



Fehlbildungs- und Entwicklungsstörungssyndrome

Erbkrankheit, Genotyp-Variante	Gen, Genort, Chromosom
Angelman-Syndrom	UBE3A
Array CGH	
Cardiofaciocutanes Syndrom	BRAF, KRAS
Costello-Syndrom	HRAS
DiGeorge-Syndrom	Mikrodeletion 22q11
Fragiles X-Syndrom/ Martin-Bell-Syndrom	FMR1
Nagel-Patella-Syndrom	LMX1B
Noonan-Syndrom	PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, NRAS, BRAF
Prader-Willi-Syndrom	
Rett-like-Syndrom	CDKL5
Rett-Syndrom	MECP2
Smith-Lemli-Opitz Syndrom	DHCR7
Subtelomerscreening	
Xq28-Duplikations-Syndrom	MECP2