

Neurologische und muskuläre Erkrankungen

Neurologische Erkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Amyotrophe Lateralsklerose	ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CFAP410, CYLD, DAO, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, HNRNPA1, KIF5A, MATR3, MOBP, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SCFD1, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPTLC1, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TRPM7, TIA1, TUBA4A, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Ataxie	ABCA2, ABCB7, ABHD12, ADCK3, ADPRHL2, AFG3L2, ANO10, APTX, ATCAY, ATG5, ATG7, ATM, ATP1A3, ATP2B3, ATP8A2, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8OS, AUH, BEAN1, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMTA1, CCDC88C, CHP1, CLCN2, COA7, COQ4, COQ8A, CP, CTBP1, CWF19L1, DAB1, DNAJC3, DNMT1, DOCK3, EBF3, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, FAT2, FGF14, FLVCR1, FMR1, FXN, GBA2, GDAP2, GLS, GRID2, GRM1, HEPACAM, HEXA, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KIF1C, MARS2, MME, MRE11A, MSTO1, MTPAP, NKX6-2, NOP56, NPTX1, OPA1, OPA3, PDYN, PEX10, PEX16, PEX2, PEX3, PEX6, PEX7, PIK3R5, PITRM1, PLD3, PMPCA, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, POU4F1, PPP2R2B, PRDX3, PRKCG, PRNP, PRPS1, PUM1, RFC1, RNF170, RNF216, RNU12, RORA, RUBCN, SACS, SAMD9L, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SDHA, SETX, SLC17A5, SLC1A3, SLC2A1, SLC9A1, SLC9A6, SNX14, SPTBN2, SQSTM1, STUB1, SYNE1, SYT14, TBP, TDP1, TDP2, TGM6, THG1L, TMEM240, TPP1, TRPC3, TTBK2, TTPA, TWNK, UBA5, UCHL1, VAMP1, VLDLR, VPS13D, VPS41, VWA3B, WDR81, WWOX, XRCC1, ZFHX3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
CADASIL	COL4A1, COL4A2, CTSA, GLA, HTRA1, ITM2B, NOTCH3, TREX1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Demenz	ABCA7, APOE, APP, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SNCA, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, TUBA4A, UBQLN2, VCP	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Dystonie	ACTB, ADAR, ADCY5, AFG3L2, ANO3, ARX, ATM, ATP13A2, ATP1A3, ATP5MC3, ATP7B, BCAP31, C19orf12, C9orf3, CACNA1B, CHCHD2, CIZ1, COL6A3, COX20, DCAF17, DLAT, DNAJC12, DNAJC6, EIF2AK2, FA2H, FBXO7, FITM2, FRRS1L, FTL, GCDH, GCH1, GNAL, GNAO1, GNB1, GPR88, HPCA, KCNN2, KCTD17, KMT2B, LIAS, MECR, NKX2-1, NUP54, PANK2, PARK7, PDE2A, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PINK1, PLA2G6, PNKD, PRKN, PRKRA, PRRT2, PTPA, SCN8A, SERAC1, SGCE, SHQ1, SLC18A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SPR, SUCLA2, SYNJ1, TAF1, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TOR1A, TSPOAP1, TUBB4A, VAC14, VPS11, VPS13C, VPS16, WARS2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Hereditäre Neuropathien	AARS, ABCA1, ABHD12, AIFM1, AMACR, APOA1, ARSA, ATL1 (+MLPA), ATL3, ATP1A1, BSCL2, C12orf65, CADM3, CCT5, CD59, CNTNAP1, COA7, COQ7, COX6A1, CTD1P1, DHH, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, FBLN5, FBXO38, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GBE1, GBF1, GDAP1, GJB1, GJB3, GNB4, HADHA, HADHB, HARS, HINT1, HK1, HSPB1, HSPB8, IARS2, IGHMBP2, INF2, ITPR3, JAG1, KARS1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MCM3AP, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, OPA1, PDK3, PDXK, PLEKHG5, PMP2, PMP22 (+MLPA), PNKP, POLG, POLG2, POLR3B, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7, REEP1, RETREG1, SBF1, SBF2, SCN11A, SCN9A, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A19, SLC25A46, SLC52A3, SLC5A7, SNAP29, SORD, SOX10, SPG11, SPTAN1, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, SYT2, TECPR2, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, TWNK, VCP, VRK1, VWA1, WARS, WNK1, YARS	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Hereditäre spastische Paraplegie	ABHD16A, ACO2, ADAR, ALDH18A1, ALDH3A2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ATAD3A, ATL1 (+MLPA), ATP13A2, ATP2B4, B4GALNT1, BICD2, BSCL2, C19orf12, CAPN1, CCT5, CPT1C, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, DNM2, DSTYK, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FARS2, GAD1, GBA2, GJC2, GPT2, GRID2, HACE1, HEXA, HPDL, HSPD1, IBA57, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KLC4, KPNA3, L1CAM, MAG, MARS, C12orf65, NIPA1, NT5C2, PCYT2, PGAP1, PI4KA, PLP1, PNPLA6, REEP1, REEP2, RNASEH2B, RNF170, RTN2, SELENOI, SERAC1, SLC16A2, SLC33A1, SPART, SPAST (+MLPA), SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, SPTSSA, SYNE1, TECPR2, TFG, TMEM63C, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, USP8, VPS37A, WASHC5, WDR48, ZFYVE26, ZFYVE27	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Migräne	ACVRL1, ALPK1, APP, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, CCM2, COL4A1, COL4A2, CSNK1D, ENG, ESR1, HTRA1, KCNA1, KCNK18, KRIT1, NOTCH3, PDCD10, PRRT2, POLG, SCN1A, SCN2A, SLC1A3, SLC2A1, SMAD4, TNF, TREX1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hemiplegische Migräne	ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Neurodegeneration mit Eisenablagerungen	ATP13A2, C19orf12, CP, COASY, DCAF17, FA2H, FBXO7, FTL, PANK2, PLA2G6, WDR45	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Parkinson	ADH1C, ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATXN2, ATXN3, ATXN8OS, C19orf12, CHCHD2, DCTN1, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, FTL, GBA1, GCH1, GIGYF2, GRN, HTRA2, LRRK2, MAPT, PANK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, POLG, PRKN, PRKRA, PSAP, PTPA, RAB32, RAB39B, SLC18A2, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SPR, SYNJ1, TAF1, TBP, TH, UCHL1, UQCRC1, VPS13C, VPS35	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Paroxysmale Dyskinesie	DEPDC5, ECHS1, KCNA1, KCNMA1, NKX2-1, PDHA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Periodische Parapsen	ATP1A2, CACNA1S, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, SCN4A	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Small-Fiber-Neuropathie	SCN10A, SCN11A, SCN9A, TRPA1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
--------------	----------------------------	----------------	-------------------------	---------

Muskuläre Erkrankungen

Gliedergürtelmuskeldystrophie	ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, ISPD, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GMPPB, HMGCR, HNRNPDL, JAG2, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POGLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VMA21	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Kongenitale myasthene Syndrome	ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, CPT1A, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, NPL, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAZ, YARS2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Kongentiale und distale Myopathien	ABCC9, ACTA1, ACTN2, ANO5, BAG3, BIN1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CDC78, CFL2, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COX6A2, CRYAB, DES, DNA2, DNAJB5, DNAJB6, DNM2, DYSF, FHL1, FKBP14, FLNC, FXR1, GNE, HACD1, HSPB8, ISCU, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMP2, LDB3, LMOD3, LRP12, MAP3K20, MATR3, MB, MEGF10, MICU1, MSTO1, MTM1, MTMR14, MYBPC1, MYH2, MYH7, MYL1, MYOD1, MYOT, MYPN, NEB, ORAI1, PAX7, POLG, POLG2, PUS1, PYROXD1, RRM2B, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SIL1, SLC25A21, SLC25A42, SOD1, SPEG, SPTBN4, STAC3, STIM1, SUCLA2, TIA1, TIMM22, TK2, TMEM65, TNNT1, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TTN, TWNK, VCP, VMA21, YARS2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Metabolische Myopathie	ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, CPT1A, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, NPL, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAZ, YARS2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Muskuläre Erkrankungen (Gesamt-Panel)	270 Gene (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Rhabdomyolyse	ACAD9, ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMACR, AMPD1, ANO5, CACNA1S, CAPN3, CAV3, CPT1A, CPT2, DGUOK, DMD, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX2, FKRP, FKTN, GAA, GMPPB, HADHA, HADHB, ISCU, LPIN1, MLIP, OBSCN, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PNPLA2, POLG, PYGM, RYR1, SCN4A, SGCA, SGCG, SIL1, SLC22A5, SLC25A20, TANGO2, TK2, TSEN54	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Skapuloperoneale Myopathie	CAPN3, CAV3, DES, FKRP, GAA, MYH7, SGCA, TRPV4, VCP	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Spinale Muskelatrophie	AARS, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EMILIN1, EXOSC8, GARS, HEXA, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, LAS1L, PLEKHG5, RBM7, REEP1, SCO2, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, SPTAN1, SYT2, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, YARS	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Tremor	DRD3, FUS, LINGO1, TENM4	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zur humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigelegt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.