MOPD2	<i>PCNT</i>	AR	10008	<input type="checkbox"/>
Pyruvat-Dehydrogenase E1-alpha-Mangel	<i>PDHA1</i>	XL	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>	XL	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-Forssman-Lehmann-Syndrom	<i>PHF6</i>	XL	1095	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung-Syndrom, X-chromosomal, Siderius Typ	<i>PHF8</i>	XL	3180	<input type="checkbox"/>
Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom 2	<i>PIGA</i>	XL	1452	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal-rezessiv 53	<i>PIGG</i>	AR	2949	<input type="checkbox"/>
CHIME-Syndrom	<i>PIGL</i>	AR	756	<input type="checkbox"/>
Glycosylphosphatidylinositol Defizienz	<i>PIGM</i>	AR	1269	<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 (HPMRS1) / Mabry-Syndrom	<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>	XL	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>	XL	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>	XL	795	<input type="checkbox"/>
Arts-Syndrom	<i>PRPS1</i>	XL	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"/>
Autismus, Suszeptibilität, X-chromosomal 4	<i>PTCHD1</i>	XL	2664	<input type="checkbox"/>
Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (BRRS)	<i>PTEN</i>	AD	1728	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom Typ 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>	XL	639	<input type="checkbox"/>
Cornelia de Lange-Syndrom 4	<i>RAD21</i>	AD	1893	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom Typ 5	<i>RAF1</i>	AD	1944	<input type="checkbox"/>
Smith-Magenis-Syndrom	<i>RAI1</i>	AD	5718	<input type="checkbox"/>
TARP-Syndrom	<i>RBM10</i>	XL	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"/>
Coffin-Lowry Syndrom	<i>RPS6KA3</i>	XL	2220	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 19	<i>RPS6KA3</i>	XL	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 11	<i>SCN2A</i>	AD	6015	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 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"/>
Phelan-McDermid-Syndrom, ausschließlich Untersuchung von Deletionen	<i>SHANK3</i>	AD	5151	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom-ähnlich mit loseem Anagenhaar	<i>SHOC2</i>	AD	1746	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 30	<i>SIK1</i>	AD	2349	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 34	<i>SLC12A5</i>	AR	3417	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 25	<i>SLC13A5</i>	AR	1704	<input type="checkbox"/>
Allan-Herndon-Dudley-Syndrom	<i>SLC16A2</i>	XL	1617	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 3	<i>SLC25A22</i>	AR	969	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2f	<i>SLC35A1</i>	AR	1011	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2m	<i>SLC35A2</i>	AR	1263	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2c	<i>SLC35C1</i>	AR	1092	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 2n	<i>SLC39A8</i>	AR	1380	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 48	<i>SLC6A17</i>	AR	2181	<input type="checkbox"/>
Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomal	<i>SLC6A8</i>	XL	1905	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal-syndromal Christianson Typ	<i>SLC9A6</i>	XL	2103	<input type="checkbox"/>
Nicolaides-Baraitser-Syndrom	<i>SMARCA2</i>	AD	4770	<input type="checkbox"/>
Coffin-Siris-Syndrom 4	<i>SMARCA4</i>	AD	5037	<input type="checkbox"/>
Coffin-Siris-Syndrom 3	<i>SMARCB1</i>	AD	1155	<input type="checkbox"/>
Coffin-Siris-Syndrom 5	<i>SMARCE1</i>	AD	1233	<input type="checkbox"/>
Cornelia de Lange-Syndrom 2	<i>SMC1A</i>	XL	3699	<input type="checkbox"/>
Cornelia de Lange-Syndrom 3	<i>SMC3</i>	AD	3651	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, Snyder-Robinson Typ	<i>SMS</i>	XL	1098	<input type="checkbox"/>
Spinozerebelläre Ataxie, autosomal rezessiv 20	<i>SNX14</i>	AR	2838	<input type="checkbox"/>
ZTTK-Syndrom	<i>SON</i>	AD	7278	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom 4	<i>SOS1</i>	AD	3999	<input type="checkbox"/>
Noonan-Syndrom 9	<i>SOS2</i>	AD	3996	<input type="checkbox"/>
Coffin-Siris-Syndrom	<i>SOX11</i>	AD	1323	<input type="checkbox"/>
Mental retardation, autosomal dominant, 27	<i>SOX11</i>	AD	1323	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 5	<i>SPTAN1</i>	AD	7431	<input type="checkbox"/>
Floating-Harbor Syndrom	<i>SRCAP</i>	AD	9690	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1q	<i>SRD5A3</i>	AR	954	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1y	<i>SSR4</i>	AR	552	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 12	<i>ST3GAL3</i>	AR	1332	<input type="checkbox"/>
MCPH7	<i>STIL</i>	AR	3864	<input type="checkbox"/>
CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1w	<i>STT3A</i>	AR	2115	<input type="checkbox"/>
CDG CDG Congenital disorder of glycosylation - Typ 1x	<i>STT3B</i>	AR	2478	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 4	<i>STXBP1</i>	AD	1809	<input type="checkbox"/>
Epilepsie, X-chromosomal, mit variablen Lernproblemen und Verhaltensauffälligkeiten	<i>SYN1</i>	XL	2115	<input type="checkbox"/>



Mentale Retardierung, autosomal dominant 5	<i>SYNGAP1</i>	AD	4029	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 96	<i>SYP</i>	XL	939	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 18	<i>SZT2</i>	AR	10125	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal, syndromal 33	<i>TAF1</i>	XL	5685	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 40	<i>TAF2</i>	AR	3597	<input type="checkbox"/>
Frühkindliche epileptische Enzephalopathie 16 / DOOR-Syndrom	<i>TBC1D24</i>	AR	1677	<input type="checkbox"/>
Makrozephalie/Megalenzephalie-Syndrom, autosomal-rezessiv	<i>TBC1D7</i>	AR	879	<input type="checkbox"/>
Früh einsetzende, progressive Enzephalopathie, mit Gehirnatrophie und dünnem Corpus Callosum	<i>TBCD</i>	AR	3576	<input type="checkbox"/>
Pitt-Hopkins-Syndrom	<i>TCF4</i>	AD	2319	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 14	<i>TECR</i>	AR	924	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 12/35	<i>THOC2</i>	XL	4779	<input type="checkbox"/>
Mohr-Tranebjaerg-Syndrom	<i>TIMM8A</i>	XL	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>	XL	747	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, autosomal rezessiv 39	<i>TTI2</i>	AR	1524	<input type="checkbox"/>
α -Tubulinopathie - Lissenzephalie 3	<i>TUBA1A</i>	AD	1353	<input type="checkbox"/>
α -Tubulinopathie - Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie 8	<i>TUBA8</i>	AR	1347	<input type="checkbox"/>
β -Tubulinopathie - Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie 6	<i>TUBB</i>	AD	1332	<input type="checkbox"/>
β -Tubulinopathie - Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie 5	<i>TUBB2A</i>	AD	1335	<input type="checkbox"/>
β -Tubulinopathie - Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie 7	<i>TUBB2B</i>	AD	1335	<input type="checkbox"/>
β -Tubulinopathie - Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie 1	<i>TUBB3</i>	AD	1350	<input type="checkbox"/>
γ -Tubulinopathie - Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie 4	<i>TUBG1</i>	AD	1353	<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>	XL	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>	XL	1449	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 99	<i>USP9X</i>	XL	7710	<input type="checkbox"/>



Cohen-Syndrom	<i>VPS13B</i>	AR	12066	<input type="checkbox"/>
Ritscher-Schinzel-Syndrom 1	<i>WASHC5</i>	AR	3477	<input type="checkbox"/>
Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 5	<i>WDR45</i>	XL	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 28	<i>WWOX</i>	AR	1242	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 91	<i>ZDHHC15</i>	XL	1011	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal-syndromal Raymond Typ / Lujan-Fryns-Syndrom-ähnlich	<i>ZDHHC9</i>	XL	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>	XL	2283	<input type="checkbox"/>
Mentale Retardierung, X-chromosomal 45	<i>ZNF81</i>	XL	1983	<input type="checkbox"/>