INSTITUT FÜR IMMUNOLOGIE UND GENETIK

IIG Humangenetik Kaiserslautern
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0
IIG Humangenetik Ludwigshafen
Tel.: +49 (0)621 550 066 – 60
IIG Humangenetik Birkenfeld
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0
IMD Humangenetik Wiesbaden
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 – 37
IMD Humangenetik Bad Homburg
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 – 37

Neurologische und muskuläre Erkrankungen

Neurologische Erkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Amyotrophe Lateralsklerose	*ALS2, ANG, ANXA11, ARHGEF28, ARPP21, ATXN2, BSCL2, C9orf72, CAV1, CAV2, CCNF, CFAP410, CHCHD10, CHMP2B, CYLD, DAO, DCTN1, DNAJC7, ERBB4, EWSR1, FIG4, FUS, GBE1, GLE1, GLT8D1, GRN, HEXA, HNRNPA1, KIF5A, LGALSL, LRP12, MAPT, MATR3, MOBP, NEFH, NEK1, NUP50, OPTN, PFN1, PON1, PON2, PON3, PPARGC1A, PRPH, PSEN1, SCFD1, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, SS18L1, TAF15, TARDBP, TBK1, TIA1, TREM2, TRPM7, 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, 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

INSTITUT FÜR IMMUNOLOGIE UND GENETIK

IIG Humangenetik Kaiserslautern
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0

IIG Humangenetik Ludwigshafen
Tel.: +49 (0)621 550 066 – 60

IIG Humangenetik Birkenfeld
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0

IMD Humangenetik Wiesbaden
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 – 37

IMD Humangenetik Bad Homburg
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 – 37

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, CTDP1, 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	*ADCY5, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, DEPDC5, ECHS1, GCH1, KCNA1, KCNJ10, KCNMA1, MECR, NKX2-1, PDE2A, PDHA1, PNKD, PRRT2, RHOBTB2, SCN8A, SLC2A1, SLC32A1, SPTAN1, TMEM151A*	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Periodische Paralysen	*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

INSTITUT FÜR IMMUNOLOGIE UND GENETIK

IIG Humangenetik Kaiserslautern
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0

IIG Humangenetik Ludwigshafen
Tel.: +49 (0)621 550 066 – 60

IIG Humangenetik Birkenfeld
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0

IMD Humangenetik Wiesbaden
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 – 37

IMD Humangenetik Bad Homburg
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 – 37

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, CCDC78, 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

INSTITUT FÜR IMMUNOLOGIE UND GENETIK

IIG Humangenetik Kaiserslautern
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0
IIG Humangenetik Ludwigshafen
Tel.: +49 (0)621 550 066 – 60
IIG Humangenetik Birkenfeld
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0
IMD Humangenetik Wiesbaden
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 – 37
IMD Humangenetik Bad Homburg
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 – 37

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 beigefügt sein.

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