

Fortlaufend	Sex	Erkrankungsgruppe	Diagnostik-Kit	SetUp	SNV Gensymbol	SNV Zygosität	SNV Origin	SNV Erbgang	SNV Richards-Klassifikation	(ACMG)-Zusatzbefund	Gesamteinschätzung
fortlaufend	m / w / ?	Beispiele: NDD = DD/ID ohne		Single, Duo, Trio, Quattro		het / homo / hemi /	de novo / maternal / paternal / paternal & maternal	AD, AR, XL bei mehreren bek.	VUS / wahrscheinlich pathogen / pathogen	nein / nicht gewünscht / Gen auflisten	Die Gesamteinschätzung/Kausalität sbewertung der Varianten vom
51	m	Bindegewebe	OMIM_v01	Single	FBN1 MYLK				VUS	nicht untersucht	wahrscheinlich geklärt
54	w	NDD	OMIM_v01	Single	WDR62	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nicht untersucht	geklärt
55	m	Neuro	OMIM_v01	Single	GBA				wahrscheinlich pathogen	nicht untersucht	wahrscheinlich geklärt
64	m	Muskel	OMIM_v01	Single	PRG4				wahrscheinlich pathogen	nicht untersucht	geklärt
73	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	GABRG2	het		AD	VUS	nicht möglich	nicht geklärt
75	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	CDKL5	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
77	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SCN1A	het		AD	VUS	nicht möglich	wahrscheinlich geklärt
88	w	Kardio	OMIM_v01	Single	KCNH2				VUS	nicht untersucht	nicht geklärt
90	w	NDD	OMIM_v01	Single	MEF2C	het			wahrscheinlich pathogen	nicht untersucht	geklärt
95	m	Muskel	Exom_TruSeq	Single	DYSF				VUS	nicht untersucht	nicht geklärt
96	m	Neuro	Exom_TruSeq	Single	CSF1R	het		AD	VUS	nicht untersucht	wahrscheinlich geklärt
99	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	HEXA				wahrscheinlich pathogen	nicht untersucht	geklärt
103	w	Neuro	Exom_TruSeq	Single	PRKRA				VUS	nicht untersucht	nicht geklärt
104	m	Kardio	OMIM_v01	Single	MYH7				VUS	nicht untersucht	nicht geklärt
115	m	NDD	Exom_TruSeq	Single	AGA				VUS	MSH6	nicht geklärt
116	m	NDD	Exom_TruSeq	Single	SPTAN1				VUS	nicht untersucht	wahrscheinlich geklärt
122	m	Fehlbildung	OMIM_v01	Single	RBM10				wahrscheinlich pathogen	nicht untersucht	wahrscheinlich geklärt
126	m	NDD	OMIM_v01	Single	POMGNT1				VUS	nicht untersucht	wahrscheinlich geklärt

144	m	Epilepsie	Epi_v01	Single	PRRT2	het	AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
145	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SCN1A	het	AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
147	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SCN1A	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich	geklärt
149	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	CDKL5	het	XL	pathogen	nicht möglich	geklärt
150	w	Epilepsie	Epi_v01	Single	PRRT2	hemi	maternal	AD	pathogen	nicht möglich
153	m	Kardio	OMIM_v01	Single	TTN			VUS	nein	nicht geklärt
158	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ABCC8			wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
159	m	Wachstum, Skelett	Exom_TruSeq	Single	IGF2			VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
160	m	Auge	OMIM_v01	Single	MYO7A			wahrscheinlich pathogen pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
162	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	COL11A2			VUS	nicht untersucht	nicht geklärt
165	m	Muskel	OMIM_v01	Single	FLNB			VUS	nein	nicht geklärt
168	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	COL1A2			pathogen	nein	geklärt
169	m	Neuro	OMIM_v01	Single	NEFL			VUS	nicht untersucht	wahrscheinlich geklärt
170	m	Neuro	OMIM_v01	Single	NOTCH3			pathogen	nicht untersucht	geklärt
174	w	Kardio	OMIM_v01	Single	TTN			pathogen	nein	geklärt
175	m	Auge	OMIM_v01	Single	OPA1			pathogen	nein	geklärt
189	w	Muskel	OMIM_v01	Single	LMNA			wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
191	m	Neuro	OMIM_v01	Single	TGM6	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
192	m	Neuro	OMIM_v01	Single	NPC1			VUS	nein	nicht geklärt
194	m	Ohr	OMIM_v01	Single	LOXHD1			VUS	nein	nicht geklärt
196	m	Neuro	OMIM_v01	Single	COL4A1			VUS	nein	nicht geklärt

206	w	Niere	OMIM_v01	Single	ACTN4			VUS	nein	nicht geklärt
212	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	GRIN2A	het	AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
213	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SCN8A	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich
214	w	Epilepsie	Epi_v01	Single	PRRT2	het	AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
218	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	CDKL5	het	XL	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich	geklärt
225	m	Other	OMIM_v01	Single	KAL1			pathogen	nein	geklärt
226	m	NDD	OMIM_v01	Single	TUBB2B			wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
228	m	NDD	OMIM_v01	Single	POGZ			wahrscheinlich pathogen	nicht untersucht	geklärt
229	m	Other	OMIM_v01	Single	SLC2A2			pathogen	nein	geklärt
233	w	Neuro	OMIM_v01	Single	POLG	het	AR	pathogen	nein	geklärt
240	m	NDD	Exom_TruSeq	Single	WNT10B			VUS	nicht untersucht	nicht geklärt
244	w	Neuro	OMIM_v01	Single	LRSAM1			wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
246	w	Auge	OMIM_v01	Single	PRPF6	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
250	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	HNF1A			pathogen	nein	geklärt
251	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	COL10A1			wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
254	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PIGN GLUL	het	AR	VUS	nein	nicht geklärt
255	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ABCD4 ITPR1			VUS	BRCA2	nicht geklärt
256	m	NDD	OMIM_v01	Single	KAT6B			pathogen	nein	geklärt
259	m	NDD	OMIM_v01	Single	RNASEH2B			pathogen	nein	geklärt
260	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	GRIN2B			pathogen	nein	geklärt
264	w	Muskel	OMIM_v01	Single	CPT2	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein

265	m	Auge	OMIM_v01	Single	USH2A	het		AR	pathogen wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
267	w	Muskel	OMIM_v01	Single	CLCN1				wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
269	m	Kardio	OMIM_v01	Single	TNNT2				wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
271	w	Neuro	OMIM_v01	Single	POLG	het		AR	VUS	nein	nicht geklärt
278	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	SLC26A2 COL9A2	homo het	paternal & maternal	AR AD	pathogen VUS	nein	geklärt
279	w	Fehlbildung	OMIM_v01	Single	LRP4 CYP1B1	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen pathogen	nein	geklärt
283	m	Fehlbildung	OMIM_v01	Single	SOS2				VUS	nein	nicht geklärt
285	m	Haut	OMIM_v01	Single	EDAR	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
290	m	Bindegewebe	OMIM_v01	Single	FBN1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
299	w	Neuro	OMIM_v01	Single	CSF1R	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
303	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	COL1A1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
305	m	NDD	OMIM_v01	Single	KMT2D	het		AD	pathogen	nein	geklärt
308		NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	PNPO	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nicht möglich	nicht geklärt
311	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	CPT2	het		AD + AR	VUS	nicht möglich	nicht geklärt
312	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	KCNA2	het		AD	VUS	nicht möglich	nicht geklärt
314	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	KCNT1	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
326	m	NDD	OMIM_v01	Single	GLI2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
334	m	Niere	OMIM_v01	Single	CFHR5	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
335	w	Haut	OMIM_v01	Single	TMEM173	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
337	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	PCDH19	het		XL	VUS	nicht möglich	nicht geklärt
338	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	TUBA1A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich	wahrscheinlich geklärt

342	m	NDD	OMIM_v01	Single	PAH	het		AR	VUS pathogen	nein	nicht geklärt
345	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SCN1A	het		AD	VUS	nicht möglich	wahrscheinlich geklärt
347	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	CASK	hemi	maternal	XL		nicht möglich	wahrscheinlich geklärt
351	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	COL5A2 NSD1	het		AD	VUS pathogen	nein	geklärt
354	w	NDD	OMIM_v01	Single	CTNNB1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
358	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	MCCC2	het		AR	pathogen	nein	geklärt
359	m	Neuro	OMIM_v01	Single	ABCD1	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	nicht geklärt
360	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	COL1A1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
361	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SPTAN1	het		AD	VUS	nicht möglich	nicht geklärt
363	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	ATP1A2	het		AD	VUS	nicht möglich	wahrscheinlich geklärt
366	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	DEPDC5	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
371	m	NDD	OMIM_v01	Single	PNKP	het		AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	nicht geklärt
374	w	Niere	OMIM_v01	Single	COL4A3	het		AD + AR	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
402	m	Neuro	OMIM_v01	Single	SPTBN2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
404	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	FGFR3	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
405	m	Auge	OMIM_v01	Single	USH2A	het		AR	pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
406	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	TSEN54	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
408	w	Niere	OMIM_v01	Single	FN1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
413	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LDLR	het		AD	pathogen	BRCA2	geklärt
414	m	NDD	OMIM_v01	Single	NDRG1 C5orf42	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
418	m	Haut	OMIM_v01	Single	OCA2	het		AR	pathogen VUS	nein	geklärt

419	w	Neuro	OMIM_v01	Single	RYR1	het		AD + AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
420	m	Auge	OMIM_v01	Single	CYP1B1	het		AD + AR	VUS	nein	nicht geklärt
421	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LMNB2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
422	m	NDD	OMIM_v01	Single	COQ8A	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein	geklärt
425	m	Muskel	OMIM_v01	Single	SCN4A	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
430	w	Other	OMIM_v01	Single	SPTB	het		AD	pathogen	nein	geklärt
432	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	HOXD13	het		AD	pathogen	nein	geklärt
434	m	Neuro	OMIM_v01	Single	SPG7	het		AD + AR	pathogen	nein	geklärt
439	w	Niere	OMIM_v01	Single	COL4A3	het		AD + AR	VUS	nein	nicht geklärt
443	w	Niere	OMIM_v01	Single	COL4A5	het		XL	VUS	nein	nicht geklärt
445	m	Niere	OMIM_v01	Single	COL4A5 COL4A3	homo het	paternal & maternal	XL AR + AD	VUS pathogen	nein	geklärt
448	m	Niere	OMIM_v01	Single	APOE	het		AD	VUS	nicht untersucht	nicht geklärt
453	m	Muskel	OMIM_v01	Single	COLQ	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
454	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	ARX	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
455	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	CREBBP	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
456	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL CLCN5	het		AD	pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
461	m	Niere	OMIM_v01	Single	PKD1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
465	m	NDD	OMIM_v01	Single	MED13L	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
468	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	ACAN	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
471	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SPTAN1	het		AD	VUS	nicht möglich	nicht geklärt
472	m	Kardio	OMIM_v01	Single	TTN	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt

475	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SCN1A	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
478	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SCN8A	Mosaik	de novo	AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
479	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	PCCA	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
480	m	Kardio	OMIM_v01	Single	TTN	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
481	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SCN1A	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
483	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	STXBP1	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
489	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	ARX	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich	wahrscheinlich geklärt
493	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	KCNT1	het		AD	VUS	nicht möglich	wahrscheinlich geklärt
495	w	Auge	OMIM_v01	Single	GJA8	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
497	m	Muskel	OMIM_v01	Single	COL6A3	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
503	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het		AD	pathogen	nein	geklärt
510	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	COL1A1 FKBP10	het		AD + AR	pathogen VUS	nein	geklärt
511	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	IGFALS	het		AD + AR	VUS	nein	nicht geklärt
512	m	Neuro	OMIM_v01	Single	CACNA1A	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
513	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SPTAN1 CDKL5	het		AD XL	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
519	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	FH	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
520	w	NDD	OMIM_v01	Single	STXBP1 HCN1 COL4A1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
525	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	PTEN	het		AD	pathogen	nein	geklärt
529	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
532	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	SLC26A2	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
533	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	GH1	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt

537	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	FLNA	het	XL	VUS	nein	nicht geklärt
538	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
540	w	NDD	OMIM_v01	Single	FOXP2 MEIS2	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
541	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	NPR2	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
549	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	IFIH1	het	AD	VUS	nicht möglich	nicht geklärt
553	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SPTAN1	het	AD	VUS	nicht möglich	nicht geklärt
558	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	ARID1B	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
561	m	NDD	OMIM_v01	Single	COL9A3	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
562	w	NDD	OMIM_v01	Single	KMT2D	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
565	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SCN9A	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
567	m	Neuro	OMIM_v01	Single	PDGFB	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
570	w	NDD	OMIM_v01	Single	ARID1B DYNC1H1	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
574	w	NDD	OMIM_v01	Single	MECP2	het	XL	pathogen	nein	geklärt
576	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het	AD	VUS	nein	geklärt
579	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SCN8A	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
583	w	Neuro	OMIM_v01	Single	TBK1	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
584	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PIGN	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein
587	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	TRPV4	het	AD	pathogen	nein	geklärt
588	m	Niere	OMIM_v01	Single	PKD1	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
592	m	NDD	OMIM_v01	Single	CHD7	het	AD	pathogen	nein	geklärt
594	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt

596	w	NDD	OMIM_v01	Single	ASXL1	het	AD	pathogen	nein	geklärt
597	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
603	w	Fehlbildung	OMIM_v01	Single	PIGV	het	AR	wahrscheinlich pathogen pathogen	nein	geklärt
604	m	NDD	OMIM_v01	Single	KDM5C MED12	hemi	maternal	XL	VUS	wahrscheinlich geklärt
607	m	Kardio	OMIM_v01	Single	ELN	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
609	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het	AD	pathogen	nein	geklärt
611	w	Muskel	OMIM_v01	Single	RYR1	het	AD + AR	pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
613	w	Niere	OMIM_v01	Single	SLC12A3	het	AR	VUS	nein	nicht geklärt
614	w	Other	OMIM_v01	Single	SPTB	het	AD	VUS	nicht gewünscht	geklärt
616	m	NDD	OMIM_v01	Single	GRIN2B	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
618	m	Other	OMIM_v01	Single	CXCR4	het	AD	pathogen	nicht untersucht	geklärt
623	m	Epilepsie	Epi_v01	Single	SCN8A	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich
624	m	Epilepsie	Epi_v01	Single	SCN8A	het		AD	VUS	nicht möglich
625	w	Epilepsie	Epi_v01	Single	SCN1A	het		AD	pathogen	nicht möglich
629	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SCN1A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich
630	w	Epilepsie	Epi_v01	Single	SCN8A	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich
637	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	AARS	het		AR		nein
640	m	Niere	OMIM_v01	Single	PAX2	het		AD	VUS	nein
642	w	Niere	OMIM_v01	Single	UMOD	het		AD	VUS	nein
649	w	Neuro	OMIM_v01	Single	KRIT1	het		AD	VUS	nein
651	w	Niere	OMIM_v01	Single	COL4A5	het		XL	wahrscheinlich pathogen	nein

655	w	NDD	OMIM_v01	Single	MED13L	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nicht untersucht	geklärt
657	m	Niere	OMIM_v01	Single	SLC7A9	het		AR + AD	pathogen	nein	nicht geklärt
658	m	NDD	OMIM_v01	Single	TNFRSF13B	het		AD + AR	VUS	nein	nicht geklärt
665	w	NDD	OMIM_v01	Single	BBS7	het		AR	VUS wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
668	m	Neuro	OMIM_v01	Single	DNMT1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
672	m	NDD	OMIM_v01	Single	BBS9	het		AR	pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
676	w	Neuro	OMIM_v01	Single	MITF	het		AD	pathogen	DSP	nicht geklärt
677	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	FRMD7 PCDH19	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	nicht geklärt
679	w	Neuro	OMIM_v01	Single	SPAST	het		AD	pathogen	nein	geklärt
685	w	Neuro	OMIM_v01	Single	NOTCH3	het		AD	pathogen	nein	geklärt
687	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	IVD	het		AR	pathogen	nein	geklärt
690	w	NDD	OMIM_v01	Single	ADNP	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
692	m	NDD	OMIM_v01	Single	SLC6A8	hemi	maternal	XL	VUS	nein	nicht geklärt
693	w	NDD	OMIM_v01	Single	TRIO	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
695	w	Neuro	OMIM_v01	Single	CSF1R	het		AD	VUS	nein	geklärt
698	w	Niere	OMIM_v01	Single	TSC2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
699	w	Niere	OMIM_v01	Single	SLC5A2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
700	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het		AD	pathogen	nein	geklärt
701	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
702	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het		AD	pathogen	nein	geklärt
705	m	Neuro	OMIM_v01	Single	NOTCH3	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt

706	m	Auge	OMIM_v01	Single	PRPH2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
707	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	GPIHBP1	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
717	w	Epilepsie	Epi_v01	Single	KCNQ2	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
718	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	CHD2	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
719	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	KCNQ2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich	geklärt
723	m	NDD	OMIM_v01	Single	EDAR	het		AR + AD	pathogen	nicht gewünscht	nicht geklärt
727	m	NDD	OMIM_v01	Single	CHD2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
744	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	TUBA1A DPP6	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
748	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	STXBP1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
750	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	CNKS2R1	hemi	maternal	XL	VUS	nein	nicht geklärt
751	m	Neuro	OMIM_v01	Single	ATP1A3	het		AD	pathogen	nein	geklärt
756	m	Muskel	OMIM_v01	Single	TNNI2	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
760	m	NDD	OMIM_v01	Single	AP4B1	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nicht untersucht	geklärt
767	m	Neuro	OMIM_v01	Single	SQSTM1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
768	w	Neuro	OMIM_v01	Single	COL4A1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
770	w	NDD	OMIM_v01	Single	PRRT2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
772	w	Bindegewebe	OMIM_v01	Single	JAG1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
774	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	GABRB3	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich	geklärt
777	w	Epilepsie	Epi_v01	Single	PRRT2	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
778	w	Epilepsie	Epi_v01	Single	SCN1A	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
779	w	Epilepsie	Epi_v01	Single	PRRT2	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt

780	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	STXPB1	het	AD	VUS	nicht möglich	nicht geklärt
784	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	KCNB1	het	AD	VUS	nicht möglich	wahrscheinlich geklärt
791	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	WDR45	het	XL	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich	wahrscheinlich geklärt
793	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	ALG13	het	XL	pathogen	nicht möglich	geklärt
794	m	Epilepsie	Epi_v01	Single	KCNQ2	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich
795	w	Epilepsie	Epi_v01	Single	NPRL3	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich	wahrscheinlich geklärt
800	w	Kardio	OMIM_v01	Single	MYL2	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
802	w	Other	OMIM_v01	Single	GLI2	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
803	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	MYO7A	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
812	w	NDD	OMIM_v01	Single	KANSL1	het	AD	pathogen	nein	geklärt
815	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	IGF1R	het	AD + AR	VUS	nein	geklärt
817	m	Muskel	OMIM_v01	Single	COL6A3	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein
818	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het	AD	pathogen	nein	geklärt
823	m	Auge	OMIM_v01	Single	CABP4	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein
832	m	NDD	OMIM_v01	Single	PIK3R2	het	AD	VUS		nicht geklärt
835	m	NDD	OMIM_v01	Single	SGSH	het	AR	pathogen	nein	geklärt
841	w	NDD	OMIM_v01	Single	GNB5	het	AR	pathogen wahrscheinlich pathogen	nicht untersucht	geklärt
846	m	NDD	OMIM_v01	Single	DYRK1A	het	AD	pathogen	nein	geklärt
858	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	Mutyh	het	AD	pathogen		nicht geklärt
860	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2	het	AD	VUS		nicht geklärt
861	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2	het	AD	VUS		nicht geklärt

862	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CDH1 BRIP1	het	AD	VUS	nicht geklärt
865	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het	AD	pathogen	geklärt
866	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2 BRIP1	het	AD	pathogen VUS	geklärt
871	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het	AD	pathogen	geklärt
872	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2	het	AD	VUS	nicht geklärt
874	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het	AD	VUS	nicht geklärt
888	w	Neuro	OMIM_v01	Single	HSPD1	het	AD		nein
900	w	Epilepsie	Epi_v01	Single	SCN1A	het	AD	pathogen	nicht möglich
901	m	Epilepsie	Epi_v01	Single	SCN1A	het	AD	pathogen	geklärt
902	m	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	SZT2	het	AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nicht möglich
905	m	Epilepsie	Epi_v01	Single	SCN8A	het	AD	VUS	wahrscheinlich geklärt
909	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	DYNC1H1	het	AD	VUS	nein
912	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	SGSH	het	AR	pathogen	nein
913	m	Epilepsie	OMIM_v01	Single	CDKL5	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen
915	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	PTPN11	het	AD	pathogen	nein
918	m	Bindegewebe	OMIM_v01	Single	COL11A1	het	AD	pathogen	geklärt
919	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	TUBA1A	het	AD	VUS	wahrscheinlich geklärt
924	w	Haut	OMIM_v01	Single	ALOXE3	het	AR	pathogen	nicht gewünscht
925	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	ADGRG1	homo	paternal & maternal	AR	pathogen
928	m	NDD	OMIM_v01	Single	POMGNT1	het	AR	pathogen	nein
929	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	GALC	het	AR	pathogen	geklärt

930	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	GEMIN4	het	AR	VUS	nein	nicht geklärt
934	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	ANKRD11	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
940	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het	AD	pathogen		geklärt
944	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	PALB2	het	AD	VUS		nicht geklärt
946	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	TP53	het	AD	VUS		nicht geklärt
947	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het	AD	pathogen		geklärt
948	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2 ATM	het	AD	VUS		nicht geklärt
955	m	Niere	OMIM_v01	Single	PAX2	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
956	m	Kardio	OMIM_v01	Single	NEXN	het	AD	VUS	nicht gewünscht	nicht geklärt
959	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	PCNT	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	LDLR
960	w	NDD	OMIM_v01	Single	IDUA	het	AR	VUS	nein	nicht geklärt
961	m	Neuro	OMIM_v01	Single	PDE8B	het	AD	VUS	KCNQ1	wahrscheinlich geklärt
962	w	NDD	OMIM_v01	Single	TRIO	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
970	w	NDD	OMIM_v01	Single	PDHA1	het	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
971	w	Epilepsie	OMIM_v01	Single	POLG	het	AR	VUS	nein	nicht geklärt
972	m	NDD	OMIM_v01	Single	AP4B1	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein
980	m	NDD	OMIM_v01	Single	ADSL	het	AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
985	m	Fehlbildung	OMIM_v01	Single	NOTCH2	het	AD	pathogen	nein	geklärt
987	w	Neuro	OMIM_v01	Single	NOTCH3	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
990	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ATP7A	hemi	maternal	XL	VUS	nein
1000	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	PMS2	het	AD	pathogen	nn	geklärt

1001	w	Krebs, Darm	TruSightCancer_v01	Single	MSH2	het		AD	pathogen	nn	wahrscheinlich geklärt
1003	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1005	W	Other	TruSightCancer_v01	Single	NF1	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1008	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRIP1	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1009	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1013	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRIP1	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1014	w	Krebs, Darm	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1015	m	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1017	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1019	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1020	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1026	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	NPRL3	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich	geklärt
1034	w	NDD + epilepsy	Epi_v01	Single	PCDH19 PAFAH1B1	het		XL	VUS		nicht geklärt
1035	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	DYNC1H1	het		AD	VUS	MLH1	wahrscheinlich geklärt
1036	m	Neuro	OMIM_v01	Single	SPAST	het		AD	wahrscheinlich pathogen		geklärt
1039	m	NDD	OMIM_v01	Single	SPTAN1 MC4R	het		AD	VUS wahrscheinlich pathogen		nicht geklärt
1043	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1045	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	MCCC2	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
1046	m	NDD	OMIM_v01	Single	FOXP1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1050	m	Neuro	OMIM_v01	Single	ABCD1	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1053	w	Muskel	OMIM_v01	Single	MYH2	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt

1057	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	DYNC1H1	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1060	m	Neuro	Roche_IDP_v01	Single	ATP1A3	het	AD	pathogen	nein	geklärt
1067	w	Kardio	Roche_IDP_v01	Single	TBX4	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1068	w	NDD	Roche_IDP_v01	Single	SYN1	het	XL	VUS	nein	nicht geklärt
1070	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	WDR45	het	XLD	pathogen	nein	geklärt
1071	w	Neuro	OMIM_v01	Single	ATP1A2	het	AD	pathogen	nein	geklärt
1073	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	GLI2	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
1074	m	NDD	OMIM_v01	Single	VLDLR	het	AR	VUS	nein	nicht geklärt
1076	m	NDD	OMIM_v01	Single	PAH PAH PHF6	het het hemi	AR AR XLR	pathogen pathogen VUS	nein	nicht geklärt
1080	m	Neuro	Roche_IDP_v01	Single	CACNA1B	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
1085	m	Muskel	OMIM_v01	Single	MTM1	hemi	maternal	XL	VUS	wahrscheinlich geklärt
1089	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	CASR	het	de novo	AD	pathogen	nicht gewünscht
1094	m	Epilepsie	OMIM_v01	Single	ATP7A	hemi	maternal	XL	pathogen	nein
1095	m	Neuro	OMIM_v01	Single	ITM2B	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
1096	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SPTAN1 TSC2	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
1097	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	MECP2	het	XL	VUS	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
1098	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	TSC1	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1100	m	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het	AD	pathogen	nn	wahrscheinlich geklärt
1101	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM RAD51D	het	AD	VUS VUS	nn	nicht geklärt
1102	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het	AD	VUS	nn	nicht geklärt
1103	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het	AD	pathogen	nn	geklärt

1107	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nn	wahrscheinlich geklärt
1110	w	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	PRKAR1A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nn	geklärt
1125	m	Neuro	OMIM_v01	Single	ABCD1	hemi	maternal	XL	pathogen	nein	geklärt
1127	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	HCN1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1129	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	MITF TRPM1 KIF5A	het		AD + AR	VUS wahrscheinlich pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1130	m	Neuro	OMIM_v01	Single	CSF1R GALC	het homo	paternal & maternal	AD AR	wahrscheinlich pathogen pathogen	BRCA2	geklärt
1135	w	Auge	OMIM_v01	Single	WFS1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1143	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	ALG13	het		XL	pathogen	nein	geklärt
1148	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	GRIN2A	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1153	w	Neuro	OMIM_v01	Single	NOTCH3	het		AD	VUS	KCNQ1	nicht geklärt
1154	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	PHKA2	hemi	maternal	XL	VUS	nein	geklärt
1155	w	Neuro	OMIM_v01	Single	MPZ	het		AD	VUS	nein	geklärt
1157	m	NDD	OMIM_v01	Single	KMT2D	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1165	m	Epilepsie	Epi_v01	Single	SLC2A1	het		AD	pathogen	nicht möglich	geklärt
1170	m	Epilepsie	Epi_v01	Single	SCN8A	het		AD	VUS	nicht möglich	nicht geklärt
1175	w	Epilepsie	Epi_v01	Single	SCN1A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nicht möglich	geklärt
1177	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2 BRIP1	het het		AD AD	VUS VUS	nn	nicht geklärt
1182	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nn	geklärt
1189	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1194	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	IVD	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
1198	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	ARX	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt

1200	w	Auge	OMIM_v01	Single	TUBGCP4	het		AR	pathogen wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1209	m	Ohr	Roche_95%-v1	Single	GJB2	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
1213	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	DYNC1H1	het		AD	VUS	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
1214	w	Neuro	OMIM_v01	Single	MME	het		AD	VUS	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
1223	m	Neuro	OMIM_v01	Single	ABCD1	hemi	maternal	XL	pathogen		geklärt
1225	m	Neuro	OMIM_v01	Single	ABCD1	hemi	maternal	XL	pathogen	nein	geklärt
1229	m	NDD	OMIM_v01	Single	NIPBL EYA4	het		AD	VUS	APOB	nicht geklärt
1234	m	Muskel	OMIM_v01	Single	CLCN1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1235	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	APOB	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1242	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	COL11A2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1244	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	ARID1B	het		AD	VUS	nein	geklärt
1245	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	STXBP1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nicht gewünscht	geklärt
1247	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SLC2A1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1252	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	DHDDS	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1258	m	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	MSH6	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1263	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRIP1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nn	geklärt
1265	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het		AD	VUS		nicht geklärt
1266	w	Haut	TruSightCancer_v01	Single	NF1	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1268	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	MSH6	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1276	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	PMS2 BRIP1 BRCA2	het het het		AD AD AD	VUS VUS VUS	nn	nicht geklärt
1278	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het		AD	pathogen	nn	geklärt

1279	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het	AD	pathogen	nn	geklärt
1280	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het	AD		nn	geklärt
1282	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1 BRCA1	het het	AD AD	pathogen VUS	nn	geklärt
1285	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het	AD	pathogen	nn	geklärt
1288	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het	AD	pathogen	nn	geklärt
1291	w	NDD	OMIM_v01	Single	ANKRD11	het	AD	pathogen	nein	geklärt
1293	w	Kardio	OMIM_v01	Single	SCN5A	het	AD	VUS	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
1297	m	Neuro	OMIM_v01	Single	NOTCH3	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1301	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	BCKDHA BCKDHA	het het	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1302	m	Muskel	OMIM_v01	Single	ACTA1	het	AD	pathogen	nein	geklärt
1304	m	Neuro	OMIM_v01	Single	SPG7	het	AR	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1306	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	MECP2	het	XL	VUS	nein	nicht geklärt
1311	w	Neuro	Roche_95%-v1	Single	MME	het	AD + AR	VUS	nein	nicht geklärt
1314	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	STXBP1	het	AD	pathogen	nein	geklärt
1315	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	KCNMA1	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1318	w	Epilepsie	OMIM_v01	Single	TRPM4	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
1319	w	NDD	OMIM_v01	Single	POLR3A	het	AR	pathogen	nein	geklärt
1321	m	Bindegewebe	OMIM_v01	Single	ACVR1L	het	AD	pathogen	nein	geklärt
1324	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	APOB	het	AD		nein	nicht geklärt
1327	m	Kardio	OMIM_v01	Single	MYBPC3	het	AD	pathogen	nein	geklärt
1328	m	Neuro	OMIM_v01	Single	HSPB1	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt

1330	m	NDD	OMIM_v01	Single	DYNC1H1	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt	
1334	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	STXBP1	het	AD	pathogen	nein	geklärt	
1336	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LDLR	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	
1342	m	NDD	OMIM_v01	Single	CCDC22	hemi	maternal	XL	VUS	nicht geklärt	
1343	w	NDD	OMIM_v01	Single	KMT2D	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt	
1345	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SCN2A	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt	
1348	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PHGDH	het	AR	pathogen	nein	geklärt	
1349	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SMARCA2	het	AD	VUS	nicht gewünscht	nicht geklärt	
1353	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	ACAN	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	
1358	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	CREBBP	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt	
1359	m	Muskel	OMIM_v01	Single	NEXN DSP	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt	
1363	m	NDD	OMIM_v01	Single	NSMF	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	
1364	w	Neuro	OMIM_v01	Single	PNKD	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	
1368	w	Neuro	OMIM_v01	Single	ADCY5	het	AD	pathogen	nein	geklärt	
1369	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SCN1A SPTAN1	het	AD	VUS	nicht gewünscht	nicht geklärt	
1371	w	Bindegewebe	OMIM_v01	Single	HCN4	het	AD	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt	
1374	m	Neuro	OMIM_v01	Single	NOTCH3	het	AD	wahrscheinlich pathogen		geklärt	
1380	w	Bindegewebe	OMIM_v01	Single	MYH11	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	
1383	w	NDD	OMIM_v01	Single	FLNA	het	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt	
1384	m	Niere	OMIM_v01	Single	CLDN16	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1387	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LMNA	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	

1389	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2	Mosaik	de novo	AD	VUS	nn	nicht geklärt
1397	w	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	CDH1	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1405	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	PALB2	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1407	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1408	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1412	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1417	w	Haut	OMIM_v01	Single	APC	het		AD	VUS	nein	geklärt
1419	m	Bindegewebe	OMIM_v01	Single	FBN1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1421	m	Niere	OMIM_v01	Single	COL4A3	het		AD	VUS	nicht gewünscht	nicht geklärt
1423	m	Niere	OMIM_v01	Single	NPHS2	het		AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
1425	m	Epilepsie	OMIM_v01	Single	SCN3A RAI1	het		AD	VUS	BRCA2	wahrscheinlich geklärt
1426	w	Kardio	OMIM_v01	Single	NOTCH1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1427	m	NDD	OMIM_v01	Single	MED12	hemi	maternal	XL	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1432	m	NDD	OMIM_v01	Single	GJB2	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	nicht geklärt
1435	m	NDD	OMIM_v01	Single	EXOSC3	het		AR	pathogen wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1436	m	Immunologie	OMIM_v01	Single	C1S	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1438	m	Niere	OMIM_v01	Single	WT1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1441	m	Niere	OMIM_v01	Single	INF2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1446	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	CACNA1A	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1447	w	NDD	OMIM_v01	Single	EXOSC3	het		AR	pathogen wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1450	w	Niere	OMIM_v01	Single	PKD1 WT1	het		AD	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt

1456	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ALPL	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1457	m	NDD	OMIM_v01	Single	EP300	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1459	w	Muskel	OMIM_v01	Single	KRT9	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1462	w	NDD	OMIM_v01	Single	FOXP1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1463	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	GABRA2	het	de novo	AD	VUS	nicht gewünscht	nicht geklärt
1469	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	ACAN	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1474	w	NDD	OMIM_v01	Single	KMT5B	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1476	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	MECP2	het		XL	pathogen	nein	geklärt
1481	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1482	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	EXT1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1485	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1486	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	KCNQ2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1488	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PRMT7	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1490	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	PCSK9 APOB	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1491	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	RNASEH2B	het		AR	pathogen	nein	geklärt
1500	w	NDD	OMIM_v01	Single	SCN2A	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
1505	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PAFAH1B1	Mosaik	de novo	AD	pathogen	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
1507	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PRRT2	het		AD	VUS	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
1508	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	BRAF SCN3A	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1511	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	CHD2	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1512	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	MYT1L	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt

1522	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SLC2A1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	MYBPC3	geklärt
1524	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	NIPBL	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1526	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	ARX	hemi	maternal	XL	VUS	nein	geklärt
1528	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	MED12 COL4A1	homo het	paternal & maternal	AD XL	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1531	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	HLCS	het		AR	VUS wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1532	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	GNAS	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	nicht geklärt
1535	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	DNMT3A GRIN2A  CHEK2	het		AD	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1537	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1 BRCA2	het		AD	pathogen wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1544	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CDH1	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1548	w	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	NF1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1551	w	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	NF1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1552	w	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	NF1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1554	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1555	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1559	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PRRT2	het	paternal	AD	VUS	nein	nicht geklärt
1562	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	IGF1R PCDH19	het		AD XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1563	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	DYNC1H1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1564	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	CHD2	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1565	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	COL10A1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	nicht geklärt
1567	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	WDR45	het		XL	pathogen	nicht gewünscht	geklärt
1570	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PCDH19	het		XL	VUS	nicht gewünscht	geklärt

1571	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	CACNA1A	het		AD	VUS	nicht gewünscht	nicht geklärt
1572	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	TBL1XR1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1573	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PCDH19	het		XL	VUS	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
1577	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SPTAN ARID1A	het		AD	VUS	nicht gewünscht	nicht geklärt
1579	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SCN1A	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1581	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SLC2A1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1582	w	NDD	OMIM_v01	Single	BRAF	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1584	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	MC4R	het		AD	pathogen	MSH2	geklärt
1587	w	Neuro	OMIM_v01	Single	COL4A1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1588	m	NDD	OMIM_v01	Single	ATRX	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1593	m	NDD	OMIM_v01	Single	ADNP	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1598	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	ACAN	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1600	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LIPA	het		AR	pathogen	nein	nicht geklärt
1601	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	HUWE1	het		XL	VUS	nein	nicht geklärt
1604	w	Haut	OMIM_v01	Single	ALOX12B	het		AR	pathogen wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1606	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	RPIA	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1609	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	STXBP1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1613	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SCN8A	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1614	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	DYNC1H1 GRIA3	het		AD XL	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1617	w	Epilepsie	OMIM_v01	Single	CHD2	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1621	m	Neuro	OMIM_v01	Single	ABCD1	hemi	maternal	XL	pathogen	nein	geklärt

1627	w	Epilepsie	OMIM_v01	Single	MED13L	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
1631	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	APOB	het	AD	pathogen	nein	geklärt
1637	m	Fehlbildung	OMIM_v01	Trio	IGF2	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1647	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het	AD	pathogen	nn	geklärt
1650	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het	AD	pathogen	nn	geklärt
1651	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CDH1	het	AD	VUS	nn	nicht geklärt
1653	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1 BRCA1	het	AD	pathogen VUS	nn	geklärt
1654	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRIP1	het	AD	VUS	nn	nicht geklärt
1658	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM ATM PALB2	het	AD	VUS	nn	nicht geklärt
1661	w	Neuro	OMIM_v01	Single	GBE1	het	AR	wahrscheinlich pathogen pathogen	nein	geklärt
1671	w	NDD	OMIM_v01	Single	ARID1A	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
1673	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	CACNA1A	het	AD	wahrscheinlich pathogen	MYBPC3	nicht geklärt
1676	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	ARX	hemi	maternal	XL	VUS	nein
1678	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LDLR	het	AD	pathogen VUS	nein	geklärt
1679	w	Neuro	OMIM_v01	Single	HERC2	het	paternal & maternal	AR	VUS	nein
1680	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	NPR2	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nicht gewünscht	nicht geklärt
1683	m	Niere	OMIM_v01	Single	HNF1B	het	AD	VUS	nicht gewünscht	nicht geklärt
1686	m	Haut	OMIM_v01	Single	LMNA HBB	homo het	paternal & maternal	AR + AD	VUS pathogen	nein
1689	w	Kardio	OMIM_v01	Single	RYR2	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1691	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SPTAN1	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1694	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	LHX4	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt

1697	m	NDD	OMIM_v01	Single	ADNP	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1706	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Duo	SLC26A2	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nicht untersucht	wahrscheinlich geklärt
1712	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	DYNC1H1 PAK3	het hemi	maternal	AD XL	VUS	nein	nicht geklärt
1718	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	COL1A1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1721	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	PIK3CA	Mosaik	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
1725	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	ACTB	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1729	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	ANKRD11	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1731	m	Muskel	OMIM_v01	Single	CAPN3	het		AR	pathogen wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1733	m	NDD	OMIM_v01	Single	FOXP1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1735	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	MYO7A	het		AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	nicht geklärt
1744	m	NDD	OMIM_v01	Single	EIF2B1 FLNB	het		AR + AD	VUS	nein	nicht geklärt
1755	m	Bindegewebe	OMIM_v01	Single	SMAD3	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1756	m	Other	OMIM_v01	Single	ANOS1	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1758	w	Neuro	OMIM_v01	Single	NOTCH3	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1759	w	Neuro	OMIM_v01	Single	CLCN1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1760	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	TCIRG1	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
1763	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SHANK3	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1770	w	Fehlbildung	OMIM_v01	Single	MCPH1	het		AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1771	m	Other	OMIM_v01	Single	HBB	het		AR	pathogen	nein	nicht geklärt
1772	m	Muskel	OMIM_v01	Single	DMD	hemi	maternal	XL	VUS	nein	nicht geklärt
1775	m	Auge	OMIM_v01	Single	ABCA4	het		AR	pathogen	nein	geklärt

1776	w	Bindegewebe	OMIM_v01	Single	FBN1	het		AD	pathogen	APC	geklärt
1782	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	GCK	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1784	m	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	DICER1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1792	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1793	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1806	m	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1807	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1814	w	NDD	OMIM_v01	Single	ARID1A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1828	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	PIK3R1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1829	w	NDD	OMIM_v01	Single	SMAD4	het		AD	pathogen	nein	nicht geklärt
1832	m	Neuro	OMIM_v01	Single	SQSTM1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	nicht geklärt
1835	m	Muskel	OMIM_v01	Single	CLCN1	het		AD + AR	pathogen	nein	geklärt
1836	m	Neuro	OMIM_v01	Single	GJB1	hemi	maternal	XL	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1838	m	Neuro	OMIM_v01	Single	MME	het		AD + AR	pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1840	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	WDR62	het		AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1844	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SPTAN1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1845	m	NDD	OMIM_v01	Single	POGZ	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1846	w	Ohr	OMIM_v01	Single	USH2A	het		AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1848	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	GALT	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
1849	w	Immunologie	OMIM_v01	Single	SYT2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1851	m	NDD	OMIM_v01	Single	ABCD1	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt

1852	w	Immunologie	OMIM_v01	Single	JAK3	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1853	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	PTPN11	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1854	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LDLR	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1858	m	NDD	OMIM_v01	Single	DEAF1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1864	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LDLR	het		AD	pathogen	RYR2	geklärt
1865	m	Muskel	OMIM_v01	Single	RYR1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1868	w	NDD	OMIM_v01	Single	ERCC6	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
1871	w	NDD	OMIM_v01	Single	PDHA1	het		XL	pathogen	nein	geklärt
1873	w	Neuro	OMIM_v01	Single	PMP22	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
1878	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SCN1A	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1883	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	CACNA1A	het	paternal	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1884	w	NDD	OMIM_v01	Single	KCNC3	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1888	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	CYP21A2	hemi	maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
1889	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	IQSEC2	het		XL	pathogen	nein	geklärt
1890	m	NDD	OMIM_v01	Single	NR2F1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1892	w	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1894	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	KCNJ10	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein	nicht geklärt
1901	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	KCNQ2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1903	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SLC6A1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1912	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	STXBP1	het	maternal, Mosaik	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1913	m	Neuro	OMIM_v01	Single	POLR3B SYNGAP1	het		AR + AD	pathogen pathogen VUS	nein	geklärt

1914	w	NDD	OMIM_v01	Single	ANKRD11	het		AD	VUS	nein	geklärt
1921	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nn	geklärt
1922	m	Krebs, Darm	TruSightCancer_v01	Single	SMAD4	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1923	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	PMS2 PALB2	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1925	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	PALB2	het		AD	VUS	nn	nicht geklärt
1926	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nn	geklärt
1938	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	ABCC8 PHKA2	het hemi	maternal	AD XL	VUS	nein	nicht geklärt
1946	w	Krebs, other	OMIM_v01	Single	NF1	het		AD	pathogen		geklärt
1948	m	Fehlbildung	OMIM_v01	Trio	PHF6	hemi	maternal	XL	pathogen	nicht ausgewertet (pränatal)	wahrscheinlich geklärt
1956	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	PREPL	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1962	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	LMX1B	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1964	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PPM1D	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1967	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SCN8A	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
1973	m	NDD	OMIM_v01	Single	CASK	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1975	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	STXBP1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1976	w	NDD	OMIM_v01	Single	PAH	het		AR	pathogen	nein	nicht geklärt
1977	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LDLR	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
1978	m	Stoffwechsel	OMIM_v01	Single	LPL	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1984	w	Epilepsie	OMIM_v01	Single	PRRT2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
1985	m	NDD	OMIM_v01	Single	FRMPD4	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
1991	w	Muskel	OMIM_v01	Single	MTM1	het		XL	VUS	nein	nicht geklärt

1995	m	Neuro	OMIM_v01	Single	ABCB7	hemi	maternal	XL	VUS	nein	nicht geklärt
1996	w	Epilepsie	Exom_BGI_59M	Trio	EBF3	het	de novo	AD	pathogen	nein	
2000	m	NDD	OMIM_v01	Single	ASNS	het		AR	VUS pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2001	m	Immunologie	OMIM_v01	Single	MEFV	het	maternal	AD + AR	VUS	nein	nicht geklärt
2003	w	Auge	OMIM_v01	Single	ALMS1	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2015	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	GRIN2A	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2016	m	NDD	OMIM_v01	Single	DYRK1A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2017	m	Haut	OMIM_v01	Single	SERPING1	het		AD	pathogen	nicht gewünscht	geklärt
2019	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	COL1A1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2021	w	Muskel	OMIM_v01	Single	NEB	het		AR	VUS	nein	nicht geklärt
2024	w	Neuro	OMIM_v01	Single	CYP7B1	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
2027	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PTEN	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
2028	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	TSEN54	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
2031	m	NDD	OMIM_v01	Single	EP300 COL1A1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2033	m	NDD	OMIM_v01	Single	NDST1	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2042	m	NDD	OMIM_v01	Single	SOX5	het		AD		nein	wahrscheinlich geklärt
2045	w	NDD	OMIM_v01	Single	NPR2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2048	w	Auge	OMIM_v01	Single	TSPAN12	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2050	m	NDD	OMIM_v01	Single	NFIX	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2052	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	GAMT	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2058	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2 BRIP1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt

2059	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	PALB2	het	AD	pathogen	nein	geklärt
2062	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
2065	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
2071	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
2073	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het	AD	pathogen	nein	geklärt
2074	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	RAD51C	het	AD	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2077	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het	AD	VUS	nn	nicht geklärt
2080	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01	Single	COL1A1	het	AD	pathogen	nein	geklärt
2081	m	Neuro	OMIM_v01	Single	PSEN1	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2087	w	NDD	OMIM_v01	Single	CST3	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
2088	m	NDD	OMIM_v01	Single	SBDS	het	AR	pathogen	nein	geklärt
2089	m	NDD	OMIM_v01	Single	MEF2C	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2093	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	PIGA	hemi	maternal	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2096	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SLC6A8	het	maternal	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2101	w	Neuro	OMIM_v01	Single	LITAF	het	AD	pathogen	nein	geklärt
2103	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	SYNGAP1	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2104	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01	Single	KCNQ3	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein
2105	w	Auge	OMIM_v01	Single	ABCA4	het	AR	pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2109	w	Niere	OMIM_v01 flex	Single	COL4A5	het	XL	pathogen	nein	geklärt
2110	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	PCDH19	het	XL	VUS	nein	nicht geklärt
2111	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	CYP27A1	het	AR	pathogen	nein	geklärt

2118	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	KCNQ2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2119	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	GRIN1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2120	w	Krebs, other	OMIM_v01 flex	Single	NF1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2123	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	IQSEC2	hemi	maternal	XL	VUS	nein	nicht geklärt
2131	w	Other	OMIM_v01 flex	Single	SELENON	het		AR	pathogen VUS	nein	nicht geklärt
2143	m	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	SCN2A	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
2144	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	SHANK3	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2145	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	CACNA1A	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2154	m	Krebs, Darm	TruSightCancer_v01	Single	MLH1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2157	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2 PALB2 PALB2	het		AD	pathogen VUS VUS	nn	geklärt
2164	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2169	w	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	NF1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2170	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2174	m	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	TSC2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2179	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	PPP2R1A	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2187	w	Fehlbildung	OMIM_v01 flex	Single	COL18A1	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	LDLR	geklärt
2199	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SCN1A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2201	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	GCK	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2204	w	Haut	OMIM_v01 flex	Single	COL7A1	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
2209	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	MAN2B1	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
2212	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	ARSA	het		AR	pathogen	nein	geklärt

2213	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	ARSA	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
2217	w	Bindegewebe	OMIM_v01 flex	Single	MYLK	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2218	m	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	TRPM4	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2219	w	Niere	OMIM_v01 flex	Single	CLCN5	het		XL	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2222	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	PNKP	het		AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2223	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2226	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	PGM1	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2230	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	REEP1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2233	w	Haut	OMIM_v01 flex	Single	NF1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2236	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	ADGRG1	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2237	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	GDI1	het		XL	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2239	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	APOB	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2247	w	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	ACVRL1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2255	m	Krebs, Darm	TruSightCancer_v01	Single	MSH6	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2256	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2261	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	PALB2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2262	m	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1 ATM	het		AD	pathogen VUS	nein	geklärt
2263	m	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	TP53	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2268	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2274	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	ATP7B	het		AR	pathogen wahrscheinlich pathogen	nein	teilweise geklärt
2275	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	DYRK1A	het		AD	pathogen	nein	geklärt

2277	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	GLB1	het		AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2280	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	EHMT1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2308	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	FYCO1	het		AR	pathogen	nein	teilweise geklärt
2310	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01 flex	Single	GNAS	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2313	w	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	FLNA	Mosaik 16%	de novo	AD	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2319	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	ABCD1	hemi	maternal	XL	pathogen	nein	geklärt
2326	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	ARID1B	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2334	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	ANKRD11	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2338	m	Fehlbildung	OMIM_v01 flex	Single	PTPN11	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2340	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SCN2A	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2346	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	CACNA1A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2356	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	KCNMA1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2358	m	Ohr	OMIM_v01 flex	Single	PTPRQ CHD7	homo het	paternal & maternal	AR + AD	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	teilweise geklärt
2365	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2366	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	CACNA1S	het		AD	VUS		wahrscheinlich geklärt
2373	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	MECP2	het		XL	pathogen	nein	geklärt
2377	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	FOXP1	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2378	m	Niere	OMIM_v01 flex	Single	HMBS	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2382	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	MFN2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2384	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2403	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het		AD	pathogen	nein	geklärt

2410	m	Krebs, Darm	Exom_Agilent_v6	Single	MSH2	het		AD		nein	geklärt
2411	m	Fehlbildung	Exom_Agilent_v6	Trio	CHD7	het		AD		nein	geklärt
2412	w	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	STXBP1	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
2413	w	Stoffwechsel	Exom_Agilent_v6	Trio	ADNP	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
2414	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	CDKL5	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
2417	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01 flex	Single	AVP	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2420	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	SETBP1	het		AD	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2424	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	MECP2	het		XL	pathogen	nein	geklärt
2429	w	Haut	OMIM_v01 flex	Single	COL7A1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2438	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	MED13L	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2440	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	CUL4B	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2444	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	CTNNB1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2455	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	TSC1	het	de novo	AD	pathogen	MSH6	geklärt
2456	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	SLC39A4	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2459	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	GNRHR	het		AR + AD	pathogen	APOB	wahrscheinlich geklärt
2461	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	GDI1	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2464	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	THAP1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2465	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	FYCO1	het		AR	pathogen	nein	teilweise geklärt
2466	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	MECP2	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2468	m	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	MYH7	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2471	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	GNS	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein	nicht geklärt

2476	w	Haut	OMIM_v01 flex	Single	TSC1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2480	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	ZNF711	homo	paternal & maternal	XL	VUS	nein	nicht geklärt
2493	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	SLC25A13 GAA	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	teilweise geklärt
2496	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	KIF1A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2500	w	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	PRRT2	het	maternal	AD	pathogen	nein	geklärt
2503	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	TSC1	het	paternal	AD	wahrscheinlich pathogen	APOB	wahrscheinlich geklärt
2506	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	ABCC8	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2513	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	SQSTM1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2515	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	TRIP12	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2518	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SCN2A	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
2519	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SMC1A	het		XL	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2520	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	GRIN2A	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2522	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	ABCD1	hemi	maternal	XL	pathogen	nein	geklärt
2526	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	TREX1 TREX1	het		AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2529	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2530	m	Krebs, other	TruSightCancer_v01	Single	NF1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2540	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	ATM	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2542	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2544	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1					nein	wahrscheinlich geklärt
2548	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2552	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Single	SCN1A	het	de novo			nein	geklärt

2555	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	ABCD1	hemi	maternal	XL	pathogen	nein	geklärt
2558	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	KCNQ3	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2559	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SBF2	het		AR	wahrscheinlich pathogen	nein	teilweise geklärt
2561	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	AFG3L2	het	paternal	AD	VUS	nein	nicht geklärt
2564	w	Auge	OMIM_v01 flex	Single	ABCA4	het	paternal & maternal	AR	pathogen wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2566	m	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	KCNQ2	het		AD	VUS	nein	geklärt
2567	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SCN1A	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2569	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	ABCD1	hemi	maternal	XL	pathogen	nein	geklärt
2570	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2571	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	ALG13	het	de novo	XL	pathogen	nicht gewünscht	geklärt
2572	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	VUS	nein	geklärt
2574	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	SMAD4	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2577	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	MECP2	het	de novo	XL	pathogen	nein	teilweise geklärt
2580	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	STXBP1	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
2581	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	CDKL5	het		XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2583	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	CHD3	het	de novo	AD	pathogen	BRCA1	geklärt
2584	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	MC4R	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2594	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	APOB	het		AD	pathogen	BRCA1	geklärt
2597	w	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	PCDH19	het	de novo	XL	pathogen	nein	geklärt
2598	w	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	PRRT2	het	paternal	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2602	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	SMPD1	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt

2603	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	GARS	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2609	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	NOD2	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2611	m	Auge	OMIM_v01 flex	Single	CLN3	homo		AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2618	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2628	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	FGFR1	heterozygot		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2639	m	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	SCN1A	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2640	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	SETD2	het	maternal	AD	VUS	nein	nicht geklärt
2647	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2655	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	ATP7B	het		AR	pathogen	nein	geklärt
2656	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	SPAST	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2658	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2660	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	CHEK2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2670	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	MLH1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2674	w	Krebs, Darm	TruSightCancer_v01	Single	MLH1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2685	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	ABCD1	hemi		XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2687	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	ATP13A2	het		AR	pathogen	nein	geklärt
2690	w	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	MYBPC3	het		AD	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
2691	m	Muskel	OMIM_v01 flex	Single	SCN4A	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2693	m	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	MYH11	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
2696	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	AARS2	het		AR	pathogen	nein	geklärt
2697	m	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	MYH7	het	paternal	AD	VUS	nein	nicht geklärt

2701	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	PTPN11	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
2702	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	CACNA1F	hemi		XL	pathogen	nein	teilweise geklärt
2703	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	CACNA1F	hemi		XL	pathogen	nein	teilweise geklärt
2720	w	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	SCN2A	het	maternal	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
2724	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01 flex	Single	COL2A1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2725		NDD	OMIM_v01 flex	Single	ANKRD11	het		AD	pathogen	nein	geklärt
2726	m	Niere	OMIM_v01 flex	Single	CLCN5	hemi		XL	VUS	nein	geklärt
2728	m	Muskel	OMIM_v01 flex	Single	COL12A1 RYR1	het	maternal paternal	AD	VUS	nein	nicht geklärt
2731	m	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	CYFIP2	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3009	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	FOXP1	het	de novo				geklärt
3010	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	PRDM12						geklärt
3011	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	LIG4	comphet	paternal & maternal	AR			geklärt
3013	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	KAT6B	het	de novo			nein	geklärt
3014	m	NDD + epilepsy	Exom_Illumina_37MB	Trio	GABRB2	het	de novo	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
3015	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	PUF60	het	de novo				geklärt
3016	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	RECQL4					nein	geklärt
3017	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	ARID1B						geklärt
3018	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	GRIA4	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
3019	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	VPS13B	comphet	paternal & maternal	AR			wahrscheinlich geklärt
3020	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	CTNNB1	het	de novo			nein	geklärt
3021	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	ATRX			XR			geklärt

3022	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	SPAST	het	de novo			nein	geklärt
3025	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	SCN1A						geklärt
3026	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	GRIN2A						geklärt
3027	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	QARS	comphet	paternal & maternal	AR			geklärt
3029	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	SMARCA2	het	de novo				geklärt
3030	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	KCNQ2	het	paternal	AD		nein	geklärt
3033	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	DDX3X	het	de novo			nein	geklärt
3035	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	CHD8	het	de novo			nein	geklärt
3042	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	ACTL6B	het	de novo	AD		nein	geklärt
3045	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	CUX1	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3046	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	MAP2K1	het	de novo			nein	geklärt
3048	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	SLC13A5	homo	paternal & maternal	AR			wahrscheinlich geklärt
3050	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	KIAA2022	het	de novo			nein	wahrscheinlich geklärt
3051	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Duo	POU1F1	het	maternal	AD		nein	geklärt
3057	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	KCNQ2	het	de novo			nein	geklärt
3058	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	EVC2	homo	paternal & maternal	AR		nein	geklärt
3060	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	TBC1D20	homo	paternal & maternal	AR		nein	wahrscheinlich geklärt
3062	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	POLG	comphet	paternal & maternal	AR		nein	wahrscheinlich geklärt
3076	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	RAI1	het	de novo				wahrscheinlich geklärt
3079	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	ZBTB18	het	de novo				wahrscheinlich geklärt
3080	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	DYNC1H1	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt

3086	m	Haut	Exom_Agilent	Trio	LRP6					nein	nicht geklärt
3087	m	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	MED13L	het	de novo	AD	VUS	nein	geklärt
3090	m	NDD	Exom_Agilent	Trio	SPTAN1 SMC3	het	de novo de novo			nein	geklärt
3091	m	NDD + epilepsy	Exom_Illumina_37MB	Trio	COL4A3BP	het	de novo				geklärt
3094	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	ARHGEF9	het	de novo				geklärt
3097	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	GMPPB	comphet	paternal & maternal	AR			geklärt
3100	w	Stoffwechsel	Exom_Illumina_37MB	Trio	LEPR	comphet	paternal & maternal	AR			geklärt
3101	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Quattro	COL3A1	homo	paternal & maternal	AR			geklärt
3102	w	NDD	Exom_Agilent	Trio	KMT2E	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen		geklärt
3103	w	Stoffwechsel	Exom_Illumina_37MB	Trio	SERAC1	homo	paternal & maternal	AR			geklärt
3104	m	NDD + epilepsy	Exom_Agilent	Trio	ATP1A3	het	de novo			TNNT2	geklärt
3106	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	SCN1A	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen		wahrscheinlich geklärt
3108	m	NDD	Exom_Agilent	Trio	FH	homo	paternal & maternal	AR		nein	geklärt
3109	m	NDD	Exom_Agilent_v6	Trio	PPP2R5D	het	de novo			nein	geklärt
3111	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	DDX3X	het	de novo				geklärt
3112	w	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	PHIP	het	de novo	AD	VUS		wahrscheinlich geklärt
3113	m	Muskel	Exom_Agilent	Trio	MAP3K7					nein	geklärt
3114	m	NDD	Exom_Agilent	Trio	GRIN1	het	de novo			nein	geklärt
3115	m	Ohr	Exom_Agilent_v6	Trio	SMPX					nein	geklärt
3122	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	POGZ	het	de novo				geklärt
3123	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	NFIB	het	de novo			nein	wahrscheinlich geklärt

3125	m	NDD	Exom_Agilent_v6	Trio	HIST1H1E	het	de novo		LDLR	geklärt
3126	w	NDD	Exom_Agilent_v6	Trio	KALRN KALRN SFXN3				nein	nicht geklärt
3128	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	GLS	comphet	paternal & maternal	AR	nein	wahrscheinlich geklärt
3129	m	NDD	Exom_Agilent_v6	Trio	GNB1 WNT10B	het	de novo maternal	AD	nein	geklärt
3133	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent	Trio	CACNA1A	het	de novo	AD	VUS	nein geklärt
3141	m	Fehlbildung	Exom_BGI_59M	Trio	COL13A1	homo	paternal & maternal	AR	nein	geklärt
3146	m	NDD	Exom_Illumina_37MB	Trio	AMPD2	comphet	paternal & maternal	AR		geklärt
3156	w	ndd	Exom_Agilent_v6	Single	ASL				nein	geklärt
3157	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	SCN1A	het	de novo		nein	geklärt
3159	m	NDD	Exom_Agilent	Trio	CTCF	het	de novo		nein	geklärt
3172	m	Neuro	Exom_Agilent	Trio	ABCD1		maternal	XL	nein	geklärt
3176	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	NR2F1	het	de novo		nein	geklärt
3178	w	NDD	Exom_Agilent_v6	Trio	MAPK8IP3	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein geklärt
3181	w	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	IL2RG				nein	geklärt
3183	m	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	XIAP				nein	nicht geklärt
3184	w	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	STAT3				nein	nicht geklärt
3185	w	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	NFKBIA				nein	nicht geklärt
3186	m	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	G6PC3				nein	nicht geklärt
3188	m	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	RAG1				nein	nicht geklärt
3190	w	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	TNFRSF1A				nein	nicht geklärt
3191	m	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	RAG1				nein	nicht geklärt

3192	m	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	NKG7				nein	nicht geklärt
3193	w	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	PRF1				nein	nicht geklärt
3194	m	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	IL12R				nein	nicht geklärt
3195	m	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	CD40LG				nein	nicht geklärt
3196	w	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	BLNK				nein	nicht geklärt
3197	m	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	RAG2				nein	nicht geklärt
3198	m	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	RFXANK				nein	nicht geklärt
3199	w	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	ARPC1B				nein	nicht geklärt
3201	w	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	RFXANK				nein	nicht geklärt
3203	m	NDD	Exom_Agilent_v6	Trio	ARID1B	het	de novo		nein	geklärt
3212	w	NDD	Exom_Agilent_v6	Trio	ADNP	het	de novo		nein	geklärt
3219	m	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	HECW2	het	de novo		nein	geklärt
3230	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	FH	homo	paternal & maternal	AR	nein	geklärt
3239	m	Epilepsie	Exom_Agilent_v6	Trio	WDFY3	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	geklärt
3242	w	Epilepsie	Exom_BGI_59M	Trio	PRRT2	het	maternal	AD	pathogen	geklärt
3245	m	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	DNM1L	het	de novo		BRCA2	geklärt
3248	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	ARV1	homo	paternal & maternal	AR		geklärt
3254	m	NDD	Exom_Agilent_v6	Trio	SOX11	het	de novo		nein	geklärt
3255	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	CNKS2	het	de novo		nein	geklärt
3259	w	Fehlbildung	Exom_Agilent_v6	Single	TCOF1	het		AD	pathogen	nein
3261	w	NDD	Exom_Agilent_v6	Trio	KCND3	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein

3265	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	MED12 KDM5C	hemi	maternal	XL	VUS	nein	nicht geklärt
3268	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	KCNQ5	het	de novo			nein	geklärt
3272	w	NDD	Exom_Agilent	Trio	CHD2	het	de novo			x	geklärt
3275	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Single	PNPO	homo	paternal & maternal	AR		x	geklärt
3276		NDD	Exom_Agilent	Trio	SCO2	homo	paternal & maternal	AR		x	geklärt
3279	w	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	HECW2	het	de novo			nein	geklärt
3281	m	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Single	GLS	homo	paternal & maternal	AR		nein	wahrscheinlich geklärt
3289	m	Epilepsie	Exom_BGI_59M	Trio	DYNC1H1	het		AD		nein	wahrscheinlich geklärt
3297	w	ndd	Exom_Agilent_v6	Single	CPS1	homo	paternal & maternal	AR		nein	geklärt
3299	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	NECAP1	homo	paternal & maternal	AR		nein	geklärt
3304	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	PIGN	het		AD		yes	wahrscheinlich geklärt
3308	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	CSNK2A1	het	de novo			nein	geklärt
3309	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	NUS1	homo	paternal & maternal	AR		nein	geklärt
3310	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	NUS1 ACADS ACADS	homo comphet comphet	paternal & maternal paternal & maternal paternal & maternal	AR AR AR		nein	geklärt
3315	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	MECP2	het	de novo	XL		nein	geklärt
3317	w	Muskel	Exom_BGI_59M	Trio	NIPBL	het	de novo			nein	geklärt
3319	w	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	ASXL3	het	de novo			nein	geklärt
3321	w	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	DDX3X	het		AD		nein	geklärt
3322	w	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	DDX3X	het		AD		APOB	geklärt
3337	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	KRAS	het	de novo			nein	geklärt
3339	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	PTPN23	homo	paternal & maternal	AR		nein	wahrscheinlich geklärt

3342	w	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	ASXL3	het	de novo			nein	geklärt
3343	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	GRIA4 ATRX	hemi	de novo maternal	XL		nein	nicht geklärt
3351	w	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	TAOK1	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3364	m	Epilepsie	Exom_BGI_59M	Trio	KLHL15			XL		nein	nicht geklärt
3368	m	Wachstum, Skelett	Exom_Agilent_v6	Trio	GH1	het		AD		nein	geklärt
3370	w	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	TRIP12	het	de novo				geklärt
3374	w	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	KCNT1	het	de novo			nein	geklärt
3388	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	QARS	comphet	paternal & maternal	AR		nein	geklärt
3390	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	SET	het	de novo			nein	geklärt
3395	w	Epilepsie	Exom_BGI_59M	Trio	FBXO11	het	de novo			nein	geklärt
3411	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	STAT5B	het	paternal	AD		nein	geklärt
3420	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	PGAP1	comphet	paternal & maternal	AR		x	geklärt
3421	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	DCHS1	comphet	paternal & maternal	AR		x	nicht geklärt
3422	w	Fehlbildung	Exom_BGI_59M	Trio	C2CD3	comphet	paternal & maternal	AR		nein	geklärt
3428	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	TUBB2A					x	nicht geklärt
3432	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Quattro	PARS2	het	maternal paternal	AR	VUS		wahrscheinlich geklärt
3433	m	Wachstum, Skelett	Exom_BGI_59M	Trio	GABRA2	het	de novo	AD	VUS	nein	nicht geklärt
3434	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	QRICH1	het	de novo			x	nicht geklärt
3436	w	Wachstum, Skelett	Exom_BGI_59M	Trio	ROBO1	het	de novo			nein	wahrscheinlich geklärt
3437	m	Wachstum, Skelett	Exom_BGI_59M	Trio	ACAN	het	paternal	AD			wahrscheinlich geklärt
3440	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	DOCK7	comphet	paternal & maternal	AR		nein	wahrscheinlich geklärt

3441	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	NSD2	het	de novo	AD		nein	nicht geklärt
3442	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	HUWE1	hemi	maternal	XL		nein	wahrscheinlich geklärt
3444	w	Fehlbildung	Exom_BGI_59M	Trio	CCND2	het		AD		nein	geklärt
3446	w	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	GABRA1	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3447	m	Epilepsie	Exom_Agilent_v6	Trio	SCN1A	het		AD		nicht gewünscht	geklärt
3453	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Duo	KMT2A	het		AD		nein	geklärt
3464	m	NDD	Exom_BGI_59M	Quattro	CLCN4	hemi	maternal	XL		nein	geklärt
3468	w	NDD	Exom_BGI_59M	Quattro	PMM2	homo	paternal & maternal	AR		x	geklärt
3485	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	RHOBTB2	het	de novo			nein	geklärt
3488	w	Epilepsie	Exom_BGI_59M	Trio	NPRL2	Heterozygous, paternal inherited	Heterozygous, paternal inherited			nein	geklärt
3493	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	PRUNE1	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
3494	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	NLGN4X	hemi		XL		nein	nicht geklärt
3502	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	GRIN2D	het	de novo			nicht gewünscht	geklärt
3505	w	Epilepsie	Exom_Agilent_v6	Trio	KCNQ2	het	de novo			nein	geklärt
3507	m	NDD + epilepsy	Exom_Agilent_v6	Trio	CSNK2B	het	de novo	AD		KCNQ1	geklärt
3508	w	Epilepsie	Exom_Agilent_v6	Trio	UNC80	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
3509	w	Wachstum, Skelett	Exom_BGI_59M	Trio	EZH2	het	de novo	AD		nein	wahrscheinlich geklärt
3511	m	Kardio	Exom_BGI_59M	Trio	MYH7	het	de novo			x	geklärt
3513	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	SCN2A	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3515	m	Immunologie	Exom_Agilent_v6	Single	NFKB1	het		AD		x	nicht geklärt
3522	w	Epilepsie	Exom_Agilent_v6	Trio	STXBP1	het	de novo	AD		BRCA2	geklärt

3528	m	NDD	Exom_Agilent_v6	Trio	TRAF7	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3530	m	Stoffwechsel	Exom_BGI_59M	Trio	ABCD1	hemi	maternal	XL		nein	geklärt
3534	w		Exom_BGI_59M	Trio	PIGC	comphet	paternal & maternal	AR		nein	wahrscheinlich geklärt
3539	w		Exom_Agilent_v6	Single	CHST14	homozygot	homozygot			nein	teilweise geklärt
3541	m	Neuro	Exom_Twist	Trio	ARSA	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
3547	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SCN2A	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
3551	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	PKLR	het	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
3558	w	Muskel	OMIM_v01 flex	Single	MYH7	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
3560	m	Fehlbildung	Exom_Agilent_v6	Trio	SETD2	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
3564	m	Immunologie	Exom_BGI_59M	Trio	CARMIL2	homo	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3567	m	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	TSC1	het	de novo	AD	pathogen	nicht gewünscht	geklärt
3574	w	Immunologie	OMIM_v01 flex	Single	NFKB1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3576	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	HNRNPU	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
3579	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	ATRX	het	de novo	XL	pathogen	nein	geklärt
3589	w	Stoffwechsel	Exom_Twist flex	Trio	MMACHC	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
3593	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	SMPD1	het	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen pathogen	nein	geklärt
3594	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	SATB2	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3600	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	DCX	het		XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3601	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	GAMT	het	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
3603	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SMARCA2	het		AD	VUS	BRCA1	wahrscheinlich geklärt
3606	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01 flex	Single	MMP13	het		AD	VUS	LDLR	nicht geklärt

3612	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	VCP	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3617	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	PCSK9	het	paternal	AD	VUS	nein	nicht geklärt
3628	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	CSF1R	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
3634	m	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	PRRT2	het	maternal	AD	pathogen	nein	geklärt
3636	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SCN1A	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3650	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	RAD51C	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3651	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v01	Single	RAD51C CHEK2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
3660	m	Epilepsie	TruSightCancer_v01	Single	TSC2	het		AD	pathogen	nicht gewünscht	geklärt
3669	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	ATM	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
3671	m	NDD	Exom_Twist flex	Single	TUBB2A	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
3676	w	Epilepsie	Exom_Twist flex	Single	KCNQ2	het	paternal, Mosaik	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3678	w	Immunologie	Exom_Twist flex	Single	STAT3	het	paternal	AD	pathogen	nein	geklärt
3679	m	NDD	Exom_Twist flex	Trio	POMT1 WASHC5	homo		AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
3686	m	NDD	Exom_Twist flex	Single	ATAD3A	het		AD + AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
3690	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	PAX3	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
3698	m	Niere	OMIM_v01 flex	Single	PKD1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
3699	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SLC2A1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3701	m	Niere	OMIM_v01 flex	Duo	PKHD1	het	maternal/?	AR	pathogen	nicht ausgewertet (pränatal)	geklärt
3709	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	WDR45	het		XL	pathogen	nein	geklärt
3710	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	SACS	het		AR	VUS	nicht gewünscht	nicht geklärt
3713	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	SIL1	het	paternal & maternal	AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt

3719	m	NDD	Exom_Twist flex	Single	EZH2	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3722	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist flex	Single	SCN8A	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3725	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist flex	Single	PNPO	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
3726	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist flex	Single	CACNA1E	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3739	w	Bindegewebe	Exom_Twist flex	Single	FKBP14	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
3740	m	Wachstum, Skelett	Exom_Twist flex	Single	SMARCAL1	het		AR	pathogen	nein	geklärt
3741	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist flex	Single	GNB1	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3745	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	PHIP	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3750	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	CREBBP	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3752	m	Auge	OMIM_v01 flex	Single	RPGR	hemi		XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3756	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3759	m	Auge	OMIM_v01 flex	Single	GJA3	het		AD	VUS	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
3766	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	STXBP1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
3772	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	ATP1A3	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3773	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01 flex	Single	BLM	het	maternal paternal	AR	pathogen	nein	geklärt
3777	m	Muskel	OMIM_v01 flex	Single	DMD	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3778	m	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	SCN5A	het		AD	VUS	nicht gewünscht	nicht geklärt
3779	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	FGF8 ANKRD11	het	de novo	AD	VUS pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
3796	w	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
3798	w	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het	paternal & maternal	AD + AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
3805	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt

3808	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01 flex	Single	NF1	het		AD	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
3811	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01 flex	Single	SOS1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
3820	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	KCNT1	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3831	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3835	m	Krebs, other	TruSightCancer_v02	Single	PTCH1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3842	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1 MSH2	het		AD	pathogen VUS	nein	geklärt
3844	w	Krebs, other	TruSightCancer_v02	Single	NF1	het		AD	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
3849	m	Immunologie	OMIM_v01 flex	Single	MAGT1	hemi	maternal			nein	geklärt
3851	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nicht gewünscht	geklärt
3862	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	pathogen		geklärt
3863	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SLC2A1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3872	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	RPS6KA3	hemi		XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3873	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	COLQ	homo		AR	VUS	nein	teilweise geklärt
3874	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	TUBA1A	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3882	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	DYNC1H1 NAA10	het		AD XL	pathogen VUS	nein	geklärt
3886	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	PPARG	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3890	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	PPARG	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
3892	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	VUS	nein	geklärt
3893	w	Niere	OMIM_v01 flex	Single	PKD1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3894	m	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	SCN8A	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
3895	w	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	SCN2A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt

3896	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	ALDH18A1	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3898	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01 flex	Single	FGFR3	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3909	m	Auge	Exom_Twist flex	Single	ABCA4	homo		AR	pathogen	nein	geklärt
3924	w	Epilepsie	Exom_Twist flex	Single	NBEA	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3925	w	Epilepsie	Exom_Twist flex	Single	TBC1D24	het	paternal & maternal	AR	VUS	nein	geklärt
3942	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BARD1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3945	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA2	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
3947	m	Krebs, Darm	TruSightCancer_v02	Single	APC	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3952	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	ATM	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3971	w	NDD	Exom_Twist flex	Single	SATB2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3974	m	NDD	Exom_Twist flex	Single	SON	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
3977	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist flex	Single	CACNA1A	het	maternal paternal	AD	VUS	nein	nicht geklärt
3978	w	Krebs, other	Exom_Twist flex	Single	HAVCR2	homo		AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3979	m	Wachstum, Skelett	Exom_Twist flex	Single	IGF1R	het		AD	VUS	nein	geklärt
3982	w	NDD	Exom_Twist flex	Single	MED13L	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
3987	w	NDD	Exom_Twist flex	Single	USP9X	het		XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3993	m	Neuro	Exom_Twist flex	single	EIF2B5	hom	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nicht gewünscht	geklärt
3995	m	NDD	Exom_Twist flex	Single	MTOR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
3996	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist flex	Single	CHD2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
3997	m	Epilepsie	Exom_Twist flex	Single	STXBP1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
3999	m	NDD	Exom_Twist flex	Duo	NEB	het		AR	VUS	nein	nicht geklärt

4000	m	NDD	Exom_Twist_flex	Duo	SOX10 NEB NEB	het		AD AR AR	pathogen VUS VUS	nein	geklärt	
4001	m	Other	Exom_Twist_flex	Single	TERT	het		AD	pathogen	nein	geklärt	
4002	w	NDD	Exom_Twist_flex	Single	QRICH1	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt	
4003	m	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ATM	het	paternal & maternal	AR	VUS	nein	nicht geklärt	
4004	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	NAA10	hemi	maternal	XL	pathogen	nein	geklärt	
4005	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ZEB2	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt	
4008	m	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SCN2A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt	
4014	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_flex	Single	CACNA1A	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt	
4015	m	Muskel	Exom_Twist_flex	Single	ATL1	het		AD	VUS		nicht geklärt	
4016	m	Muskel	Exom_Twist_flex	Single	GJB1	hemi		XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt	
4018	w	Stoffwechsel	Exom_Twist_flex	Single	MC4R	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt	
4019	w	Neuro	Exom_Twist_flex	Single	GJB2	homo		AR	pathogen	nein	teilweise geklärt	
4023	m	NDD	Exom_Twist_flex	Single	HUWE1	hemi	maternal	XL	VUS	nein	nicht geklärt	
4026	w	Muskel	Exom_Twist_flex	Single	CLCN1	het		AD + AR	VUS	nein	nicht geklärt	
4027	w	NDD	Exom_Twist_flex	Single	MED13L		de novo			nein	geklärt	
4032	m	Niere	Exom_Twist_flex	Single	PKD1 CFHR5	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt	
4035	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_flex	Single	SPATA5	het	maternal paternal	AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	geklärt	
4040	w	Niere	Exom_Twist_flex	Single	PKD1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt	
4043	m	Neuro	Exom_Twist_flex	single	GNE	het	maternal Vater n.a.	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt	
4044	m	Niere	Exom_Twist_flex	Single	TRPC6	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt	
4046	m	NDD	OMIM_v01_flex	Single	YARS KMT2E	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	

4052	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	TRIP12	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
4053	w	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	TCAP	het		AD	VUS	PMS2	wahrscheinlich geklärt
4062	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	PAH PAH PHF6	het het hemi	maternal	AR AR XLR	pathogen pathogen VUS	nein	nicht geklärt
4065	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ARX	hemi		XL	pathogen	nein	geklärt
4069	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PTCH1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4074	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	TFE3	hemi	de novo	XL		nein	nicht geklärt
4078	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4081	w	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	MYBPC3	het	paternal	AD	pathogen	nein	geklärt
4082	m	Auge	OMIM_v01 flex	Single	CNGB3	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nicht gewünscht	geklärt
4087	w	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	MYBPC3	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4088	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	POLR3B	het	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	
4093	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist flex	Trio	PIGT	het	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4098	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	SPG11	homo		AR	VUS	nein	geklärt
4099	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	ANKRD11	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
4100	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	MECP2	het	de novo	XL	pathogen	nein	geklärt
4101	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	TRIO TRIP12	het het		AD AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4102	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01 flex	Single	ACAN	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4109	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	FGF14	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4114	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	CSNK2A1	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
4120	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	ATP1A2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4125	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	CCM2	het	paternal	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt

4127	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	
4129	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	CDKL5	hemi	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt	
4132	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	CASK	het	XL	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	
4137	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt	
4138	w	Bindegewebe	OMIM_v01 flex	Single	CHST14	het	AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	
4141	m	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	TTN	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt	
4151	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	WDR45	het	XL	pathogen	nein	geklärt	
4158	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	RHOBTB2	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
4159	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	TECPR2	homo	AR	pathogen	nein	geklärt	
4160	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SMARCC2	het	AD	VUS	BRCA2	wahrscheinlich geklärt	
4168	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	RERE		het	AD	VUS	nein	nicht geklärt	
4171	m	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PAH	homo	AR	pathogen	nein	teilweise geklärt	
4177	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	TUBB2B	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	
4178	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	MECP2	het	de novo	XL	pathogen	nein	geklärt
4179	m	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SCN1A	het	maternal	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4181	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	CUX1	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt	
4182	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PIGT	het	paternal & maternal	AR	pathogen	geklärt	
4185	m	Haut	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	GJB6	het	AD	pathogen	nein	geklärt	
4189	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	FBXO11		het	AD	pathogen	nicht gewünscht	geklärt	
4190	w	Stoffwechsel	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	MTHFR	homo	AR	pathogen	nein	geklärt	
4193	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	SGSH	het	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt	

4195	m	NDD	OMIM_v01_flex	Single	ATRX	het	maternal	XL	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4202	m	NDD	OMIM_v01_flex	Single	ATRX	het	maternal	XL	VUS	nein	nicht geklärt
4203	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01_flex	Single	NIPBL	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4213	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4221	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4230	w	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	ALDH7A1	het	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4234	w	Other	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	EPCAM	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
4235	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PDHA1	het	de novo	XL	pathogen	nein	geklärt
4246	m	Fehlbildung	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	PNKP	het	paternal & maternal	AR	VUS	nicht ausgewertet (pränatal)	wahrscheinlich geklärt
4252	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01_flex	Single	RUNX2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4254	w	NDD	OMIM_v01_flex	Single	FOXP1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4256	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01_flex	Single	SCN8A	het	maternal	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4260	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01_flex	Single	GLDC	het	maternal paternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4261	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01_flex	Single	FGFR3	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4267	w	Neuro	OMIM_v01_flex	Single	DCTN1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4268	w	Stoffwechsel	OMIM_v01_flex	Single	MC4R	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4276	w	NDD	OMIM_v01_flex	Single	ZBTB18	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4280	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	VARS1	het	maternal paternal	AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	geklärt
4285	w	Stoffwechsel	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ACADS	het		AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4286	w	Wachstum, Skelett	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	WNT1	homo		AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4289	w	Fehlbildung	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	TUBA1A	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nicht ausgewertet (pränatal)	wahrscheinlich geklärt

4293	w	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ADAR	het	paternal maternal	AR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4298	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4304	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4307	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	MSH6	het		AD	pathogen	nein	teilweise geklärt
4308	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	PALB2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4312	w	Krebs, Darm	TruSightCancer_v02	Single	MLH1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4315	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1 CHEK2	het het		AD AD	pathogen VUS	nein	geklärt
4316	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	PALB2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4327	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	TBCD	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4329	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	KRAS	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
4335	m	Fehlbildung	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	DHCR7	het	paternal & maternal	AR	pathogen	nicht ausgewertet (pränatal)	wahrscheinlich geklärt
4336	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	DYNC1H1	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4341	m	Fehlbildung	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	NONO	hemi	maternal	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4342	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	SCN1A	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	teilweise geklärt
4353	w	Muskel	OMIM_v01 flex	Single	FKRP	homo		AR	pathogen	nicht gewünscht	geklärt
4366	w	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	THOC6	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4372	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	TMCO1	het	paternal & maternal	AR	pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4376	w	Muskel	OMIM_v01 flex	Single	FYCO1 FYCO1	het		AR AR	wahrscheinlich pathogen wahrscheinlich pathogen	nein	teilweise geklärt
4380	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	FOXP1	het	de novo	AD	pathogen	nein	
4381	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	ABCD1	het		XL	pathogen	nein	geklärt
4382	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	SPG11	het		AR	pathogen	nein	geklärt

4383	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4384	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	KDM6B	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4385	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	GCK	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4388	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	TUBA1A	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4393	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	GNAI1	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
4397	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	SCN8A	het	de novo	AD	VUS	nein	nicht geklärt
4401	m	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	CACNA1A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4403	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4411	w	Epilepsie	Exom_BGI_59M	Trio	PRRT2	het	maternal	AD	pathogen	nein	
4418	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SLC4A4	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	nicht geklärt
4424	w	Neuro	OMIM_v01 flex	Single	KCNMA1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4426	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	ALG6	comp het	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen VUS VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4429	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	SYNGAP1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4433	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PRUNE1	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
4440	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	SOX5	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4443	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	AFF2	hemi	maternal	XL	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4450	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4451	m	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	PLIN1 CREB3L3	het		AD	VUS GUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4453	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01 flex	Single	NPR2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4456	w	Immunologie	OMIM_v01 flex	Single	MEFV	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4457	m	Muskel	OMIM_v01 flex	Single	DMD	hemi		XL	pathogen	nein	geklärt

4460	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01_flex	Single	ALG13	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4465	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PTDSS1	het		AD	VUS	ne	wahrscheinlich geklärt
4468	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	GNB1	het		AD	VUS	nein	geklärt
4469	w	Auge	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	OPA1	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
4472	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	SHOC2	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4478	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4479	m	Kardio	TruSightCancer_v02	Single	TSC2	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4480	m	Krebs, Darm	TruSightCancer_v02	Single	MLH1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4485	w	Wachstum, Skelett	TruSightCancer_v02	Single	PIK3CA	Mosaik		AD	pathogen	nein	geklärt
4486	w	Wachstum, Skelett	TruSightCancer_v02	Single	PIK3CA	Mosaik		AD	pathogen	nein	geklärt
4489	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4490	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	RAD51D	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4497	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	CDH1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4512	m	Wachstum, Skelett	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	RAF1	het	maternal	AD	VUS	nein	nicht geklärt
4522	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01_flex	Single	FGFR3	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4525	m		OMIM_v01_flex	Single	NOTCH3	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
4529	w	Epilepsie	OMIM_v01_flex	Single	PRRT2	het	maternal	AD	pathogen	nein	geklärt
4530	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01_flex	Single	PPP2R1A	het	de novo	AD	pathogen	MYBP3	geklärt
4531	m	Stoffwechsel	OMIM_v01_flex	Single	G6PC	het		AR	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
4536	w	Epilepsie	OMIM_v01_flex	Single	ZMYND11	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4538	w	NDD	OMIM_v01_flex	Single	MECP2	het		XL	pathogen	nein	geklärt

4543	w	Auge	OMIM_v01 flex	Single	MIP	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4549	m	Auge	OMIM_v01 flex	Single	EYS	het		AR	pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4551	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	CASK	het		XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4553	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	ACTB	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4554	w	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	CDKL5	het	de novo	XL	wahrscheinlich pathogen	nicht gewünscht	geklärt
4555	w	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	SCN3A	het	paternal	AD	VUS	nein	nicht geklärt
4557	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4567	w	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	TRAF7	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
4571		Neuro	OMIM_v01 flex	Single	MATR3	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4573	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	KCNQ2	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4575	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	TRRAP	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4585	m	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	SCN2A	het	maternal	AD	VUS	nein	geklärt
4591			OMIM_v01 flex	Single	LDLR	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4594	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	APOB	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4595	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	ARID1B	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
4596	w	Epilepsie	OMIM_v01 flex	Single	SCN1A	het	paternal	AD	pathogen	nein	geklärt
4597	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LDLR	homo		AD + AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4602	m	Auge	Exom_BGI_59M	Single	ABCA4	het		AR	pathogen wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4611	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	AGL	het		AR	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
4612	w	Stoffwechsel	OMIM_v01 flex	Single	LMNA	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4614	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01 flex	Single	COL2A1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt

4621	w	NDD	OMIM_v01_flex	Single	MECP2	het	de novo	XL	pathogen	nein	geklärt
4629	m	Epilepsie	Exom_BGI_59M	Trio	SCN2A	het	paternal	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4633	w	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Duo	NPRL3	het	paternal	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4634	w	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Duo	NPRL3	het	paternal	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4636	w	Fehlbildung	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	RIT1	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	teilweise geklärt
4643	w	Haut	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	FLG	het		AD	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
4655	m	Muskel	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	RYR1	het	maternal	AD	pathogen	nein	geklärt
4677	w	Muskel	OMIM_v01_flex	Single	PIEZ02	homo		AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4678	w	Wachstum, Skelett	OMIM_v01_flex	Single	FBN1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4679	m	NDD	OMIM_v01_flex	Single	KMT2D	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4681	m	Haut	OMIM_v01_flex	Single	TERT	het		AD	VUS	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
4682	m	Wachstum, Skelett	OMIM_v01_flex	Single	ARSL	hemi		XLR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4683	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01_flex	Single	WWOX	het	paternal	AR	pathogen	nein	geklärt
4684	m	NDD	OMIM_v01_flex	Single	MED13L	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4685	w	Auge	OMIM_v01_flex	Single	CNGB1	het		AR	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
4689	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	NGLY1	het	paternal & maternal	AR	pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4691	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	RHEB	het	de novo	AD	VUS	nein	teilweise geklärt
4694	w	Kardio	OMIM_v01_flex	Single	SCN5A SCN5A	het het		AD AD	VUS	BRCA1	geklärt
4696	w	Stoffwechsel	OMIM_v01_flex	Single	LMNA	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4702	w	Muskel	OMIM_v01_flex	Single	TTN	het het		AD AD	VUS VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4703	w	Muskel	OMIM_v01_flex	Single	MHY7	het	de novo	AD	VUS	nein	nicht geklärt

4705	m	Muskel	OMIM_v01_flex	Single	DOK7	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
4706	w	Stoffwechsel	OMIM_v01_flex	Single	CREB3L3	het				nein	nicht geklärt
4725	w	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	PYGL	het	paternal & maternal	AR	VUS	nein	teilweise geklärt
4728	m	NDD	OMIM_v01_flex	Single	SALL4 CHD2	het het		AD AD	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	geklärt
4732	m	NDD	OMIM_v01_flex	Single	SACS	hemi		AR	VUS	nein	geklärt
4735	w	NDD	OMIM_v01_flex	Single	PTPN11	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4741	m	Muskel	OMIM_v01_flex	Single	SCN4A	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4749	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	STXBP1	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
4762	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	KCNB1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4774	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ZEB2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4778	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	WAC	het	de novo	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4782	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	KMT2D	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
4788	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	SCL6A8	hemi	de novo	XL	pathogen	RYR1	geklärt
4791	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	KAT6A	het	paternal	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4795	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4797	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	CHEK2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4798	w	Krebs, Darm	TruSightCancer_v02	Single	APC	het	paternal	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4801	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	RAD51D	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4806	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	CHEK2	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4810	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRIP1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4811	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BARD1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt

4812	m	Krebs, Darm	TruSightCancer_v02	Single	MSH2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4818	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	MECP2	het	de novo	XL	pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
4828	w	NDD	OMIM_v01 flex	Single	SYNGAP1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4835	m	NDD	OMIM_v01 flex	Single	KDM5C	hemi		XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4839	m	NDD + epilepsy	OMIM_v01 flex	Single	ARID1B	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4843	m	Kardio	OMIM_v01 flex	Single	FBN1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4844	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	ANKRD17	het	de novo	AD		nein	wahrscheinlich geklärt
4848	w	Ohr	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	MYO7A MBD5	het	paternal & maternal	AR	wahrscheinlich pathogen/pathogen	nein	geklärt
4850	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SOX5	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4851	w	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	GLRA1	het		AD + AR	pathogen	nein	geklärt
4853	m	Auge	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	EYS	het		AR	VUS	BRCA2	geklärt
4859	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	TMLHE TCF20	hemi het		XL AD	VUS VUS	nein	nicht geklärt
4865	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	GALC	het	maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
4868	m	Stoffwechsel	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nicht gewünscht	geklärt
4869	w	Stoffwechsel	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	APOB APOA5	het		AD	VUS SNP	nein	geklärt
4870	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	TSC2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4872	w	Auge	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PRPH2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4878	w	Stoffwechsel	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	APOB	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4880	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	CUX1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4882	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	BCL11A	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
4886	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	GNB1	het		AD	pathogen	nein	geklärt

4887	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	GATAD2B	het	AD	pathogen	nein	geklärt
4889	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PAFAH1B1	Mosaik	AD	wahrscheinlich pathogen		wahrscheinlich geklärt
4894	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	CEP290	comp het	AR	pathogen	nein	geklärt
4896	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ACTL6B	het	AD/AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4905	m	Auge	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PRPH2	het	AD	pathogen	nein	geklärt
4915	m	Wachstum, Skelett	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	RAF1	het	maternal	AD	VUS	nicht geklärt
4917	m	Fehlbildung	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	FANCA	het	AR	pathogen	nein	geklärt
4922	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	SCN1A	het	de novo	AD	pathogen	nein
4926	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	ANKRD17	het	de novo	AD		wahrscheinlich geklärt
4929	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	TANC2	het	AD	VUS	nein	geklärt
4938	m	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	MPZ	het	AD	pathogen	nein	geklärt
4941	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ANKRD11	het	AD	pathogen	nein	teilweise geklärt
4945	m	Wachstum, Skelett	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SHOX	het	XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4950	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	NFIB	het	AD	VUS	nicht gewünscht	wahrscheinlich geklärt
4951	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ADAT3	het het	AR	VUS VUS	nein	nicht geklärt
4952	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	GABRB2	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt
4954	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	MED13L	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4957	w	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	DEPDC5	het	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4961	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	WWOX	homo	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4962	m	Stoffwechsel	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	CREB3L3	het			nein	nicht geklärt
4963	w	Fehlbildung	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	KMT2A	het	AD	VUS	nein	nicht geklärt

4964	w	Wachstum, Skelett	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	TSHB	homo		AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4965	w	Auge	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ABCA4	het		AR	pathogen VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4967	w	Other	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SERPING1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4970	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	OPHN1	hemi	maternal	XL	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4973	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	KIF11	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4974	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	GM2A	homo		AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4975	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	BCL11B	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
4978	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SLC6A1	het	maternal	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4982	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Duo	PAK1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4985	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRIP1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
4986	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	CDH1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4987	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BARD1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
4988	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
4990	m	Krebs, Darm	TruSightCancer_v02	Single	MSH6	het		AD	VUS	nein	geklärt
4996	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5010	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Single	EIF3F	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
5019	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SHH HIVEP2	heterozygot		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5021	w	Fehlbildung	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SMAD6	het	paternal	AD	VUS	nicht gewünscht	nicht geklärt
5039	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Single	STXBP1	het	maternal	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5044	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Single	KCNB1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5049	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Single	NPR2 (vorbekannt OMIM)	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nicht gewünscht	teilweise geklärt

5052	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	ASXL3	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
5053	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Single	ASXL3	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5112	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Single	PKD1	het			VUS		
5127	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Single	KCNB1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
5142	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
5144	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	CDH1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5145	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
5146	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	RAD51C	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5147	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
5148	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	PALB2	het		AD	pathogen	nein	geklärt
5154	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	ATM	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5166	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	KCNC1	het		AD	VUS	nein	geklärt
5169	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	SOX5	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5183	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	FOXP1	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
5199	m	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	GDAP1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5201	w	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	SCN1A	het	de novo	AD	pathogen	nicht gewünscht	geklärt
5205	w	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	GFAP	het	maternal	AD	VUS	nein	geklärt
5207	w	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	GFAP	het		AD	VUS	nein	geklärt
5208	m	Stoffwechsel	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	LDLR	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5218	m	Krebs, other	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Duo	SDHB	het	maternal	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5219	m	Krebs, other	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Duo	SDHB	het	maternal	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt

5223	w	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	WWOX	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein	geklärt
5236	m	NDD	Exom_Twist_flex	Single	GCK L1CAM	het hemi	maternal	AD XL	wahrscheinlich pathogen wahrscheinlich pathogen	nicht gewünscht	geklärt
5241	m	NDD	Exom_Twist_flex	Single	CACNA1E	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5243	w	Kardio	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	MYH7	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5252	m	NDD	Exom_Twist_flex	Single	SPATA5	hemi	paternal	AR	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5258	m	Stoffwechsel	Exom_Twist_flex	Single	LDLR	het		AD	pathogen	nein	geklärt
5260	m	Wachstum, Skelett	Exom_Twist_flex	Single	COL1A1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5267	m	Muskel	Exom_BGI_59M	Trio	KCNK9	het	de novo	AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5279	m	Stoffwechsel	Exom_Twist_flex	Single	LDLR	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5288	m	NDD	Exom_Twist_flex	Single	TRIP12	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5292	w	Auge	Exom_Twist_flex	Single	KLHL7	het		AD	pathogen	nein	geklärt
5293	m	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	CHD2	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5295	w	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ITPR1	het		AD	VUS	nein	geklärt
5298	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	MED13L MYH3	het het		AD AD	VUS VUS	nein	teilweise geklärt
5300	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	CACNA1A	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5302	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	CUX2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5304	m	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	DARS1	het het		AR	VUS VUS	SCN5A	wahrscheinlich geklärt
5305	w	NDD	Exom_Twist_flex	Single	SKI	het	maternal	AD	VUS	nein	nicht geklärt
5309	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	STXBP1	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
5313	m	Stoffwechsel	Exom_Twist_flex	Single	LDLR	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	wahrscheinlich geklärt
5314	m	NDD	Exom_Twist_flex	Trio	SHANK3	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt

5315	m	Niere	Exom_Twist_flex	Single	BBS9	hemi		AR	pathogen	nein	geklärt
5318	m	Muskel	Exom_Twist_flex	Single	CACNA1S	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5320	w	Stoffwechsel	Exom_Twist_flex	Single	AP2S1	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
5322	m	Stoffwechsel	Exom_Twist_flex	Single	APOB	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5323	m	Immunologie	Exom_Twist_flex	Single	DOCK2	het het		AR	VUS VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5324	w	Immunologie	Exom_Twist_flex	Single	NFKB1	het		AD	likely pathogenic	nein	geklärt
5328	w	Immunologie	Exom_Twist_flex	Single	WAS	het		XL	VUS	nein	geklärt
5335	m	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	ATM	het	paternal & maternal	AR	VUS		
5341	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	MECP2	het	de novo	XL	pathogen	nein	geklärt
5342	m	Stoffwechsel	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	APBO	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5346	w	Stoffwechsel	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	FBXL4	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	geklärt
5353	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	HUWE1	hemi	maternal	XL	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5360	m	Wachstum, Skelett	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	LFNG	homo	paternal & maternal	AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5363	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	BRWD3	het		XL	VUS	nein	nicht geklärt
5370	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	NPRL3	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5372	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	EEF1A2	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5378	w	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PUM1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5383	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	DEPDC5	het		AD	pathogen	nein	geklärt
5386	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Duo	UBA5	homo		AR	VUS	nein	geklärt
5394	w	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	POLG	het		AD	VUS	nein	geklärt
5395	m	Neuro	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	NKX2-1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt

5397	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ARID1B	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5398	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	YAP1	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	teilweise geklärt
5411	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PHIP	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
5419	w	Immunologie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	CEBPE	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5428	m	Neuro	Exom_BGI_59M	Trio	SAMD9L	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5429	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Single	ARID1A	het		AD	VUS	nicht gewünscht	teilweise geklärt
5430	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Single	SCN3A	het		AD	VUS	ja (bereits bekannt)	teilweise geklärt
5431	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Single	SMARCC2	het	maternal	AD	VUS	nein	geklärt
5436	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	CHEK2	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5443	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	TP53	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5450	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5458	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	KCNT1	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
5465	m	NDD	Exom_BGI_59M	Trio	GATAD2B	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
5497	w	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M		GABRD	het	de novo	AD		nein	wahrscheinlich geklärt
5536	w	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SCN1A	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5538	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	CREBBP	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5540	w	Niere	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	C3	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5568	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SCN2A	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	
5569	m	Auge	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	TOPORS	het			wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5571	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SOX4	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5579	w	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ARID1A	het		AD	VUS	nein	

5589	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ASXL3	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5596	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	NEXMIF	het		XL	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5597	w	Muskel	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	DMD	het		XLR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5606	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SCN8A	het	de novo	AD	pathogen	nein	geklärt
5616	w	Wachstum, Skelett	TruSightCancer_v02	Single	PIK3CA	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5618	w	Krebs, other	TruSightCancer_v02	Single	MSH2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5619	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRIP1	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5620	m	Krebs, Darm	TruSightCancer_v02	Single	PMS2	het		AD	VUS	nein	nicht geklärt
5624	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRIP1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5625	w	Krebs, Darm	TruSightCancer_v02	Single	PDGFRA	het		AD	VUS	nein	geklärt
5626	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5627	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	ATM	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5629	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
5633	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRIP1	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5634	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1	het		AD	pathogen	nein	geklärt
5745	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	MECP2	het		AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5800	w	Wachstum, Skelett	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	DYM	homo	paternal & maternal	AR	pathogen	nein	nicht geklärt
5810	m	Wachstum, Skelett	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	GHSR	het		AD + AR	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5816	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SLC16A2	hemi		XL	pathogen	nein	geklärt
5829	w	Kardio	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	TTN	het		AD	VUS	nein	wahrscheinlich geklärt
5915	w	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	GABRB1	het	de novo	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt

5918	m	NDD + epilepsy	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SCN1A AIFM1	het hemi	AD XLR	wahrscheinlich pathogen VUS	nein	geklärt
5925	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	PIK3R2	het	AD	pathogen	nein	geklärt
5929	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	ATP1A3	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
5935	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	BRCA1	het	AD	pathogen	nein	geklärt
5937	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	CHEK2	het	AD	pathogen	nein	geklärt
5941	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	MSH6 BRCA2	het het	AD AD	VUS VUS	nein	geklärt
5943	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	RAD51D BRCA1	het het	AD	pathogen VUS	nein	geklärt
5947	w	Krebs, HBOC	TruSightCancer_v02	Single	PALB2	het	AD	pathogen	nein	geklärt
5961	m	NDD + epilepsy	Exom_BGI_59M	Trio	DEPDC5	het	maternal	AD	wahrscheinlich pathogen	geklärt
6078	w	Immunologie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Duo	CEBPE	het	AD	wahrscheinlich pathogen	nein	geklärt
6140	m	Epilepsie	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	SCN1A	het	AD	pathogen	nein	geklärt
6195	m	NDD	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Single	CLTC	het	AD	VUS	nein	
6197	m	Fehlbildung	Exom_Twist_RefSeq_Twist	Trio	CEP290	het het	paternal & maternal	AR	pathogen pathogen	nein