

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
ACSL4	300157	NM_001318509.1	Mentální retardace, XLD
		NM_001318510.1	
		NM_004458.2	
		NM_022977.2	
ACY1	104620	NM_000666.2	Deficit aminoacylázy 1, AR
		NM_001198895.1	
		NM_001198896.1	
		NM_001198897.1	
ADSL	608222	NM_001198898.1	Deficit adenylosukcinázy, AR
		NM_000026.3	
		NM_001123378.2	
		NM_001317923.1	
AFF2	300806	NR_134256.1	Mentální retardace, typ FRAXE, XLR
		NM_001169122.1	
		NM_001169123.1	
		NM_001169124.1	
		NM_001169125.1	
		NM_001170628.1	
AGO1	606228	NM_002025.3	Mentální postižení, porucha autistického spektra
		NM_001317122.1	
		NM_001317123.1	
AGTR2	300034	NM_012199.4	Mentální retardace, XLR
		NM_000686.4	
ALDH18A1	138250	NM_001017423.1	Cutis laxa, AD, AR Spastická paraplegie, AD, AR
		NM_001323412.1	
		NM_001323413.1	
		NM_001323414.1	
		NM_001323415.1	
		NM_001323416.1	
		NM_001323417.1	
		NM_001323418.1	
		NM_001323419.1	
		NM_002860.3	
ALDH5A1	610045	NM_001080.3	Deficience sukcinát-semialdehyd dehydrogenázy, AR
		NM_170740.1	
ALG6	604566	NM_013339.3	Vrozená porucha glykosylace, typ Ic, AR
AMT	238310	NM_000481.3	Glycinová encefalopatie, AR
		NM_001164710.1	
		NM_001164711.1	
		NM_001164712.1	
ANK3	600465	AMT_NR_028435.1	Mentální retardace, AR
		NM_001149.3	
		NM_001204403.1	
		NM_001204404.1	
		NM_001320874.1	
ANKRD11	611192	NM_020987.4	KBG syndrom, AD
		NM_001256182.1	
		NM_001256183.1	
		NM_013275.5	
AP1S2	300629	NR_045839.1	Mentální retardace (Pettigrew syndrom), XLR
		NM_001272071.1	
		NM_003916.4	

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
AP4B1	607245	NM_001253852.2	Spastická paraplegie, AR
		NM_001253853.2	
		NM_001308312.1	
		NM_006594.4	
AP4E1	607244	NM_001252127.1	Spastická paraplegie, AR Familiární perzistentní kórtavost, AD
		NM_007347.4	
AP4M1	602296	NM_004722.3	Spastická paraplegie, AR
AP4S1	607243	NM_001128126.2	Spastická paraplegie, AR
		NM_001254726.1	
		NM_001254727.1	
		NM_001254728.1	
		NM_001254729.1	
		NM_007077.4	
ARHGEF6	300267	NM_001306177.1	X- vázaná nespecifická intelektuální nedostatečnost
		NM_004840.2	
ARHGEF9	300429	NM_001306177.1	Časná infantilní epileptická encefalopatie, XLR
		NM_004840.2	
		NM_001173479.1	
		NM_001173480.1	
		NM_001330495.1	
		NM_015185.2	
ARID1B	614556	NM_001346813.1	Coffinův-Sirisův syndrom, AD
		NM_017519.2	
		NM_020732.3	
ARIH1	605624	NM_005744.3	Poruchy spánku, apnoe
ARX	300382	NM_139058.2	Mentální retardace, XLR; Časná infantilní epileptická encefalopatie, XLR; Lisencefalie, XL; Hydranencefalie s abnormálním genitálem, XL; Partingtonův syndrom, XLR; Proud syndrom, XL
ASPM	605481	NM_001206846.1	Mikrocefalie, AR
		NM_018136.4	
ATP6AP2	300556	NM_005765.2	Mentální retardace, XLR
ATP7A	300011	NM_000052.6	Menkesova nemoc, XLR; Syndrom okcipitálního rohu, XLR; Spinální muskulární atrofie distální X vázaná, XLR
		NM_001282224.1	
		NR_104109.1	
ATRX	300032	NM_000489.4	Syndrom mentální retardace a hypotonické facies, XLR; Syndrom X-vázané alfa-thalasémie s mentální retardací, XLD
		NM_138270.3	
AUTS2	607270	NM_001127231.2	Mentální retardace, AD
		NM_001127232.2	
		NM_015570.3	
BCKDK	614901	NM_001122957.2	Deficit dehydrogenázy a kinázy větvených ketokyselin
		NM_001271926.1	
		NM_005881.3	
BCOR	300485	NM_001123383.1	Syndromická mikroftalmie, XLD
		NM_001123384.1	
		NM_001123385.1	
		NM_017745.5	
BRWD3	300553	NM_153252.4	Mentální retardace, XLR
C12orf57	615140	NM_001301834.1	Temtamy syndrom, AR
		NM_001301836.1	

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_001301837.1 NM_001301838.1 NM_138425.3 NR_126035.1	
CA8	114815	NM_001321837.1 NM_001321838.1 NM_001321839.1 NM_004056.5 NR_135821.1	Cereberální ataxie a mentální retardace s kvadrupedální lokomocí nebo bez ní, AR
CACNA1C	114205	NM_000719.6 NM_001129827.1 NM_001129829.1 NM_001129830.2 NM_001129831.1 NM_001129832.1 NM_001129833.1 NM_001129834.1 NM_001129835.1 NM_001129836.1 NM_001129837.1 NM_001129838.1 NM_001129839.1 NM_001129840.1 NM_001129841.1 NM_001129842.1 NM_001129843.1 NM_001129844.1 NM_001129846.1 NM_001167623.1 NM_001167624.2 NM_001167625.1 NM_199460.3	Brugadův syndrom; Long QT syndrom; Timothyové syndrom, AD
CACNA1F	300110	NM_001256789.2 NM_001256790.2 NM_005183.3	Aland Island oční nemoc, XL; Dystrofie čípků a tyčinek, XLR; Noční slepota, kongenitální, stacionární, neúplná, XL
CACNA1G	604065	NM_001256324.1 NM_001256325.1 NM_001256326.1 NM_001256327.1 NM_001256328.1 NM_001256329.1 NM_001256330.1 NM_001256331.1 NM_001256332.1 NM_001256333.1 NM_001256334.1 NM_001256359.1 NM_001256360.1 NM_001256361.1 NM_018896.4 NM_198376.2 NM_198377.2 NM_198378.2	Spinocereberální ataxie, AD

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_198379.2	
		NM_198380.2	
		NM_198382.2	
		NM_198383.2	
		NM_198384.2	
		NM_198385.2	
		NM_198386.2	
		NM_198387.2	
		NM_198388.2	
		NM_198396.2	
		NR_046054.1	
		NR_046055.1	
		NR_046056.1	
		NR_046057.1	
		NR_046058.1	
CACNG2	602911	NM_006078.3	Mentální retardace, AD
CAMTA1	611501	NM_001195563.1	Cereberální ataxie s mentální retardací, AD
		NM_001242701.1	
		NM_015215.3	
		NR_038934.1	
CASK	300172	NM_001126054.2	FG syndrom; mentální retardace a microcefalie s pontocereberální hypoplázií, XLD ; mentální retardace (+ nystagmus)
		NM_001126055.2	
		NM_003688.3	
CC2D1A	610055	NM_017721.4	Mentální retardace, AR
CCDC22	300859	NM_014008.4	Ritscherův-Schinzlův syndrom, XLR
CDH15	114019	NM_004933.2	Mentální retardace, AD
CDK5RAP2	608201	NM_001011649.2	AR primární mikrocefalie, AR
		NM_001272039.1	
		NM_018249.5	
		NR_073554.1	
		NR_073555.1	
		NR_073556.1	
		NR_073557.1	
NR_073558.1			
CDKL5	300203	NM_001037343.1	Časná infantilní epileptická encefalopatie, XLD
		NM_001323289.1	
		NM_003159.2	
CENPJ	609279	NM_018451.4	?Seckelův syndrom, AR; mikrocefalie, AR
		NR_047594.1	
		NR_047595.1	
CLCN4	302910	NM_001256944.1	Raynaudův-Claesův syndrom, XLD
		NM_001830.3	
CLIC2	300138	NM_001289.5	?Mentální retardace, syndromická, XLR
CNKSR2	300724	NM_001168647.2	Mentální retardace, syndromická, typ Houge, XL
		NM_001168648.2	
		NM_001168649.2	
		NM_001330770.1	
		NM_001330771.1	
		NM_001330772.1	
		NM_001330773.1	
		NM_014927.4	

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
CNTNAP2	604569	NM_014141.5	Syndrom kortikální dysplázie a fokální epilepsie, AR; Pitt-Hopkins like syndrom 1, AR; Predispozice k autismu
CRBN	609262	NM_001173482.1 NM_016302.3	Mentální retardace, AR
CREBBP	600140	NM_001079846.1 NM_004380.2	Menke-Hennekam syndrom 1; Rubinstein-Taybiho syndrom, AD
CTNNB1	116806	NM_001098209.1 NM_001098210.1 NM_001330729.1 NM_001904.3	Mentální retardace; (kolorektální karcinom, hepatocelulární karcinom, meduloblastom, ovariální karcinom), poruchy nervového vývoje se spastickou diplegií a defekty zraku, AD
CUL4B	300304	NM_001079872.1 NM_001330624.1 NM_003588.3	Mentální retardace, syndromická (typ Cabezas), XLR
CYFIP1	606322	NM_001033028.1 NM_001287810.2 NM_001324119.1 NM_001324120.1 NM_001324122.1 NM_001324123.1 NM_001324124.1 NM_001324125.1 NM_001324126.1 NM_014608.4	Autismus
CYP2U1	610670	NM_183075.2	Spastická paraplegie, AR
DCX	300121	NM_000555.3 NM_001195553.1 NM_178151.2 NM_178152.2 NM_178153.2	Lisencefalie, XL, Subkortikální laminální heterotopie, XL
DDHD2	615003	NM_001164232.1 NM_001164234.1 NM_015214.2	Spastická paraplegie, AR
DIP2B	611379	NM_173602.2	Mentální retardace, typ FRA12A, AD
DISC1	605210	NM_001012957.1 NM_001012958.1 NM_001012959.1 NM_001164537.1 NM_001164538.1 NM_001164539.1 NM_001164540.1 NM_001164541.1 NM_001164542.1 NM_001164544.1 NM_001164545.1 NM_001164546.1 NM_001164547.1 NM_001164548.1 NM_001164549.1 NM_001164550.1 NM_001164551.1 NM_001164552.1	Schizofrenie, susceptibilita

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_001164553.1 NM_001164554.1 NM_001164555.1 NM_001164556.1 NM_018662.2	
DKC1	300126	NM_001142463.2 NM_001288747.1 NM_001363.4 NR_110021.1 NR_110022.1 NR_110023.1	Vrozená dyskeratóza, XLR
DLG2	603583	NM_001142699.1 NM_001142700.1 NM_001142702.1 NM_001206769.1 NM_001300983.1 NM_001364.3	
DLG3	300189	NM_001166278.1 NM_020730.2 NM_021120.3	Mentální retardace, XLR
DMD	300377	NM_000109.3 NM_004006.2 NM_004009.3 NM_004010.3 NM_004011.3 NM_004012.3 NM_004013.2 NM_004014.2 NM_004015.2 NM_004016.2 NM_004017.2 NM_004018.2 NM_004019.2 NM_004020.3 NM_004021.2 NM_004022.2 NM_004023.2	DMD, XLR; BMD, XLR; Dilatační kardiomyopatie, XL
DOCK8	611432	NM_001190458.1 NM_001193536.1 NM_203447.3	Hyper-IgE syndrom, AR
DYNC1H1	600112	NM_001376.4	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc axonální, AD; SMA predominantně dolních končetin, AD; Mentální retardace, AD
DYRK1A	600855	NM_001347721.1 NM_001347722.1 NM_001347723.1 NM_001396.4 NM_101395.2 NM_130436.2 NM_130438.2	Mentální retardace, AD
EHMT1	607001	NM_001145527.1 NM_024757.4	Kleefstrův syndrom (subtelomerická delece 9q), AD

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
EIF2S3	300161	NM_001415.3	MEHMO syndrom, XLR
ELP2	616054	NM_001242875.2	Mentální retardace, AR
		NM_001242876.2	
		NM_001242877.2	
		NM_001242878.2	
		NM_001242879.2	
		NM_001324465.1	
		NM_001324466.1	
		NM_001324467.1	
		NM_001324468.1	
		NM_018255.3	
		NR_040110.2	
		NR_136897.1	
		NR_136898.1	
NR_137173.1			
EP300	602700	NM_001429.3	Menkeho-Hennekamův syndrom; Rubinsteinův-Taybiho syndrom, AD
EPB41L1	602879	NM_001258329.1	? Mentální retardace, AD
		NM_001258330.1	
		NM_001258331.1	
		NM_012156.2	
		NM_177996.2	
ERLIN2	611605	NM_001003790.3	Spastická paraplegie, AR
		NM_001003791.2	
		NM_007175.6	
FGD1	300546	NM_004463.2	Aarskogův-Scottův syndrom, XLR; mentální retardace syndromická, XLR
FLNA	300017	NM_001110556.1	?FG syndrom, XL; dysplázie srdečních chlopní, XLR; kongenitální syndrom krátkého stěva, XLR; Frontometafyzární dysplázie, XLR; Heterotopie periventrikulární, XLD; stěvní pseudoobstrukce neuronální, XLR; Melnickův-Needlesův syndrom, XLD; Otopalatodigitální syndrom, XLD; Terminální kostní dysplázie, XLD
		NM_001456.3	
FMR1	309550	NM_001185075.1	Syndrom fragilního X chromozomu, XLD; Syndrom fragilního X s tremorem/ataxií, XLD; předčasné ovariální selhání XL
		NM_001185076.1	
		NM_001185081.1	
		NM_001185082.1	
		NM_002024.5	
		NR_033699.1	
NR_033700.1			
FOLR1	136430	NM_000802.3	Neurodegenerace způsobená deficitem transportu cerebrálních folátů, AR
		NM_016724.2	
		NM_016725.2	
		NM_016729.2	
FOXG1	164874	NM_005249.4	Rettův syndrom, kongenitální varianta, AD
FOXP1	605515	NM_001012505.1	Mentální retardace s poruchou řeči (+/- autismus), AD
		NM_001244808.1	
		NM_001244810.1	
		NM_001244812.1	

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_001244813.1	
		NM_001244814.1	
		NM_001244815.1	
		NM_001244816.1	
		NM_032682.5	
FOXP2	605317	NM_001172766.2	Onemocnění spojené s poruchou řeči, AD
		NM_001172767.2	
		NM_014491.3	
		NM_148898.3	
		NM_148899.3	
		NM_148900.3	
		NR_033766.1	
		NR_033767.1	
FRMPD4	300838	NM_014728.3	Mentální retardace, XL
FTCD	606806	NM_001320412.1	Deficience glutamát formiminotransferázy, AR
		NM_006657.2	
		NM_206965.1	
FTSJ1	300499	NM_001282157.1	Mentální retardace, XLR
		NM_012280.3	
		NM_177439.2	
GABRB3	137192	NM_000814.5	Epileptická encefalopatie, AD
		NM_001191320.1	
		NM_001191321.2	
		NM_001278631.1	
		NM_021912.4	
		NR_103801.1	
GAMT	601240	NM_000156.5	Syndrom deficitu cerebrálního kreatinu, AR
		NM_138924.2	
GATAD2B	614998	NM_020699.3	Mentální retardace, AD
GDI1	300104	NM_001493.2	Mentální retardace, XLD
GK	300474	NM_000167.5	Deficit glycerol kinázy, XLR
		NM_001128127.2	
		NM_001205019.1	
		NM_203391.3	
GPC3	300037	NM_001164617.1	Simpsonův-Golabiho-Behmelův syndrom, XLR
		NM_001164618.1	
		NM_001164619.1	
		NM_004484.3	
GRIA3	305915	NM_000828.4	Mentální retardace, XLR
		NM_001256743.1	
		NM_007325.4	
GRID2	602368	NM_001286838.1	Spinocerebelární ataxie, AR
		NM_001510.3	
GRIK2	138244	NM_001166247.1	Mentální retardace, AR
		NM_021956.4	
		NM_175768.3	
GRIN1	138249	NM_000832.6	Neurovývojová porucha (s hyperkinetickými pohyby a záchvaty nebo bez nich), AD, AR
		NM_001185090.1	
		NM_001185091.1	
		NM_007327.3	
		NM_021569.3	
GRIN2A	138253	NM_000833.4	Fokální epilepsie, s poruchou řeči (s mentální retardací nebo bez ní), AD
		NM_001134407.2	

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_001134408.2	
GRIN2B	138252	NM_000834.3	Mentální retardace, AD; Časná infantilní epileptická encefalopatie, AD
HAL	609457	NM_001258333.1	Histidinemie, AD, AR
		NM_001258334.1	
		NM_002108.3	
HCCS	300056	NM_001122608.2	Lineární kožní defekty s mnohočetnými kongenitálnímu anomáliemi, XLD
		NM_001171991.2	
		NM_005333.4	
HCFC1	300019	NM_005334.2	Mentální retardace (methylmalonová acidemie a homocysteinémie), XLD
HDAC4	605314	NM_006037.3	
HDAC8	300269	NM_001166418.1	Syndrom Cornelia de Langeové, XLD
		NM_001166419.1	
		NM_001166420.1	
		NM_001166422.1	
		NM_001166448.1	
		NR_018486.2	
		NR_051952.1	
HEPACAM	611642	NM_152722.4	Megaloencefalická leukoencefalopatie se subkortikálními cystami, s mentální retardací nebo bez ní, AD
HIST1H4B	602829	NM_003544.2	
HIVEP2	143054	NM_006734.3	Mentální retardace, AD
HPRT1	308000	NM_000194.2	Leschův-Nyhanův syndrom, deficit hypoxantin-fosforibosyltransferázy, XLR
HRAS	190020	NM_001130442.2	Kongenitální myopatie s nadbytkem svalových vřetének, AD, Costello syndrom, AD
		NM_001318054.1	
		NM_005343.3	
		NM_176795.4	
HSD17B10	300256	NM_001037811.2	HSD10 mitochondriální onemocnění, XLD
		NM_004493.2	
HUWE1	300697	NM_031407.6	Mentální retardace, syndromická, Turnerova typu, XL
CHD8	610528	NM_001170629.1	Predispozice k autismu, AD
		NM_020920.3	
CHRNA7	118511	NM_000746.5	potenciální asociace se schizofrenií a epilepsií, MR a záchvaty
		NM_001190455.2	
		NR_046324.1	
IDS	300823	NM_000202.7	Mukopolysacharidóza II, XLR
		NM_001166550.3	
		NM_006123.4	
		NR_104128.1	
IGBP1	300139	NM_001551.2	Ageneze corpus callosum, s mentální retardací, oculární kolobom a mikrognacie, XLR
IGF1	147440	NM_000618.4	Růstová retardace s hluchotou a mentální retardací v důsledku deficiencie IGF1, AR
		NM_001111283.2	
		NM_001111284.1	
		NM_001111285.2	
IGF1R	147370	NM_000875.4	Rezistence k insulin-like růstovému faktoru I, AD, AR
		NM_001291858.1	
IKBK	300248	NM_001099856.4	Ektodermální dysplázie a imunodeficiencie 1,

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_001099857.2	Imunodeficiencie, XLR, Incontinentia pigmenti, XLD
		NM_001145255.2	
		NM_001321396.1	
		NM_001321397.1	
		NM_003639.4	
IL1RAPL1	300206	NM_014271.3	Mentální retardace, XLR
IQSEC2	300522	NM_001111125.2	Mentální retardace, XLD
		NM_001243197.1	
		NM_015075.1	
KANSL1	612452	NM_001193465.1	Koolen-De Vries syndrom, AD
		NM_001193466.1	
		NM_015443.3	
KATNAL2	614697	NM_031303.2	? Poruchy autistického spektra
KCNJ10	602208	NM_002241.4	SESAME syndrom, AR
KCNK9	605874	NM_001282534.1	Birk-Barel syndrom mentální retardace a dysmorfismu
		NR_104210.1	
KCNMA1	600150	NM_001014797.2	?Atrofie mozečku, opožděný vývoj, záchvaty, AR; Paroxysmální nonkinesigenní dyskinese s generalizovanou epilepsií nebo bez ní, AD
		NM_001161352.1	
		NM_001161353.1	
		NM_001271518.1	
		NM_001271519.1	
		NM_001271520.1	
		NM_001271521.1	
		NM_001271522.1	
		NM_001322829.1	
		NM_001322830.1	
		NM_001322832.1	
		NM_001322835.1	
		NM_001322836.1	
		NM_001322837.1	
		NM_001322838.1	
NM_001322839.1			
KCNQ2	602235	NM_002247.3	Časná infantilní epileptická encefalopatie, AD; myokymie, AD; benigní neonatální křeče, AD
		NM_004518.5	
		NM_172106.2	
		NM_172107.3	
		NM_172108.4	
		NM_172109.2	
		NM_001204824.1	
NM_004519.3			
KCNQ3	602232		Benigní neonatální křeče, AD
KCTD13	608947	NM_178863.4	
		NR_110933.1	
KDM5A	180202	NM_001042603.2	
KDM5C	314690	NM_001146702.1	Mentální retardace, syndromická, typu Claes-Jensen, XLR
		NM_001282622.1	
		NM_004187.3	
KDM6A	300128	NM_001291415.1	Kabuki syndrom, XLD
		NM_001291416.1	
		NM_001291417.1	
		NM_001291418.1	
		NM_001291421.1	

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_021140.3 NR_111960.1	
KIAA2022	300524	NM_001008537.2	Mentální retardace, XLD
KIF1A	601255	NM_001244008.1 NM_001320705.1 NM_001330289.1 NM_001330290.1 NM_004321.7	Mentální retardace, AD; hereditární senzorická neuropatie typu IIC, AR; spastická paraplegie, AR
KLF8	300286	NM_001159296.2 NM_001324099.1 NM_001324100.1 NM_001324102.1 NM_001324104.1 NM_001324105.1 NM_007250.5 NR_136704.1 NR_136705.1	
KLHL15	300980	NM_030624.2	Mentální retardace, XLR
KMT2A	159555	NM_001197104.1 NM_005933.3	Wiedemann-Steiner syndrom, AD
KMT2D	602113	NM_003482.3	Kabuki syndrom, AD
L1CAM	308840	NM_000425.4 NM_001143963.2 NM_001278116.1 NM_024003.3	Parciální ageneze corpus callosum, XLR; CRASH syndrom, XLR; Hydrocefalus v důsledku aqueduktální stenózy, XLR; Hydrocefalus kongenitální idiopatickou intestinální pseudoobstrukcí, XLR; Hydrocefalus s Hirschsprungovou nemocí, XLR; MASA syndrom, XLR
LAMC3	604349	NM_006059.3	Kortikální okcipitální malformace, AR
LAMP2	309060	NM_001122606.1 NM_002294.2 NM_013995.2	Danonova choroba, XLD
LAMTOR3	603296	NM_001243736.1 NM_021970.3 LAMTOR3_NR_024170.1	
LAS1L	300964	NM_001170649.1 NM_001170650.1 NM_031206.4	Wilsonův-Turnerův syndrom, XLR
LIMK1	601329	NM_001204426.1 NM_002314.3	Delece u Williamsova-Beurenova syndromu
LRP2	600073	NM_004525.2	
MAGT1	300715	NM_032121.5	X-vázaná imunodeficience s EB virus infekcí, neoplasií a defektem magnesia
MAN1B1	604346	NM_016219.4 NR_045720.1 NR_045721.1	Mentální retardace, AR
MANBA	609489	NM_005908.3	Beta-manosidóza, AR
MAOA	309850	NM_000240.3 NM_001270458.1	Brunnerův syndrom, XLR; Asociální chování, XLR
MBD5	611472	NM_018328.4	Mentální retardace, AD
MBTPS2	300294	NM_015884.3	IFAP syndrom s BRESHECK syndromem nebo bez něho, XLR

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
MCPH1	607117	NM_001172574.1	Mikrocefalie, AR
		NM_001172575.1	
		NM_001322042.1	
		NM_001322043.1	
		NM_001322045.1	
		NM_024596.4	
		NR_136159.1	
MECP2	300005	NM_001110792.1	Rettův syndrom, XLD; mentální retardace, XLR; neonatální závažná encefalopatie, XLR; predispozice k autismu, XL
		NM_001316337.1	
		NM_004992.3	
MED12	300188	NM_005120.2	Lujanův-Frynsův syndrom, XLR; Ohdo syndrom, XLR; Opitzův-Kaveggiův syndrom, XLR
MED13L	608771	NM_015335.4	Mentální retardace a typické faciální rysy se srdečními defekty nebo bez nich, AD;
MED17	603810	NM_004268.4	Postnatální progresivní mikrocefalie se záchvaty a atrofií mozku, AR
MED23	605042	NM_001270521.1	Mentální retardace, AR
		NM_001270522.1	
		NM_004830.3	
		NM_015979.3	
MEF2C	600662	NM_001131005.2	Mentální retardace, stereotypické pohyby, epilepsie a/nebo cerebrální malformace, AD; syndrom delece chromozomu 5q14.3, AD
		NM_001193347.1	
		NM_001193348.1	
		NM_001193349.1	
		NM_001193350.1	
		NM_001308002.1	
MID1	300552	NM_002397.4	Opitzův GBBB syndrom, XLR
		NM_000381.3	
		NM_001098624.2	
		NM_001193277.1	
		NM_001193278.1	
		NM_001193279.1	
		NM_001193280.1	
		NM_001193281.1	
		NM_001347733.1	
		NM_033289.1	
NM_033290.3			
MIR222	300569	NR_029636.1	
MTHFR	607093	NM_001330358.1	Homocystinurie, AR, schizofrenie (predispozice), AD
		NM_005957.4	
MTNR1A	600665	NM_005958.4	
MTNR1B	600804	NM_005959.3	Diabetes mellitus (predispozice), AD
MYT1L	613084	NM_001303052.1	Mentální retardace, AD
		NM_001329844.1	
		NM_001329845.1	
		NM_001329846.1	
		NM_001329847.1	
		NM_001329848.1	
		NM_001329849.1	
		NM_001329851.1	
NM_001329852.1			

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_015025.3	
NAA10	300013, 309800, 300855	NM_001256119.1 NM_001256120.1 NM_003491.3	Mikroftalmie, XL (u někt. mentální retardace, autismus); Ogdenův syndrom, XLD, XLR
NDP	300658	NM_000266.3	Norrie disease, XLR
NDUFA1	300078	NM_004541.3	Deficience mitochondriálního komplexu I, XLR
NFIX	164005	NM_001271043.2 NM_001271044.2 NM_002501.3	Marshallův-Smithův syndrom, AD; Sotosův syndrom, AD
NHS	300457	NM_001136024.3 NM_001291867.1 NM_001291868.1 NM_198270.3	Nanceův-Horanův syndrom, XLD
NIPBL	608667	NM_015384.4 NM_133433.3	Syndrom Cornelié de Langeové, AD
NLGN3	300336	NM_001166660.1 NM_001321276.1 NM_018977.3 NM_181303.1	predispozice pro autismus, XL; Aspergerův syndrom, IC, XL, Mu
NLGN4X	300427	NM_001282145.1 NM_001282146.1 NM_020742.3 NM_181332.2	Mentální retardace, X-vázaná, IC, XL, Mu ; predispozice pro autismus, Aspergerův syndrom, XL, IC, XL, Mu
NPC2	601015	NM_006432.3	Niemannova-Pickova choroba, AR
NRXN1	600565	NM_001135659.2 NM_001320156.3 NM_001320157.3 NM_001330077.1 NM_001330078.1 NM_001330079.1 NM_001330081.1 NM_001330082.1 NM_001330083.1 NM_001330084.1 NM_001330085.1 NM_001330086.1 NM_001330087.1 NM_001330088.1 NM_001330089.1 NM_001330090.1 NM_001330091.1 NM_001330092.1 NM_001330093.1 NM_001330094.1 NM_001330095.1 NM_001330096.1 NM_001330097.1 NM_004801.5 NM_138735.4	Pitt-Hopkins-like syndrom 2, AR; schizofrenie (predispozice)
NRXN2	600566	NM_015080.3 NM_138732.2 NM_138734.2	Poruchy autistického spektra

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
NSD1	606681	NM_022455.4	Sotosův syndrom, AD
		NM_172349.2	
NSDHL	300275	NM_001129765.1	CHILD syndrom, XLD; CK syndrom, XLR
		NM_015922.2	
NSUN2	610916	NM_001193455.1	Mentální retardace, AR
		NM_017755.5	
		NR_037947.1	
NTNG1	608818	NM_001113226.2	? Poruchy autistického spektra
		NM_001113228.2	
		NM_001312688.1	
		NM_001330665.1	
		NM_014917.3	
NXF5	300319	NM_032946.2	
		NR_028089.1	
OCRL	300535	NM_000276.3	Loweův syndrom, XLR
		NM_001318784.1	
		NM_001587.3	
OFD1	300170	NM_001330209.1	Joubertův syndrom, XLR; Orofaciodigitální syndrom, XLD; Simpsonův-Golabiho-Behmelův syndrom, XLR
		NM_001330210.1	
		NM_003611.2	
OPHN1	300127	NM_002547.2	Mentální retardace, XL, s hypoplázií mozečku a typickými faciálními rysy, XLR
OTC	300461	NM_000531.5	Deficience ornithin transkarbamylyazy, XLR
OXTR	167055	NM_000916.3	
PACS1	607492	NM_018026.3	Schuursův-Hoeijmakersův syndrom, AD
PAFAH1B1	601545	NM_000430.3	Lisencefalie, AD; Subkortikální laminární heterotopie, AD
PAK3	300142	NM_001128166.2	Mentální retardace, XLR
		NM_001128167.2	
		NM_001128168.2	
		NM_001128172.2	
		NM_001128173.2	
		NM_001324325.1	
		NM_001324326.1	
		NM_001324327.1	
		NM_001324328.1	
		NM_001324329.1	
		NM_001324330.1	
		NM_001324331.1	
		NM_001324332.1	
		NM_001324333.1	
		NM_001324334.1	
		NM_002578.4	
		NR_136740.1	
		NR_136741.1	
		NR_136742.1	
		NR_136743.1	
NR_136744.1			
NR_136745.1			
NR_136746.1			
NR_136747.1			

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NR_136748.1	
PCDH19	300460	NM_001105243.1	Časná infantilní epileptická encefalopatie, XL
		NM_001184880.1	
		NM_020766.2	
PCDH8	603580	NM_002590.3	
		NM_032949.2	
PDHA1	300502	NM_000284.3	Deficience pyruvát dehydrogenázy E1-alfa
		NM_001173454.1	
		NM_001173455.1	
		NM_001173456.1	
PDHX	312170	NM_001135024.1	Deficience pyruvát dehydrogenázy E1-alfa
		NM_001166158.1	
		NM_003477.2	
PEX7	601757	NM_000288.3	Rhizomelická chondrodysplasia punctata, AR; porucha peroxisomální biogeneze, AR
PHF6	300414	NM_001015877.1	Borjesonův-Forssmanův-Lehmannův syndrom, XLR
		NM_032335.3	
		NM_032458.2	
PHF8	300560	NM_001184896.1	Mentální retardace, typ Siderius, XLR
		NM_001184897.1	
		NM_001184898.1	
		NM_015107.2	
PIGV	610274	NM_001202554.1	Hyperfosfatázie se syndromem mentální retardace, AR
		NM_017837.3	
PLP1	300401	NM_000533.4	Pelizaeus-Merzbacher, XLR; Spastická paraplegie, XLR
		NM_001128834.2	
		NM_001305004.1	
		NM_199478.2	
PMM2	601785	NM_000303.2	Kongenitální porucha glykosylace, AR
PNKP	605610	NM_007254.3	Microcefalie, záchvaty a opožděný vývoj, AR;
POGZ	614787	NM_001194937.1	Whiteův-Suttonův syndrom, AD
		NM_001194938.1	
		NM_015100.3	
		NM_145796.3	
		NM_207171.2	
PORCN	300651	NM_001282167.1	Fokální dermální hypoplázie, XLD
		NM_022825.3	
		NM_203473.2	
		NM_203474.1	
		NM_203475.2	
PQBP1	300463	NM_001032381.1	Renpenningův syndrom, XLR
		NM_001032382.1	
		NM_001032383.1	
		NM_001032384.1	
		NM_001167989.1	
		NM_001167990.1	
		NM_001167992.1	
		NM_005710.2	
NM_144495.2			
PRKRA	603424	NM_001139517.1	Dystonie, AR
		NM_001139518.1	

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_001316362.1	
		NM_003690.4	
PRODH	606810	NM_001195226.1	Hyperprolinémie, AR; predispozice k schizofrenii, AD
		NM_016335.4	
PRPS1	311850	NM_001204402.1	Artsův syndrom, XLR; Dna, XLR; Superaktivita fosforibosylpyrofosfát syntetázy, XLR; Hluchota, XL; Charcotova-Marieova Toothova nemoc, XLR
		NM_002764.3	
PRRT2	614386	NM_001256442.1	
		NM_001256443.1	
		NM_145239.2	
PRSS12	606709	NM_003619.3	Mentální retardace, AR
PTEN	601728	NM_000314.6	Cowdenův syndrom 1, AD ; Syndrom makrocefalie/autismus, AD; Lhermitteova-Duclosova choroba, AD; Vater asociace
		NM_001304717.2	
		NM_001304718.1	
PTCHD1	300828	NM_173495.2	Predispozice pro autismus, XLR
RAB39B	300774	NM_171998.3	Waismanův syndrom, XLR; mentální retardace, X-vázaná, XLR
RAB40AL	300405	NM_001031834.1	? Syndrom zahrnující hluchotu a mentální retardaci, Martinové-Probstův typ, XLR
RAD21	606462	NM_006265.2	Syndrom Cornelié de Langeové, AD;
RAI1	607642	NM_030665.3	Smithův-Magenisův syndrom, IC, AD
RBM10	311900	NM_001204466.1	TARP syndrom, XLR
		NM_001204467.1	
		NM_001204468.1	
		NM_005676.4	
		NM_152856.2	
RELN	600514	NM_005045.3	Familiární epilepsie, temporální lalok, AD; Lisencefalie?, AR
		NM_173054.2	
RLIM	300379	NM_016120.3	Tonneův-Kalscheuerův syndrom, XL
		NM_183353.2	
RNF135	611358	NM_001184992.1	Makrocefalie, makrosomie, faciální dysmorfismus ?
		NM_032322.3	
		NM_197939.1	
RPL10	312173	NM_001256577.2	Mentální retardace, XLR; predispozice k autismu
		NM_001256580.2	
		NM_001303624.1	
		NM_001303625.1	
		NM_001303626.1	
		NM_006013.4	
RPS6KA3	300075	NM_004586.2	Coffinův-Lowryho syndrom, XLD; mentální retardace X-vázaná, XLD
SATB2	608148	NM_001172509.1	Glassův syndrom, AD
		NM_001172517.1	
		NM_015265.3	
		NR_134967.1	
SCN1A	182389	NM_001165963.1	Časná infantilní epileptická encefalopatie (syndrom Dravetové), AD; GEFS+, AD; Familiární hemiplegická migréna, AD
		NM_001165964.1	
		NM_001202435.1	
		NM_006920.4	
SCN2A	182390	NM_001040142.1	Časná infantilní epileptická encefalopatie, AD; Benigní familiární infantilní křeče, AD
		NM_001040143.1	

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_021007.2	
SCN8A	600702	NM_001177984.2	Kognitivní deficit s celrebelární ataxií nebo bez ní, AD; Časná infantilní epileptická encefalopatie, AD; Benigní familiární infantilní křeče, AD
		NM_001330260.1	
		NM_014191.3	
SETBP1	611060	NM_001130110.1	Schinzelův-Giedionův syndrom, AD; mentální retardace, AD
		NM_015559.2	
SETD5	615743	NM_001080517.2	Mentální retardace, AD
		NM_001292043.1	
SHANK1	604999	NM_016148.3	Poruchy autistického spektra
SHANK2	603290	NM_012309.4	Predispozice pro autismus
		NM_133266.4	
		NR_110766.1	
SHANK3	606230	NM_033517.1	Phelanův-McDermidův syndrom, AD; schizofrenie, AD
SHROOM4	300579	NM_020717.3	Stocco dos Santosův syndrom X vázané mentální retardace, XL
		NR_027121.1	
SKI	164780	NM_003036.3	Shprintzenův-Goldbergův syndrom, AD
SLC16A2	300095	NM_006517.4	Allanův-Herndonův-Dudleyho syndrom, XL
SLC2A1	138140	NM_006516.2	Syndrom GLUT1 deficiencie, AD, AR; Stomatin-deficientní kryohydrocytóza s neurologickými defekty, AD; Predispozice pro Idiopatickou generalizovanou epilepsii, AD; Dystonie, AD
SLC46A1	611672	NM_001242366.2	Malabsorpce folátu, AR
		NM_080669.5	
SLC6A1	137165	NM_003042.3	Myoklonicko-atonická epilepsie, AD
SLC6A17	610299	NM_001010898.3	Mentální retardace, AR
SLC6A8	300036	NM_001142805.1	Syndrom deficiencie cerebrálního keratinu 1, XLR
		NM_001142806.1	
		NM_005629.3	
SLC9A6	300231	NM_001042537.1	Mentální retardace, XLD
		NM_001177651.1	
		NM_001330652.1	
		NM_006359.2	
SMARCA2	600014	NM_001289396.1	Nicolaidesev-Baraitserův syndrom, AD
		NM_001289397.1	
		NM_001289398.1	
		NM_001289399.1	
		NM_001289400.1	
		NM_003070.4	
SMC1A	300040	NM_001281463.1	Syndrom Corneliie de Langeové 2, XLD
		NM_006306.3	
SMC3	606062	NM_005445.3	Syndrom Corneliie de Langeové 3, AD
SMS	182290	NM_001258423.1	Mentální retardace, XLR
		NM_004595.4	
SOBP	613667	NM_018013.3	Mentální retardace, protruze anteriorní maxily a strabismus, AR
SOX3	313430	NM_005634.2	Mentální retardace X vázaná; Panhypopituitarismus, X-vázaný, XL

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
SOX5	604975	NM_001261414.2	Lambův-Schafferův syndrom, AD (intelektuální nedostatečnost)
		NM_001261415.2	
		NM_001330785.1	
		NM_006940.5	
		NM_152989.4	
		NM_178010.3	
SPTAN1	182810	NM_001130438.2	Časná infantilní epileptická encefalopatie, AD
		NM_001195532.1	
		NM_003127.3	
SRD5A3	611715	NM_024592.4	Kongenitální porucha glykosylace, AR; Kahriziho syndrom, AR
SRGAP3	606525	NM_001033117.2	
		NM_014850.3	
SRPX2	300642	NM_014467.2	Rolandická epilepsie?, mentální retardace a verbální dyspraxie
ST3GAL3	606494	NM_001270459.1	Časná infantilní epileptická encefalopatie, AR; Mentální retardace, AR
		NM_001270460.1	
		NM_001270461.1	
		NM_001270462.1	
		NM_001270463.1	
		NM_001270464.1	
		NM_001270465.1	
		NM_001270466.1	
		NM_006279.3	
		NM_174963.3	
		NM_174964.2	
		NM_174965.2	
		NM_174966.2	
		NM_174967.2	
		NM_174968.3	
		NM_174969.2	
		NM_174970.2	
		NM_174971.3	
		NR_073016.1	
		NR_073017.1	
NR_073018.1			
NR_073019.1			
NR_073020.1			
NR_073021.1			
NR_073023.1			
STIL	181590	NM_001048166.1	Mikrocefalie, AR (intelektuální nedostatečnost)
		NM_001282936.1	
		NM_001282937.1	
		NM_001282938.1	
		NM_001282939.1	
		NM_003035.2	
STXBP1	602926	NM_001032221.3	Časná infantilní epileptická encefalopatie, AD
		NM_003165.3	
SYN1	313440	NM_006950.3	Epilepsie, XLD, XLR
		NM_133499.2	
SYNGAP1	603384	NM_001130066.1	Mentální retardace, AD
		NM_006772.2	
SYP	313475	NM_003179.2	Mentální retardace, XLR

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
TBL1XR1	608628	NM_001321193.1	Mentální retardace, AD; Pierpontův syndrom, AD
		NM_001321194.1	
		NM_001321195.1	
		NM_024665.5	
TBR1	604616	NM_006593.3	Porucha intelektuálního vývoje s autismem a opožděním řeči, AD
TCF4	602272	NM_001083962.1	Pittův-Hopkinsův syndrom, AD
		NM_001243226.2	
		NM_001243227.1	
		NM_001243228.1	
		NM_001243230.1	
		NM_001243231.1	
		NM_001243232.1	
		NM_001243233.1	
		NM_001243234.1	
		NM_001243235.1	
		NM_001243236.1	
		NM_001306207.1	
		NM_001306208.1	
		NM_001330604.1	
NM_001330605.1			
NM_003199.2			
TECPR2	615000	NM_001172631.2	Spastická paraplegie, AR
		NM_014844.4	
TECR	610057	NM_001321170.1	Mentální retardace, AR
		NM_138501.5	
		NR_038103.1	
		NR_038104.1	
TIMM8A	300356	NM_001145951.1	Mohrův-Tranebjaergův syndrom, XLR
		NM_004085.3	
TRAPPC9	611966	NM_001160372.3	Mentální retardace, AR
		NM_001321646.1	
		NM_031466.7	
TRIO	601893	NM_007118.3	Mentální retardace, AD
		NR_134469.1	
TSC2	191092	NM_000548.4	Tuberózní skleróza, AD
		NM_001077183.2	
		NM_001114382.2	
		NM_001318827.1	
		NM_001318829.1	
		NM_001318831.1	
NM_001318832.1			
TSPAN7	300096	NM_004615.3	Mentální retardace, XLR
TUBA1A	602529	NM_001270399.1	Lisencefalie, AD
		NM_001270400.1	
		NM_006009.3	
TUBB2B	612850	NM_178012.4	Kortikální dysplázie, komplexní, s jinými malformacemi mozku, AD
TUSC3	601385	NM_006765.3	Mentální retardace, AR
		NM_178234.2	
UBE2A	312180	NM_001282161.1	Mentální retardace, XLR
		NM_003336.3	
		NM_181762.2	

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
UBE3A	601623	NM_000462.3	Angelmanův syndrom, AD
		NM_130838.1	
		NM_130839.2	
UBE3B	608047	NM_001270449.1	Kaufmanův okulocerebrofaciální syndrom, AR
		NM_001270450.1	
		NM_001270451.1	
		NM_130466.3	
		NM_183415.2	
UBR1	605981	NM_174916.2	Johansonův-Blizzardův syndrom, AR
		NM_016327.2	
UPB1	606673	NM_016327.2	Deficience beta-ureidopropionázy, AR
UPF3B	300298	NM_023010.3	Mentální retardace, XLR
		NM_080632.2	
UROC1	613012	NM_001165974.1	Deficience urokanázy ?, AR
		NM_144639.2	
USP9X	300072	NM_001039590.2	Mentální retardace X vázaná, XLR; Mentální retardace X vázaná syndromická, omezená na ženy, XLD
		NM_001039591.2	
VLDLR	192977	NM_001018056.2	Cerebelární hypoplázie a mentální retardace s kvadrupedální lokomocí nebo bez ní 1, AR
		NM_001322225.1	
		NM_001322226.1	
		NM_003383.4	
VPS13B	607817	NM_015243.2	Cohenův syndrom, AR
		NM_017890.4	
		NM_152564.4	
		NM_181661.2	
		NR_047582.1	
WDR45B	609226	NM_019613.3	Neurovývojová porucha se spastickou kvadruplegií a mozgovými abnormalitami se záchvaty nebo bez nich, AR
WDR62	613583	NM_001083961.1	Mikrocefalie, AR
		NM_173636.4	
YY1	600013	NM_003403.4	Gabrieleův-de Vriesův syndrom, AD
ZBTB20	606025	NM_001164342.2	Primroseův syndrom, AD
		NM_001164343.2	
		NM_001164344.2	
		NM_001164345.2	
		NM_001164346.2	
		NM_001164347.2	
		NM_015642.5	
		NR_121662.1	
ZC3H14	613279	NM_001160103.1	Mentální retardace, AR
		NM_001160104.1	
		NM_001326295.1	
		NM_001326296.1	
		NM_001326297.1	
		NM_001326298.1	
		NM_001326299.1	
		NM_001326300.1	
		NM_001326301.1	
		NM_001326302.1	
		NM_001326303.1	

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_001326304.1	
		NM_001326305.1	
		NM_001326306.1	
		NM_001326307.1	
		NM_001326308.1	
		NM_001326309.1	
		NM_001326310.1	
		NM_001326311.1	
		NM_001326312.1	
		NM_001326313.1	
		NM_001326314.1	
		NM_001326315.1	
		NM_001326316.1	
		NM_024824.4	
		NM_207660.3	
		NM_207661.2	
		NM_207662.3	
		NR_136936.1	
ZC4H2	300897	NM_001178032.2	Wieackerův-Wolffův syndrom, XLR
		NM_001178033.2	
		NM_001243804.1	
		NM_018684.3	
		NR_045044.1	
ZCCHC12	300701	NM_001312891.1	
		NM_173798.3	
ZDHHC15	300576	NM_001146256.1	Mentální retardace, XLD
		NM_001146257.1	
		NM_144969.2	
ZDHHC9	300646	NM_001008222.2	Mentální retardace X vázaná
		NM_016032.3	
ZEB2	605802	NM_001171653.1	Mowatův-Wilsonův syndrom, AD
		NM_014795.3	
		NR_033258.1	
ZNF292	616213	NM_015021.1	Poruchy autistického spektra
ZNF41	314995	NM_001324139.1	X vázaná mentální retardace?
		NM_001324140.1	
		NM_001324141.1	
		NM_001324142.1	
		NM_001324143.1	
		NM_001324144.1	
		NM_001324145.1	
		NM_001324147.1	
		NM_001324148.1	
		NM_001324149.1	
		NM_001324150.1	
		NM_001324151.1	
		NM_001324152.1	
		NM_001324153.1	
		NM_001324154.1	
		NM_001324155.1	
		NM_001324156.1	
		NM_001324157.1	
		NM_007130.3	

Seznam genů v panelu NGS-CID			
Název genu	OMIM	Referenční transkript GenBank	Nejdůležitější onemocnění spojená s germinální mutací v genu
		NM_153380.3	
ZNF526	614387	NM_001314033.2	
		NM_133444.2	
ZNF674	300573	NM_001039891.2	X vázaná mentální retardace?
		NM_001146291.1	
		NM_001190417.1	
ZNF711	314990	NM_001330574.1	X vázaná mentální retardace, XL
		NM_021998.4	
ZNF81	314998	NM_007137.3	X vázaná mentální retardace?