



Neuromuskuläre Erkrankungen

Ärztliche Fachinformation Panel-Analyse bei hereditären Neuropathien

Amyotrophe Lateralsklerose

OMIM #205100; #608030; #602433; #105400; #612069; #611895; #105400; #612577; #613435; #614808; #602099; #608627; #613954

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Information

[Siddique et al., 2019, GeneReviews®](#)

Untersuchte Gene - Stufe 1:

5 Gene: *ALS2* (AR), *FUS*, *SETX* (AD), *SOD1* (AD/AR), *TARDBP* (AD)

Untersuchte Gene - Stufe 2:

8 Gene: *ANG*, *DCTN1*, *FIG4*, *OPTN*, *PFN1*, *SPG11*, *VAPB*, *VCP*

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
Fragmentlängenanalyse im C9orf72-Gen wird derzeit etabliert

CPT2-Mangel

Infantiler CPT2-Mangel (OMIM #600649)
neonataler letaler CPT2-Mangel (OMIM #608836)
Stress-induzierte, myopathischer CPT2-Mangel (OMIM #255110)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Information

[Wieser, 2019, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:

CPT2

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

Dystrophinopathien

Typ Duchenne (DMD, OMIM #310200)
Typ Becker (BMD, OMIM #300376)

Erbgang

X-chromosomal

Information

[Darras et al., GeneReviews®, 2018](#)

Untersuchtes Gen:

DMD

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

Glutarazidurie Typ 1

OMIM #231670
Erbgang
Autosomal rezessiv
Information
[Larson et al., 2019, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:
GCDH

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

**Glykogenspeicher-
krankheit Typ V
(McArdle-Krankheit)**

Glykogenspeicherkrankheit Typ V (OMIM #232600)
Erbgang
Autosomal rezessiv
Information
[Martin et al., 2019, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:
PYGM

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

**Glykogenspeicher-
krankheit Typ II (Morbus
Pompe)**

Glykogenspeicherkrankheit Typ II (OMIM #232300)
Erbgang
Autosomal rezessiv
Information
[Leslie et al., GeneReviews®, 2017](#)

Untersuchtes Gen:
GAA

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

**Myofibrilläre Myopathie
(MFM)**

OMIM #603689; #601419; #609200; #609452; #609524; #612954; #608810; #613869
Erbgang
Autosomal dominant/rezessiv
Information
[Selcen et al., 2012, GeneReviews®](#)

Untersuchte Gene:

9 Gene: *TTN, DES, MYOT, LDB3, FLNC, BAG3, FHL1, CRYAB, DNAJB6*

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

**Myotonia congenita
Chloridkanal assoziierte
Myotonie**

Thomsen-Myotonie (OMIM #160800)

Becker-Myotonie (OMIM #255700)

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Information

[Duno et al., 2015, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:

CLCN1

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

**Myotone Dystrophie
Typ 1
DM1, Curschmann-
Steinert-Syndrom**

OMIM #160900

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

DMPK

Material

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

DNA 16 µg mit 190 ng/µl, mindestens 90 µl mit 120 ng/µl

Methode und Dauer der Analyse

Fragmentlängenanalyse, 2 – 8 Wochen, SBA, 2 – 8 Wochen

**Myotone Dystrophie
Typ 2
DM2, PROMM**

OMIM #602668

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

CNBP

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

Nemaline Myopathie

OMIM #161800; #610687; #609273; #615348; #616165; #256030; #605355; #609285; #609284

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Information

[North et al., 2015, GeneReviews®](#)

Untersuchte Gene:10 Gene: *ACTA1, CFL2, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, NEB, TNNT1, TPM2, TPM3***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

**Neuropathie
demyelinisierend
Charcot-Marie-Tooth
(CMT)-Neuropathien,
hereditäre motorisch-
sensible Neuropathien
(HMSN)**

OMIM #118220; #118300; #613287; #615025; #606482; #606482; #614228; #607678; #609311; #611228; #601472; #607831; #607706; #608340; #214400; #302800; #137200; #606595; #616155; #614455; #601098; #605588; #609260; #617087; #617017; #607791; #118200; #607677; #607736; #617882; #607734; #607684; #601455; #614895; #614751; #604563; #601596

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv, X-chromosomal

Untersuchte Gene:*PMP22*, zuerst: MLPA, dann 31 Gene: *AARS* (AD), *ATP7A* (XL), *BICD2* (AD), *BSCL2* (AD), *DHTKD1* (AD), *DNM2* (AD), *DYNC1H1* (AD), *EGR2* (AD), *FGD4* (AR), *FIG4* (AR), *GARS1* (AD), *GDAP1* (AR/AD), *GJB1* (XL), *HINT1* (AR), *HSPB1* (AD), *IGHMBP2* (AR), *INF2* (AD), *LITAF* (AD), *LMNA* (AR), *MFN2* (AR/AD), *MME* (AR/AD), *MPZ* (AD), *NEFL* (AR/AD), *NDRG1* (AR), *PMP22* (AD), *PRX* (AR), *REEP1* (AD), *SBF2* (AR), *SH3TC2* (AR), *TRPV4*, *TTR* (AD)**Material**

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

Methode und Dauer der Analyse

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

Neuropathie - HNPP

HNPP (OMIM #162500)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:*PMP22* (zuerst: MLPA), dann Sequenzierung: *PMP22* (AD)**Material**

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

Methode und Dauer der Analyse

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

**Rhabdomyolysen/
HyperCKämie**VLCAD deficiency (OMIM #201475)
Malignant hyperthermia (OMIM #601887)
Myopathy due to myoadenylate deaminase deficiency (OMIM #615511)
CPT II deficiency (OMIM #255110)
Becker muscular dystrophy (OMIM #300376)
Duchenne muscular dystrophy (OMIM #302045)
Cardiomyopathy, dilated, 3B (OMIM #310200)
Miyoshi muscular dystrophy 1 (OMIM #254130)
Muscular dystrophy, limb-girdle, autosomal recessive 2 (OMIM #253601)
Myopathy, distal, with anterior tibial onset (OMIM #6067658)
Glycogen storage disease XIII (OMIM #612932)
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type A5 (OMIM #613153)
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type B4 (OMIM #606612)
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type C5 (OMIM #607155)
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type A4 (OMIM #253800)
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type B4 (OMIM #613152)

Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type C4 (OMIM #611588)
Cardiomyopathy, dilated, 1X (OMIM #611615)
Myoglobinuria, acute recurrent, autosomal recessive (OMIM #268200)
Glycogen storage disease VII (OMIM #232800)
Glycogen storage disease X (OMIM #261670)
Congenital disorder of glycosylation, type It (OMIM #614921)
Phosphorylase kinase deficiency of liver and muscle, autosomal recessive (OMIM #261750)
McArdle disease (OMIM #232600)
Malignant hyperthermia susceptibility 1 (OMIM #145600)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant, X-chromosomal

Untersuchte Gene:

ACADVL (AR), AMPD1 (AR), ANO5 (AD/AR), CACNA1S (AD), CPT2 (AD/AR), DMD (XL), DYSF (AR), ENO3 (AR), FKRP (AR), FKTN (AR), LPIN1 (AR), PFKM (AR), PGAM2 (AR), PGM1 (AR), PHKB (AR), PYGM (AR), RYR1 (AD)

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

Segawa Syndrom

Segawa Syndrom (AR, OMIM #605407)
Segawa Syndrom (AD, OMIM #128230)

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Information

[Furukawa et al., GeneReviews®, 2017](#)

[Furukawa et al., GeneReviews®, 2019](#)

Untersuchte Gene:

2 Gene: *TH, GCH1*

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

Spinale Muskelatrophie (SMA)

Typ 1 (OMIM #253300)
Typ 2 (OMIM #253550)
Typ 3 (OMIM #253400)
Typ 4 (OMIM #271150)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

SMN1

Material

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

Methode und Dauer der Analyse

MLPA, 2 – 8 Wochen

Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy

SBMA (OMIM #313200)

Erbgang

X-chromosomal



Untersuchtes Gen:

AR

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

**Transthyretin (TTR)
Amyloid-Neuropathie**

OMIM #105210

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

TTR

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

Viszerale Myopathie

OMIM #155310

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Wangler et al., 2015, GeneReviews®](#)

Untersuchtes Gen:

ACTG2

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