



Genpanel Neuropathien

Charcot-Marie-Tooth / Hereditäre Motoneuropathie

90 Gene: AARS1, AIFM1, ATP1A1, ATP7A, BICD2, BSCL2, C12orf65, CHCHD10, CMTX3, CNTNAP1, COA7, COX6A1, CTDP1, DCAF8, DCTN1, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DRP2, DYNC1H1, EGR2, FBLN5, FBXO38, FGD4, FIG4, GAN, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS1, HINT1, HK1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, LSLC25A46, MARS, MCM3AP, MED25, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, MYH14, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, PRPS1, PRX, PTRJ2, RAB7A, REEP1, SACS, SBF1, SBF2, SCO2, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC5A7, SORD, SPG11, SPTLC1, SURF1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, TUBB3, VCP, WARS, YARS

Referenz: Sabine Rudnik-Schöneborn, Michaela Auer-Grumbach und Jan Senderek, Charcot-Marie-Tooth disease and hereditary motor neuropathies – Update 2020, Med Genet, 2020

Die aufgeführten Gene entsprechen den der jeweiligen Referenz zugrundeliegenden Empfehlungen. Die gemäss Genomics England PanelApp aufgeführten Gene entsprechen den als «diagnostic-grade», also diagnostisch gewerteten Genen (s.a. <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/#!/Guidelines>).

Die Auswertung weiterer Gene ist nach Rücksprache mit unserem Labor möglich.