Genliste **NEUROPATHIE-PANEL** (**Fett markierte Gene** sind in unterschiedlichen Standard-Panels (<25kb) enthalten; siehe Begutachtungsauftrag Panel-Diagnostik)

	Gensymbol	Genname	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
1	***AARS***	*Alanyl-tRNA synthetase*	CMT axonal Typ 2N	613287	2,9
2	***ATL1***	*Atlastin*	Hereditäre sensorische Neuropathie Typ 1D, HSN1D	613708	1,7
3	***BSCL2***	*Seipin*	Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 5A, dHMN5A	600794	1,4
4	*CCT5*	*Chaperonin containing T-complex polypeptide 1 subunit 5*	Hereditäre sensorische Neuropathie (HSN) mit Spastischer Paraplegie, rezessiv	256840	1,6
5	*DCTN1*	*Dynactin 1*	Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 7B, dHMN7B	607641	3,8
6	*DHTKD1*	*Dehydrogenase E1 and transketolase domain containing 1*	CMT axonal Typ 2Q	615025	2,8
7	***DNM2***	*Dynamin 2*	CMT axonal Typ 2M	606482	2,6
			CMT intermediär Typ B, dominant	606482	
8	***DNMT1***	*DNA methyltransferase 1*	Hereditäre sensorische Neuropathie Typ 1E, HSN1E	614116	4,9
9	*DST*	*Dystonin*	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 6, HSAN6, rezessiv	614653	16,6
10	*DYNC1H1*	*Dynein, cytoplasmic, heavy polypeptide 1*	CMT axonal Typ 2O	614228	13,9
11	***EGR2***	*Early growth response 2*	CMT demyelinisierend Typ 1D	607678	1,4
			Déjerine-Sottas-Syndrom (DSS = CMT Typ 3)	145900	
			CMT Typ 4E, dominant/rezessiv (kongenital hypomyelinisierend)	605253	
12	***FAM134B***	*Family with sequence similarity 134, member B*	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 2B, HSAN2B, rezessiv	613115	1,5
13	***FGD4***	*FYVE, RhoGEF and PH domain containing protein 4*	CMT demyelinisierend Typ 4H, rezessiv	609311	2,3
14	*FIG4*	*FIG4 phosphoinositide 5-phosphatase*	CMT demyelinisierend Typ 4J, rezessiv	611228	2,7
15	*GAN*	*Gigaxonin*	Giant Axon Neuropathie 1, rezessiv	256850	1,8
16	***GARS***	*Glycyl-tRNA synthetase*	CMT axonal Typ 2D	601472	2,2
			Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 5A, dHMN5A	600794	
17	***GDAP1***	*Ganglioside induced differentiation associated protein 1*	CMT axonal Typ 2K, dominant/rezessiv	607831	1,1
			CMT demyelinisierend Typ 4A, rezessiv	214400	
			CMT intermediär Typ A, rezessiv	608340	
			CMT axonal mit Stimmbandparesen, rezessiv	607706	
18	***GJB1***	*Gap junction protein beta 1*	CMT X1, dominant	302800	0,9
19	***GNB4***	*G protein subunit beta 4*	CMT intermediär Typ F, dominant	615185	1,0
20	*HINT1*	*Histidine triad nucleotide binding protein 1*	Neuromyotonie und axonale Neuropathie, rezessiv	137200	0,4

	Gensymbol	Genname	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
21	*HK1*	*Hexokinase 1*	CMT Typ 4G, rezessiv (Hereditäre sensomotorische Neuropathie Typ Russe)	605285	2,6
22	***HSPB1***	*Heat shock protein family B (small) member 1*	CMT axonal Typ 2F	606595	0,6
			Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 2B, dHMN2B	608634	
23	***HSPB3***	*Heat shock protein family B (small) member 3*	Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 2C, dHMN2C	613376	0,5
24	***HSPB8***	*Heat shock protein family B (small) member 8*	CMT axonal Typ 2L	608673	0,6
			Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 2A, dHMN2A	158590	
25	*IGHMBP2*	*Immunoglobulin mu-binding protein 2*	CMT axonal Typ 2S, rezessiv	616155	2,9
			Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 6, dHMN6	604320	
26	***IKBKAP***	*Inhibitor of kappa light polypeptide gene enhancer in B-cells, kinase complex-associated protein*	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 3, HSAN3 (Familiäre Dysautonomie), rezessiv	223900	4,0
27	*INF2*	*Inverted formin 2*	CMT intermediär Typ E, dominant	614455	3,8
28	***KARS***	*Lysyl-tRNA synthetase*	CMT intermediär Typ B, rezessiv	613641	1,9
29	***KIF1A***	*Kinesin family member 1A*	Hereditäre sensorische Neuropathie Typ 2C, rezessiv, HSN2C	614213	5,4
30	*KIF1B*	*Kinesin family member 1B*	CMT axonal Typ 2A1	118210	5,3
31	***LITAF***	*Lipopolysaccharide induced TNF factor*	CMT demyelinisierend Typ 1C	601098	0,5
32	*LMNA*	*Lamin A/C*	CMT axonal Typ 2B1, rezessiv	605588	2,0
33	***LRSAM1***	*Leucine rich repeat and sterile alpha motif containing 1*	CMT axonal Typ 2P, dominant/rezessiv	614436	2,2
34	*MED25*	*Mediator complex subunit 25*	CMT axonal Typ 2B2, rezessiv	605589	2,2
35	***MPZ***	*Myelin protein zero*	CMT demyelinisierend Typ 1B	118200	0,7
			Déjerine-Sottas-Syndrom (DSS = CMT Typ 3)	145900	
			CMT axonal Typ 2I	607677	
			CMT axonal Typ 2J	607736	
			CMT intermediär Typ D, dominant	607791	
			CMT Typ 4E, dominant/rezessiv (kongenital hypomyelinisierend)	605253	
			Roussy-Levy-Syndrom	180800	
36	***MTMR2***	*Myotubularin related protein 2*	CMT demyelinisierend Typ 4B1, rezessiv	601382	1,9
37	*NDRG1*	*N-myc downstream regulated 1*	CMT demyelinisierend Typ 4D, rezessiv	601455	1,2
38	***NEFL***	*Neurofilament, light polypeptide*	CMT demyelinisierend Typ 1F, dominant/rezessiv	607734	1,6
			CMT axonal Typ 2E	607684	

	Gensymbol	Genname	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
39	***NGF***	*Nerve growth factor*	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 5, HSAN5, rezessiv	608654	0,7
40	***NTRK1***	*Neurotrophic receptor tyrosine kinase 1*	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 4, HSAN4, rezessiv	256800	2,4
41	*PLEKHG5*	*Pleckstrin homology and RhoGEF domain containing G5*	CMT intermediär Typ C, rezessiv	615376	3,3
42	***PMP22***	*Peripheral myelin protein 22*	CMT demyelinisierend Typ 1A	118220	0,5
			Hereditäre Neuropathie mit Neigungen zu Drucklähmungen	162500	
			CMT demyelinisierend Typ 1E	118300	
			Déjerine-Sottas-Syndrom (DSS = CMT Typ 3)	145900	
			Roussy-Levy-Syndrom	180800	
43	***PRPS1***	*Phosphoribosyl pyrophosphate synthetase 1*	CMT X5, rezessiv	311070	1,0
44	***PRX***	*Periaxin*	CMT demyelinisierend Typ 4F, rezessiv	614895	4,4
			Déjerine-Sottas-Syndrom (DSS = CMT Typ 3)	145900	
45	***RAB7A***	*RAB7A, member RAS oncogene family*	CMT axonal Typ 2B	600882	0,6
46	***REEP1***	*Receptor accessory protein 1*	Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 5B, dHMN5B	614751	0,6
47	*SBF2*	*SET binding factor 2*	CMT demyelinisierend Typ 4B2, rezessiv	604563	5,6
48	*SCN9A*	*Sodium voltage-gated channel alpha subunit 9*	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 2D, HSAN2D, rezessiv	243000	5,9
49	*SH3TC2*	*SH3 domain and tetratricopeptide repeats 2*	CMT demyelinisierend Typ 4C, rezessiv	601596	3,9
50	*SLC5A7*	*Solute carrier family 5 member 7*	Distale hereditäre Motorneuropathie Typ 7A, dHMN7A	158580	1,7
51	*SLC12A6*	*Solute carrier family 12 (potassium/chloride transporter), member 6*	Agenesie des Corpus callosum mit peripherer Neuropathie	218000	3,5
52	*SPG11*	*Spastic paraplegia 11*	CMT axonal Typ 2X, rezessiv	616668	7,3
53	***SPTLC1***	*Serine palmitoyltransferase long chain base subunit 1*	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 1A, HSAN1A	162400	1,4
54	***SPTLC2***	*Serine palmitoyltransferase long chain base subunit 2*	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 1C, HSAN1C	613640	1,7
55	***SURF1***	*Surfeit 1*	CMT demyelinisierend Typ 4K, rezessiv	616684	0,9
56	*TFG*	*TRK-fused gene*	CMT, Typ Okinawa	604484	1,2
57	***TRPV4***	*Transient receptor potential cation channel subfamily V member 4*	CMT axonal Typ 2C	606071	2,6
58	***VCP***	*Valosin containing protein*	CMT axonal Typ 2Y	616687	2,4
59	*WNK1*	*Lysine deficient protein kinase 1*	Hereditäre sensorisch-autonome Neuropathie Typ 2C, HSAN2C	201300	7,9
60	***YARS***	*Tyrosyl-tRNA synthetase*	CMT intermediär Typ C, dominant	608323	1,6