

## Leistungsangebot: Neurologische Erkrankungen

**Hinweise:**

- Durchführung der Analysen mittels NGS. Triplett-Repeats, grössere Deletionen/Duplikationen und grobstrukturelle, chromosomale Veränderungen werden nicht erfasst
- Bei Verordnung dieser Analysen sollte eine Kostengutsprache vom anfordernden Arzt eingeholt werden. Wir unterstützen Sie gerne dabei.
- Verordnung von Genpanels mit über 10 Genen gemäss AL des BAG nur durch Ärzte mit dem Titel FMH Medizinische Genetik.
- Die hier gelisteten Genpanels stellen nur einen Auszug aus den möglichen Analysen dar. Sie können auf die Fragestellung spezifisch/individuell angepasst werden
- Die Zusammenstellung der Genpanels kann abhängig von der Datenlage und dem kommerziellen Anbieter abweichen.

□ **Ataxien und Verwandte (43 Gene) [NEU01]**

*ABCB7, ABHD12, AFG3L2, ANO10, APTX, ATCAY, ATM, ATP1A3, CA8, CACNA1A, CCDC88C, DNMT1, ELOVL4, FGF14, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, MRE11A, MTPAP, PDYN, PEX10, PEX2, PLEKHG4, POLG, PRKCG, SACS, SETX, SIL1, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, SYNE1, SYT14, TDP1, TGM6, TSEN54, TTBK2, TTPA, TWNK (C10orf2), VLDLR, WFS1* (Triplett-Repeat Veränderungen werden mit der Analyse nicht erfasst und müssen explizit angefordert werden.)

□ **Hemiplegische Migräne (3 Gene) [NEU02]**

*ATP1A2, CACNA1A, SCN1A*

□ **Hereditäre Neuropathien erweitert (110 Gene) [NEU03]**

*AARS, ABCD1, ABHD12, AIFM1, ANO5, ARHGEF10, ATL1, ATL3, ATP1A1, ATP7A 5, BAG3, BSCL2, CAV3, CNTNAP1, COA7, CRYAB, DCTN1, DCTN2, DES, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNAJB6, DNM2, DNMT1, DRP2, DST, DYNC1H1, DYSF, EGR2, ELP1, FGD4, FIG4, FLNC, FXN, GDAP1, GJB1, GNB4, GNE, HARS, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LDB3, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MATR3, MCM3AP, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MT-ATP6, MTMR2, MYH7, MYOT, NAGLU, NDRG1, NEB, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PEX7, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, PRDM12, PRPS1, PRX, PTRH2, RAB7A, RETREG1, SBF1, SBF2, SCN11A, SCN9A, SCO2, SEPT9, SETX, SGPL1, SH3TC2, SIGMAR1, SMAD1 (GARS1), SPART, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, TCAP, TIA1, TRIM2, TRPV4, TTN, TTR, TYMP, VCP, WARS, WNK1, YARS*

□ **Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP) erweitert (63 Gene) [NEU04]**

*ADAR, ALDH18A1, ALDH3A2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATAD3A, ATL1, ATP2B4 (PMCA4), B4GALNT1, BICD2, BSCL2, C12orf65, C19orf12, CPT1C, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, DNM2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, GAD1, GBA2, GJC2, GRID2, HSPD1, IBA57, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KLC4, L1CAM, MARS, NIPA1, NT5C2, PGAP1, PLP1, PNPLA6, REEP1, REEP2, RTN2, SLC16A2, SLC33A1, SPART (SPG20), SPAST, SPG11, SPG21 (ACP33), SPG7, TECPR2, TFG, TUBB4A, USP8, WASHC5 (KIAA0196), WDR48, ZFYVE26, ZFYVE27*

oder nach Vererbungsmodus:

- **AD-Formen (20 Gene) [NEU05];** □ **AR-Formen (45 Gene) [NEU06];** □ **X-linked (3 Gene) [NEU07]**

## Dystonie

### □ **Isolierte (7 Gene) [NEU08]**

*ANO3, COL6A3, GNAL, HPCA, THAP1, TOR1A, TUBB4A*

### □ **Kombinierte (plus) (14 Gene) [NEU09]**

*ANO3, ATP1A3, BCAP31, FTL, GCH1, KCTD17, PRKRA, SGCE, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SPR, TH, TUBB4A*

### □ **Erweitert (43 Gene) [NEU10]**

*ADAR, ADCY5, ANO3, ATP1A2, ATP1A3, ATP7B, BCAP31, CIZ1, COL6A3, DNAJC12, FA2H, FTL, GCH1, GNAL, HPCA, IRF2BPL, KCTD17, KMT2B, MECR, NUP62, PANK2, PLA2G6, PNKD, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC19A3, SLC19A2, TPK1, SLC25A19, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SLC18A2, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A, VAC14, VPS13A*

### □ **Neurodegeneration mit zerebralen Eisenablagerungen (NBIA) (10 Gene) [NEU11]**

*PANK2, ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, PLA2G6, WDR45*

## Parkinson-Krankheit

### □ **Adulte Form (early and late onset, 8 Gene) [NEU12]**

*GBA, LRRK2, PARK7 (DJ1), PINK1, PRKN, SNCA, VPS13C, VPS35*

### □ **Juvenile Form (7 Gene) [NEU13]**

*ATP13A2, DNAJC6, FBXO7, PODXL, SLC6A3, SYNJ1, SLC18A2*

### □ **Erweiterte Diagnostik (35 Gene) [NEU14]**

*ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATXN2, ATXN3, CHCHD2, COMT, DCTN1, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, GIGYF2, HTRA2, LRRK2, MAPT, PARK7 (DJ1), PINK1, PRKN (PARK2), PLA2G6, PODXL, POLG, PRKRA, SLC18A2, SLC30A10, SLC6A3, SNCA, SPR, SYNJ1, TAF1, TH, VPS13C, VPS35*

### □ **Refsum-Syndrom (15 Gene) [NEU15]**

*PEX1, PEX2, PEX26, PEX7, PHYH, PEX10, PEX14, PEX11B, PEX19, PEX13, PEX6, PEX3, PEX16, PEX5, PEX12*

### □ **Zerebrale Mikroangiopathien (CADASIL, Morbus Fabry) [NEU16]**

□ *NOTCH3,*

□ *COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1*