

Genliste **NEUROPATHIE-PANEL** (**Fett markierte Gene** sind in unterschiedlichen Standard-Panels (<25kb) enthalten; siehe Begutachtungsauftrag Panel-Diagnostik)

	Gensymbol	Genname	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
1	AARS	<i>Alanyl-tRNA synthetase</i>	CMT axonal Typ 2N	613287	2,9
2	ATL1	<i>Atlastin</i>	Hereditäre sensorische Neuropathie Typ 1D, HSN1D	613708	1,7
3	BSCL2	<i>Seipin</i>	Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 5A, dHMN5A	600794	1,4
4	<i>CCT5</i>	<i>Chaperonin containing T-complex polypeptide 1 subunit 5</i>	Hereditäre sensorische Neuropathie (HSN) mit Spastischer Paraplegie, rezessiv	256840	1,6
5	<i>DCTN1</i>	<i>Dynactin 1</i>	Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 7B, dHMN7B	607641	3,8
6	<i>DHTKD1</i>	<i>Dehydrogenase E1 and transketolase domain containing 1</i>	CMT axonal Typ 2Q	615025	2,8
7	DNM2	<i>Dynamamin 2</i>	CMT axonal Typ 2M	606482	2,6
			CMT intermediär Typ B, dominant	606482	
8	DNMT1	<i>DNA methyltransferase 1</i>	Hereditäre sensorische Neuropathie Typ 1E, HSN1E	614116	4,9
9	<i>DST</i>	<i>Dystonin</i>	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 6, HSAN6, rezessiv	614653	16,6
10	<i>DYNC1H1</i>	<i>Dynein, cytoplasmic, heavy polypeptide 1</i>	CMT axonal Typ 2O	614228	13,9
11	EGR2	<i>Early growth response 2</i>	CMT demyelinisierend Typ 1D	607678	1,4
			Déjerine-Sottas-Syndrom (DSS = CMT Typ 3)	145900	
			CMT Typ 4E, dominant/rezessiv (kongenital hypomyelinisierend)	605253	
12	FAM134B	<i>Family with sequence similarity 134, member B</i>	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 2B, HSAN2B, rezessiv	613115	1,5
13	FGD4	<i>FYVE, RhoGEF and PH domain containing protein 4</i>	CMT demyelinisierend Typ 4H, rezessiv	609311	2,3
14	<i>FIG4</i>	<i>FIG4 phosphoinositide 5-phosphatase</i>	CMT demyelinisierend Typ 4J, rezessiv	611228	2,7
15	<i>GAN</i>	<i>Gigaxonin</i>	Giant Axon Neuropathie 1, rezessiv	256850	1,8
16	GARS	<i>Glycyl-tRNA synthetase</i>	CMT axonal Typ 2D	601472	2,2
			Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 5A, dHMN5A	600794	
17	GDAP1	<i>Ganglioside induced differentiation associated protein 1</i>	CMT axonal Typ 2K, dominant/rezessiv	607831	1,1
			CMT demyelinisierend Typ 4A, rezessiv	214400	
			CMT intermediär Typ A, rezessiv	608340	
			CMT axonal mit Stimmbandparesen, rezessiv	607706	
18	GJB1	<i>Gap junction protein beta 1</i>	CMT X1, dominant	302800	0,9
19	GNB4	<i>G protein subunit beta 4</i>	CMT intermediär Typ F, dominant	615185	1,0
20	<i>HINT1</i>	<i>Histidine triad nucleotide binding protein 1</i>	Neuromyotonie und axonale Neuropathie, rezessiv	137200	0,4

	Gensymbol	Gename	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
21	<i>HK1</i>	<i>Hexokinase 1</i>	CMT Typ 4G, rezessiv (Hereditäre sensomotorische Neuropathie Typ Russe)	605285	2,6
22	HSPB1	<i>Heat shock protein family B (small) member 1</i>	CMT axonal Typ 2F	606595	0,6
			Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 2B, dHMN2B	608634	
23	HSPB3	<i>Heat shock protein family B (small) member 3</i>	Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 2C, dHMN2C	613376	0,5
24	HSPB8	<i>Heat shock protein family B (small) member 8</i>	CMT axonal Typ 2L	608673	0,6
			Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 2A, dHMN2A	158590	
25	<i>IGHMBP2</i>	<i>Immunoglobulin mu-binding protein 2</i>	CMT axonal Typ 2S, rezessiv	616155	2,9
			Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 6, dHMN6	604320	
26	IKBKAP	<i>Inhibitor of kappa light polypeptide gene enhancer in B-cells, kinase complex-associated protein</i>	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 3, HSAN3 (Familiäre Dysautonomie), rezessiv	223900	4,0
27	<i>INF2</i>	<i>Inverted formin 2</i>	CMT intermediär Typ E, dominant	614455	3,8
28	KARS	<i>Lysyl-tRNA synthetase</i>	CMT intermediär Typ B, rezessiv	613641	1,9
29	KIF1A	<i>Kinesin family member 1A</i>	Hereditäre sensorische Neuropathie Typ 2C, rezessiv, HSN2C	614213	5,4
30	<i>KIF1B</i>	<i>Kinesin family member 1B</i>	CMT axonal Typ 2A1	118210	5,3
31	LITAF	<i>Lipopolysaccharide induced TNF factor</i>	CMT demyelinisierend Typ 1C	601098	0,5
32	<i>LMNA</i>	<i>Lamin A/C</i>	CMT axonal Typ 2B1, rezessiv	605588	2,0
33	LRSAM1	<i>Leucine rich repeat and sterile alpha motif containing 1</i>	CMT axonal Typ 2P, dominant/rezessiv	614436	2,2
34	<i>MED25</i>	<i>Mediator complex subunit 25</i>	CMT axonal Typ 2B2, rezessiv	605589	2,2
35	MPZ	<i>Myelin protein zero</i>	CMT demyelinisierend Typ 1B	118200	0,7
			Déjerine-Sottas-Syndrom (DSS = CMT Typ 3)	145900	
			CMT axonal Typ 2I	607677	
			CMT axonal Typ 2J	607736	
			CMT intermediär Typ D, dominant	607791	
			CMT Typ 4E, dominant/rezessiv (kongenital hypomyelinisierend)	605253	
			Roussy-Levy-Syndrom	180800	
36	MTMR2	<i>Myotubularin related protein 2</i>	CMT demyelinisierend Typ 4B1, rezessiv	601382	1,9
37	<i>NDRG1</i>	<i>N-myc downstream regulated 1</i>	CMT demyelinisierend Typ 4D, rezessiv	601455	1,2
38	NEFL	<i>Neurofilament, light polypeptide</i>	CMT demyelinisierend Typ 1F, dominant/rezessiv	607734	1,6
			CMT axonal Typ 2E	607684	

	Gensymbol	Gename	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
39	NGF	<i>Nerve growth factor</i>	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 5, HSAN5, rezessiv	608654	0,7
40	NTRK1	<i>Neurotrophic receptor tyrosine kinase 1</i>	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 4, HSAN4, rezessiv	256800	2,4
41	PLEKHG5	<i>Pleckstrin homology and RhoGEF domain containing G5</i>	CMT intermediär Typ C, rezessiv	615376	3,3
42	PMP22	<i>Peripheral myelin protein 22</i>	CMT demyelinisierend Typ 1A	118220	0,5
			Hereditäre Neuropathie mit Neigungen zu Drucklähmungen	162500	
			CMT demyelinisierend Typ 1E	118300	
			Déjerine-Sottas-Syndrom (DSS = CMT Typ 3)	145900	
			Roussy-Levy-Syndrom	180800	
43	PRPS1	<i>Phosphoribosyl pyrophosphate synthetase 1</i>	CMT X5, rezessiv	311070	1,0
44	PRX	<i>Periaxin</i>	CMT demyelinisierend Typ 4F, rezessiv	614895	4,4
			Déjerine-Sottas-Syndrom (DSS = CMT Typ 3)	145900	
45	RAB7A	<i>RAB7A, member RAS oncogene family</i>	CMT axonal Typ 2B	600882	0,6
46	REEP1	<i>Receptor accessory protein 1</i>	Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 5B, dHMN5B	614751	0,6
47	SBF2	<i>SET binding factor 2</i>	CMT demyelinisierend Typ 4B2, rezessiv	604563	5,6
48	SCN9A	<i>Sodium voltage-gated channel alpha subunit 9</i>	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 2D, HSAN2D, rezessiv	243000	5,9
49	SH3TC2	<i>SH3 domain and tetratricopeptide repeats 2</i>	CMT demyelinisierend Typ 4C, rezessiv	601596	3,9
50	SLC5A7	<i>Solute carrier family 5 member 7</i>	Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 7A, dHMN7A	158580	1,7
51	SLC12A6	<i>Solute carrier family 12 (potassium/chloride transporter), member 6</i>	Agnesie des Corpus callosum mit peripherer Neuropathie	218000	3,5
52	SPG11	<i>Spastic paraplegia 11</i>	CMT axonal Typ 2X, rezessiv	616668	7,3
53	SPTLC1	<i>Serine palmitoyltransferase long chain base subunit 1</i>	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 1A, HSAN1A	162400	1,4
54	SPTLC2	<i>Serine palmitoyltransferase long chain base subunit 2</i>	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 1C, HSAN1C	613640	1,7
55	SURF1	<i>Surfeit 1</i>	CMT demyelinisierend Typ 4K, rezessiv	616684	0,9
56	TFG	<i>TRK-fused gene</i>	CMT, Typ Okinawa	604484	1,2
57	TRPV4	<i>Transient receptor potential cation channel subfamily V member 4</i>	CMT axonal Typ 2C	606071	2,6
58	VCP	<i>Valosin containing protein</i>	CMT axonal Typ 2Y	616687	2,4
59	WNK1	<i>Lysine deficient protein kinase 1</i>	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 2C, HSAN2C	201300	7,9
60	YARS	<i>Tyrosyl-tRNA synthetase</i>	CMT intermediär Typ C, dominant	608323	1,6