

D	Region	Jahr	Mut 1 (c.)	Mut 2 (c.)	Typ 1 / 2	Exon 1 / 2	Zygosität	Alter bei Dx (J)	Verlauf	Visus (LogMAR)	OCT / ERG / FAF	Kommentar / Quelle
EU-01	Mitteleuropa	2023	c.316_317delAA	c.1086G>A	Frameshift + Nonsense	03. Sep	compound	10	stabil	0.00	OCT + ERG normal	Universitätszentrum Europa 2023
EU-02	Südeuropa	2016	c.1086G>A	c.1086G>A	Nonsense + Nonsense	09. Sep	homozyg.	37	langsam	0.30	leichte Atrophie	Südeuropa 2016
EU-03	Südeuropa	2018	c.830delG	c.830delG	Frameshift + Frameshift	07. Jul	homozyg.	4	klassisch	0.50	OCT zystische Läsion	Südeuropa 2018
EU-04	Südeuropa	2016	–	–	klinisch (HJMD)	–	–	11	stabil	0.00	ERG normal	Südeuropa 2016 (Klinikfall)
EU-05	Mitteleuropa	2017	c.829delG	c.1796_1797del	Frameshift + Frameshift	Jul 13	compound	7	schnell	0.10	Atrophie	OCT Mitteleuropa 2017
EU-06	Mitteleuropa	2017	c.1508G>A	c.1508G>A	Missense + Missense	12. Dez	homozyg.	7	langsam	0.30	OCT stabil	Mitteleuropa 2017
EU-07	Südeuropa	2005	c.965A>T	c.965A>T	Missense + Missense	08. Aug	homozyg.	6	langsam	0.50	Syndaktylie (EEM)	Nordeuropa 2005
EU-08	Skandinavien	1995	c.830delG	c.830delG	Frameshift + Frameshift	07. Jul	homozyg.	8	klassisch	0.10	Makulaatrophie	Skandinavien 1995
SA-01	Nahost	2001	c.981delG	c.981delG	Frameshift + Frameshift	08. Aug	homozyg.	6	schnell	0.10	Atrophie Makula	Nahost 2001
SA-02	Nahost	2003	c.1508G>A	c.1508G>A	Missense + Missense	12. Dez	homozyg.	10	langsam	0.50	FAF Ring + ERG ↓	Nahost 2003
SA-03	Nahost	2003	c.829delG	c.829delG	Frameshift + Frameshift	07. Jul	homozyg.	7	schnell	0.20	OCT Atrophie	Nahost 2003
PK-01	Südasien	2010	IVS10-1 G>T	IVS10-1 G>T	Splice + Splice	10. Okt	homozyg.	7	schnell	0.05	ERG erloschen	Südasien 2010
PK-02	Südasien	2012	c.462delT	c.981delG	Frameshift + Frameshift	03. Aug	compound	10	mittel	0.20	Atrophie perifoveal	Südasien 2012
SA-04	Arabische Halbinsel	2020	c.307C>T	c.307C>T	Nonsense + Nonsense	03. Mrz	homozyg.	6	schnell	0.10	Atrophie Makula	Arabien 2020
SA-05	Arabische Halbinsel	2021	c.1180+1G>A	c.2081C>T	Splice + Missense	Okt 14	compound	12	mittel	0.30	ERG ↓	Arabien 2021
IN-01	Südasien	2024	c.1796-2A>G del	c.1751_1752 del	Splice + Frameshift	Dez 13	compound	14	schnell	0.20	OCT Atrophie	Indien 2024
CN-01	Ostasien	2022	c.1029C>A	c.1751_1752 del	Missense + Frameshift	Aug 13	compound	12	mittel	0.40	EZ intakt	China 2022
CN-02	Ostasien	2023	c.1435delC	c.399delT	Nonsense + Frameshift	11. Mrz	compound	7	stabil	0.00	OCT normal	China 2023
KR-01	Ostasien	2024	c.1796_1797 del	c.1796_1797 del	Frameshift + Frameshift	13 / 13	homozyg.	9	schnell	0.10	Zentrale Atrophie	Korea 2024
BR-01	Südamerika	2017	c.640A>T	c.640A>T	Nonsense + Nonsense	05. Mai	homozyg.	11	mittel	0.50	ERG ↓	Brasilien 2017
BR-02	Südamerika	2017	c.1508G>A	c.1508G>A	Missense + Missense	12. Dez	homozyg.	13	langsam	0.40	OCT stabil	Brasilien 2017 (Vicente)
PT-A2	Südeuropa	2018	c.830delG	c.830delG	Frameshift + Frameshift	07. Jul	homozyg.	4	klassisch	0.50	OCT zystisch	Portugal 2018 (Tavares Almeida)
PT-A3	Südeuropa	2016	–	–	klinisch	–	–	11	stabil	0.00	ERG normal	Portugal 2016 (Elfatoiki)
IT-A1	Südeuropa	2016	c.1086G>A	c.1086G>A	Nonsense + Nonsense	09. Sep	homozyg.	37	langsam	0.30	leichte Atrophie	Italien 2016 (Cammarata/Niceta)
IL-A1	Nahost	2001	c.981delG	c.981delG	Frameshift + Frameshift	08. Aug	homozyg.	6	schnell	0.10	Makula atroph	Israel 2001 (Sprecher)
IL-A2	Nahost	2003	c.1508G>A	c.1508G>A	Missense + Missense	12. Dez	homozyg.	10	langsam	0.50	FAF Ring, ERG ↓	Israel 2003 (Indelman)
IL-A3	Nahost	2003	c.829delG	c.829delG	Frameshift + Frameshift	07. Jul	homozyg.	7	schnell	0.20	OCT Atrophie	Israel 2003 (Indelman)
TR-A1	Nahost	2010	c.462delT	c.462delT	Frameshift + Frameshift	03. Mrz	homozyg.	8	schnell	0.20	Makulaatrophie	Türkei 2010
TR-A2	Nahost	2019	c.1796delA	c.1796delA	Frameshift + Frameshift	13 / 13	homozyg.	9	schnell	0.20	OCT Atrophie	Türkei 2019
DK-A1	Nordeuropa	1995	c.830delG	c.830delG	Frameshift + Frameshift	07. Jul	homozyg.	8	klassisch	0.10	Makulaatrophie	Dänemark 1995
DK-A2	Nordeuropa	2005	c.965A>T	c.965A>T	Missense + Missense	08. Aug	homozyg.	6	langsam	0.50	EEM, Syndaktylie	Dänemark 2005
SA-A1	Arabische Halbinsel	2020	c.307C>T	c.307C>T	Nonsense + Nonsense	03. Mrz	homozyg.	6	schnell	0.10	Atrophie Makula	Saudi-Arabien 2020
SA-A2	Arabische Halbinsel	2021	c.1180+1G>A	c.2081C>T	Splice + Missense	Okt 14	compound	12	mittel	0.30	ERG ↓	Saudi-Arabien 2021
IN-A1	Südasien	2024	c.1796-2A>G del	c.1751_1752 del	Splice + Frameshift	Dez 13	compound	14	schnell	0.20	OCT Atrophie	Indien 2024
CN-A1	Ostasien	2022	c.1029C>A	c.1751_1752 del	Missense + Frameshift	Aug 13	compound	12	mittel	0.40	EZ intakt	China 2022
CN-A2	Ostasien	2023	c.1435delC	c.399delT	Nonsense + Frameshift	11. Mrz	compound	7	stabil	0.00	OCT normal	China 2023
KR-A1	Ostasien	2024	c.1796_1797 del	c.1796_1797 del	Frameshift + Frameshift	13 / 13	homozyg.	9	schnell	0.10	Zentrale Atrophie	Korea 2024
BR-A1	Südamerika	2017	c.640A>T	c.640A>T	Nonsense + Nonsense	05. Mai	homozyg.	11	mittel	0.50	ERG ↓	Brasilien 2017
BR-A2	Südamerika	2019	c.1508G>A	c.1508G>A	Missense + Missense	12. Dez	homozyg.	13	langsam	0.40	OCT stabil	Brasilien 2019
MX-A1	Südamerika	2023	c.1508G>A	c.1508G>A	Missense + Missense	12. Dez	homozyg.	11	langsam	0.30	Foveadünn	Mexiko 2023
US-A1	Nordamerika	2018	c.160+1G>A	c.2003-1G>T	Splice + Splice	Jan 14	compound	15	langsam	0.40	Zentral erhalten	USA 2018 (Duke)
US-A2	Nordamerika	2025	Ex2-del	c.1658T>A	Deletion + Missense	02. Dez	compound	17	langsam	0.50	Stargardt-ähnlich	ARVO 2025

PL-A1	Osteuropa	2022	c.2003-1G>T	c.2003-1G>T	Splice + Splice	14 / 14	homozyg.	13	mittel	0.40	variable	Polen 2022
PT-B1	Südeuropa	2016	–	–	klinisch	–	–	11	stabil	1.00	OCT unauff.	Portugal 2016 (klinisch)
DK-B1	Nordeuropa	2005	p.Asn322Ile	p.Asn322Ile	Missense + Missense		08. Aug homozyg.	6	langsam	0.50	Syndaktylie (EEM)	Dänemark 2005
SA-B1	Arabische Halbinsel	2020	c.307C>T	c.307C>T	Nonsense + Nonsense		03. Mrz homozyg.	6	schnell	0.10	Atroph Makula	Saudi 2020
PK-B1	Südasien	2012	c.462delT	c.981delG	Frameshift + Frameshift		03. Aug compound	10	mittel	0.20	Atroph perifoveal	Pakistan 2012
CN-B1	Ostasien	2022	c.1029C>A	c.1751_1752 del	Missense + Frameshift		Aug 13 compound	12	mittel	0.40	EZ intakt	China 2022
CN-B2	Ostasien	2023	c.1435delC	c.399delT	Nonsense + Frameshift		11. Mrz compound	7	stabil	0.00	OCT normal	China 2023
KR-B1	Ostasien	2024	c.1796_1797 del	c.1796_1797 del	Frameshift + Frameshift	13 / 13	homozyg.	9	schnell	0.10	Zentrale Atrophie	Korea 2024
BR-B1	Südamerika	2017	c.640A>T	c.640A>T	Nonsense + Nonsense		05. Mai homozyg.	11	mittel	0.50	ERG ↓	Brasilien 2017
BR-B2	Südamerika	2019	c.1508G>A	c.1508G>A	Missense + Missense		12. Dez homozyg.	13	langsam	0.40	OCT stabil	Brasilien 2019
MX-B1	Südamerika	2023	c.1508G>A	c.1508G>A	Missense + Missense		12. Dez homozyg.	11	langsam	0.30	Foveadünn	Mexiko 2023
IL-B1	Nahost	2001	c.981delG	c.981delG	Frameshift + Frameshift		08. Aug homozyg.	6	schnell	0.10	Makula atroph	Israel 2001
IL-B2	Nahost	2003	c.1508G>A	c.1508G>A	Missense + Missense		12. Dez homozyg.	10	langsam	0.50	FAF Ring, ERG ↓	Israel 2003
IL-B3	Nahost	2003	c.829delG	c.829delG	Frameshift + Frameshift		07. Jul homozyg.	7	schnell	0.20	OCT Atrophie	Israel 2003
TR-B1	Nahost	2010	c.462delT	c.462delT	Frameshift + Frameshift		03. Mrz homozyg.	8	schnell	0.20	Makula atroph	Türkei 2010
TR-B2	Nahost	2019	c.1796delA	c.1796delA	Frameshift + Frameshift	13 / 13	homozyg.	9	schnell	0.20	OCT Atrophie	Türkei 2019
DK-C1	Nordeuropa	1995	c.830delG	c.830delG	Frameshift + Frameshift		07. Jul homozyg.	8	klassisch	0.10	Makula atroph	Dänemark 1995
DK-C2	Nordeuropa	2005	c.965A>T	c.965A>T	Missense + Missense		08. Aug homozyg.	6	langsam	0.50	EEM Syndaktylie	Dänemark 2005
EU-09	Mitteuropa	2017	c.1508G>A	c.1508G>A	Missense + Missense		12. Dez homozyg.	7	langsam	0.30	OCT stabil	Mitteuropa 2017
EU-10	Mitteuropa	2017	c.829delG	c.1796_1797 del	Frameshift + Frameshift		Jul 13 compound	7	schnell	0.10	Atroph früh	Mitteuropa 2017
EU-11	Südeuropa	2013	c.1660A>T	c.1660A>T	Nonsense + Nonsense		12. Dez homozyg.	14	mittel	0.40	Makula Atroph	Spanien 2013
EU-12	Südeuropa	2024	c.1086G>A	c.1086G>A	Nonsense + Nonsense		09. Sep homozyg.	35	langsam	0.30	leichte Atroph	Italien 2024
EU-13	Mitteuropa	2023	c.316_317del AA	c.1086G>A	Frameshift + Nonsense		03. Sep compound	10	stabil	0.00	OCT/ERG normal	Europa 2023
EU-14	Südeuropa	2018	c.830delG	c.830delG	Frameshift + Frameshift		07. Jul homozyg.	4	klassisch	0.50	zystisch OCT	Portugal 2018
SA-06	Nahost	2019	c.1796-2A>G del	c.1751_1752 del	Splice + Frameshift		Dez 13 compound	14	schnell	0.20	Atroph	Nahost 2019
SA-07	Nahost	2007	c.981delG	c.981delG	Frameshift + Frameshift		08. Aug homozyg.	9	schnell	0.10	Atroph	Nahost 2007
AS-04	Südasien	2010	IVS10-1 G>T	IVS10-1 G>T	Splice + Splice		10. Okt homozyg.	7	schnell	0.05	ERG erloschen	Südasien 2010
AS-05	Südasien	2012	c.462delT	c.981delG	Frameshift + Frameshift		03. Aug compound	10	mittel	0.20	Atroph perifoveal	Südasien 2012
AS-06	Südasien	2024	c.1796-2A>G del	c.1751_1752 del	Splice + Frameshift		Dez 13 compound	14	schnell	0.20	Atroph	Indien 2024
AS-07	Ostasien	2022	c.1029C>A	c.1751_1752 del	Missense + Frameshift		Aug 13 compound	12	mittel	0.40	EZ intakt	China 2022
AS-08	Ostasien	2023	c.1435delC	c.399delT	Nonsense + Frameshift		11. Mrz compound	7	stabil	0.00	OCT normal	China 2023
AS-09	Ostasien	2024	c.1796_1797 del	c.1796_1797 del	Frameshift + Frameshift	13 / 13	homozyg.	9	schnell	0.10	Zentrale Atrophie	Korea 2024
ME-02	Nahost	2020	c.307C>T	c.307C>T	Nonsense + Nonsense		03. Mrz homozyg.	6	schnell	0.10	Atroph Makula	Arabien 2020
ME-03	Nahost	2021	c.1180+1G>A	c.2081C>T	Splice + Missense		Okt 14 compound	12	mittel	0.30	ERG ↓	Arabien 2021
NA-01	Nordamerika	2018	c.160+1G>A	c.2003-1G>T	Splice + Splice		Jan 14 compound	15	langsam	0.40	Zentral erhalten	USA 2018
NA-02	Nordamerika	2025	Ex2-del	c.1658T>A	Deletion + Missense		02. Dez compound	17	langsam	0.50	Stargardt- ähnlich	USA 2025
EU-15	Mitteuropa	2023	c.316_317del AA	c.1086G>A	Frameshift + Nonsense		03. Sep compound	10	stabil	0.00	OCT normal	Mitteuropa 2023
EU-16	Südeuropa	2024	c.1086G>A	c.1086G>A	Nonsense + Nonsense		09. Sep homozyg.	35	langsam	0.30	leichte Atroph	Italien 2024
EU-17	Südeuropa	2013	c.1660A>T	c.1660A>T	Nonsense + Nonsense		12. Dez homozyg.	14	mittel	0.40	Makula Atroph	Spanien 2013
EU-18	Mitteuropa	2017	c.829delG	c.1796_1797 del	Frameshift + Frameshift		Jul 13 compound	7	schnell	0.10	Atroph	Mitteuropa 2017
EU-19	Südeuropa	2018	c.830delG	c.830delG	Frameshift + Frameshift		07. Jul homozyg.	4	klassisch	0.50	zystisch OCT	Portugal 2018
EU-20	Mitteuropa	2023	c.316_317del AA	c.1086G>A	Frameshift + Nonsense		03. Sep compound	10	stabil	0.00	OCT/ERG normal	Europa 2023
AS-10	Ostasien	2022	c.1029C>A	c.1751_1752 del	Missense + Frameshift		Aug 13 compound	12	mittel	0.40	EZ intakt	China 2022
AS-11	Ostasien	2023	c.1435delC	c.399delT	Nonsense + Frameshift		11. Mrz compound	7	stabil	0.00	OCT normal	China 2023
AS-12	Ostasien	2024	c.1796_1797 del	c.1796_1797 del	Frameshift + Frameshift	13 / 13	homozyg.	9	schnell	0.10	Zentrale Atroph	Korea 2024