



Genpanel Neuropathien

Charcot-Marie-Tooth / Hereditäre Motoneuropathie

157 Gene: AARS, ABCA1, ABHD12, AGTPBP1, AIFM1, APTX, ARSA, ATL1, ATM, ATP1A1, ATP7A, B4GALNT1, BAG3, BCKDHB, BICD2, BSCL2, C12orf65, C1orf194, CD59, CHCHD10, CNTNAP1, COA7, COX6A1, CPOX, CTDP1, CYP27A1, DARS2, DCTN1, DEGS1, DNAJB2, DNAJC3, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, ERCC6, ERCC8, FAH, FAM126A, FBLN5, FGD4, FIG4, FLVCR1, FXN, GALT, GAN, GARS, GBA2, GDAP1, GJB1, GJC2, GLA, GNB4, HADHA, HADHB, HARS, HINT1, HK1, HMBS, HSPB1, HSPB8, IARS2, IGHMBP2, INF2, KCNA2, KIF1A, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MCM3AP, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MT-ATP6, MTMR2, MT-RNR1, MT-TL1, MTPP, NAGA, NDC1, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, OPA1, OPA3, PDHA1, PEX10, PEX7, PHYH, PLEKHG5, PMM2, PMP2, PMP22, PNKP, POLG, POLR3A, PPOX, PRDM12, PRNP, PRPS1, PRX, PTPN11, RAB7A, REEP1, RETREG1, SACS, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPT9, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A19, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SORD, SOX10, SPAST, SPG11, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, SYT2, TFG, TRIM2, TRPA1, TRPV4, TTPA, TTR, TUBB3, TYMP, VPS13A, VRK1, VWA1, WARS, WNK1, XK, XPA, YARS, ZFYVE26.

Referenz: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/85/> (version 1.497; accession date: 09.06.2025)

Die aufgeführten Gene entsprechen den der jeweiligen Referenz zugrundeliegenden Empfehlungen. Die gemäss Genomics England PanelApp aufgeführten Gene entsprechen den als «diagnostic-grade», also diagnostisch gewerteten Genen (s.a. <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/#!/Guidelines>).

Die Auswertung weiterer Gene ist nach Rücksprache mit unserem Labor möglich.