

Neurologische Erkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie (HMSN) ⁺, Charcot-Marie-Tooth Krankheit (CMT) ⁺	<i>FIG4</i> (CDS komplett) <i>GDAP1</i> (CDS komplett) <i>GJB1</i> (CDS komplett) <i>IGHMBP2</i> (CDS komplett) <i>LITAF</i> (CDS komplett) <i>MFN2</i> (CDS komplett) <i>MPZ</i> (CDS komplett) <i>NEFL</i> (CDS komplett) <i>PMP22</i> (CDS komplett + MLPA) <i>SH3TC2</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP) ⁺, Strümpell-Lorrain Syndrom ⁺	<i>ABCD1</i> (CDS komplett) <i>ATL1</i> (CDS komplett) <i>CYP27A1</i> (CDS komplett) <i>FA2H</i> (CDS komplett) <i>KIF5A</i> (CDS komplett) <i>PLP1</i> (CDS komplett) <i>REEP1</i> (CDS komplett) <i>SPAST</i> (CDS komplett) <i>SPG7</i> (CDS komplett) <i>SPG11</i> (CDS komplett) <i>TTR</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Juveniles Parkinson Syndrom ⁺	<i>ATP13A2</i> (CDS komplett) <i>PARK7</i> (CDS komplett) <i>PINK1</i> (CDS komplett) <i>PRKN</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zu 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.