

**Genliste NBIA-PANEL (für Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn/Neurodegeneration with brain iron accumulation)**

Gensymbol	Gename	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
<b>ATP13A2</b>	ATPase, TYPE 13A2	Kufor-Rakeb-Syndrom	<a href="#">606693</a>	3,5
<b>C19orf12</b>	CHROMOSOME 19 OPEN READING FRAME 12	Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn Typ 4 (NBIA4/MPAN)	<a href="#">614298</a>	0,5
<b>CP</b>	CERULOPLASMIN	Aceruloplasminämie	<a href="#">604290</a>	3,2
<b>FA2H</b>	FATTY ACID 2-HYDROXYLASE	Fatty Acid Hydroxylase-assoziierte Neurodegeneration (FAHN)	<a href="#">612319</a>	1,1
<b>FTL</b>	FERRITIN LIGHT CHAIN	Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn Typ 3 (NBIA3) / Neuroferritinopathie	<a href="#">606159</a>	0,5
<b>PANK2*,**</b>	PANTOTHENATE KINASE 2	Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn Typ 1 (NBIA1/PKAN)	<a href="#">234200</a>	1,7
		HARP-Syndrom	<a href="#">607236</a>	
<b>PLA2G6*,**</b>	PHOSPHOLIPASE A2, GROUP VI	Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn Typ 2B (NBIA2/PLAN)	<a href="#">610217</a>	2,4
		Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn Typ 2A / Infantile neuroaxonale Dytrophie (INAD)	<a href="#">256600</a>	
		Dystonie-Parkinsonismus	<a href="#">612953</a>	
<b>WDR45</b>	WD REPEAT-CONTAINING PROTEIN 45	Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn Typ 5 (NBIA5/BPAN/SENDA)	<a href="#">300894</a>	1,1

\*Einzelgenodiagnostik möglich

\*\*MLPA (Deletions-/Duplikationsanalyse) möglich