



Neurogenetik

[Ärztliche Fachinformation Panel-Analyse bei epileptischer Enzephalopathie](#)

[Ärztliche Fachinformation Panel-Analyse bei spastischer Paraplegie](#)

Ataxie – rezessiv, mit sensibler Neuropathie

OMIM #607459

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

POLG

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

ARX-assoziierte Erkrankungen:

Epileptische Enzephalopathie (OMIM #308350)

Hydranenzephalie (OMIM #300215)

Lissenzephalie (OMIM #300215)

Entwicklungsretardierung (OMIM #300419)

Partington Syndrom (OMIM #309510)

Proud Syndrom (OMIM #300004)

Erbgang

X-chromosomal

Untersuchtes Gen:

ARX

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Fragmentlängenanalyse, wird derzeit etabliert (2 – 8 Wochen), Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

CADASIL (cerebrale autosomal-dominante Arteriopathie mit subcorticalen Infarkten und Leukencephalopathie)

OMIM #125310

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Rutten et al., 2016, GeneReviews](#)

Untersuchtes Gen:

NOTCH3

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Dystonie (DYT)

OMIM #128100

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

TOR1A

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Epileptische
Enzephalopathie**

OMIM #266100; #308350, #617106; #300672; #615369; #600513; #615744; #617113; #618396; #607681; #607681; #245570; #616139; #613720; #615005; #614959; #300673; #300088; #128200; #605751; #604403; #607208; #604403; #604233; #617350; #613721; #607745; #614558; #617080; #612164; #612621

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv, X-chromosomal

Untersuchte Gene:

32 Gene: *ALDH7A1* (AR), *ARX* (XL), *ATP1A3* (AD), *CACNA1A* (AD), *CDKL5* (XL), *CHD2* (AD), *CHRNA4* (AD), *FOXG1* (AD), *GABRA1* (AD), *GABRB3* (AD), *GABRG2* (AD), *GRIN2A* (AD), *GRIN2B* (AD), *IQSEC2* (XL), *KCNQ2* (AD), *KCNT1* (AD), *MECP2* (XL), *PCDH19* (XL), *PNPO* (AR), *PRRT2* (AD), *SCN1A* (AD), *SCN2A* (AD), *SCN1B* (AR), *SCN8A* (AD), *SLC2A1* (AD), *STXBP1* (AD), *SYNGAP1* (AD), *TSC1* (AD), *TSC2* (AD), *TPP1* (AR), *UBE3A* (AD), *ZEB2* (AD)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Fragmentlängenanalyse bei *ARX*, wird derzeit etabliert (2 – 8 Wochen), Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Episodische Ataxie Typ 2

OMIM #108500

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

CACNA1A

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Familiäre hemiplegische
Migräne (FHM)**

Typ 1 (OMIM #141500)

Typ 2 (OMIM #607516)

Typ 3 (OMIM #609634)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

3 Gene: *ATP1A2*, *CACNA1A*, *SCN1A*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

OMIM #300624

**Fragile X-Syndrom,
FXTAS**

Erbgang
X-chromosomal

Untersuchtes Gen:
FMR1

Material
2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)
Methode und Dauer der Analyse
Fragmentlängenanalyse, 2 – 8 Wochen, SBA, 2-8 Wochen, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Friedreich Ataxie

OMIM #229300
Erbgang
Autosomal rezessiv
Information
[Bidichandani et al., GeneReviews®, 2017](#)

Untersuchtes Gen:
FXN

Material
2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)
Methode und Dauer der Analyse
Fragmentlängenanalyse (plus Agarosegelelektrophorese), 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

GLUT-1 Defizienz

OMIM #108500
Erbgang
Autosomal dominant/rezessiv

Untersuchtes Gen:
SLC2A1

Material
2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)
Methode und Dauer der Analyse
Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Huntington Erkrankung

OMIM #143100
Erbgang
Autosomal dominant/rezessiv, X-chromosomal

Untersuchtes Gen:
HTT

Material
2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)
Methode und Dauer der Analyse
Fragmentlängenanalyse, 2 – 8 Wochen

**Spastische Paraplegie
Typ 4**

OMIM #182601
Erbgang
Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:



SPAST

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Spinocerebelläre Ataxien (SCA)

SCA1 (OMIM #164400)

SCA2 (OMIM #183090)

SCA3 (OMIM #109150)

SCA6 (OMIM #183086)

SCA8 (OMIM #608768)

SCA17 (OMIM #607136)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

6 Loci: *ATXN1* (SCA1), *ATXN2* (SCA2), *ATXN3* (SCA3), *CACNA1A* (SCA6), *ATXN8* (SCA8), *TBP* (SCA17)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Fragmentlängenanalyse [für SCA8 wird diese zurzeit etabliert], 2 – 8 Wochen