

## Genliste RETT-PANEL (für Rett-Syndrom und ähnliche Erkrankungen)

Gensymbol	Genname	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
ALDH5A1	ALDEHYDE DEHYDROGENASE 5 FAMILY, MEMBER A1	Succinic semialdehyde dehydrogenase-Mangel	<u>271980</u>	1,6
<b>ARX*</b> ,**	ARISTALESS-RELATED HOMEBOX	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie 1 (EIEE1)	<u>308350</u>	1,7
		Lissenzephalie, X-gebunden, Typ 2	<u>300215</u>	
		Mentale Retardierung, X-gebunden (Nr. 29 und andere)	<u>300419</u>	
		Partington-Syndrom	<u>309510</u>	
		Proud-Syndrom	<u>300004</u>	
BDNF	BRAIN-DERIVED NEUROTROPHIC FACTOR	Kongenitales zentrales Hypoventilations-Syndrom	<u>209880</u>	0,8
<b>CDKL5*</b> ,**	CYCLIN-DEPENDENT KINASE-LIKE 5	Atypisches Rett-Syndrom / frühinfantile epileptische Enzephalopathie 2 (EIEE2)	<u>300672</u>	3,1
<b>FOXP1*</b> ,**	FORKHEAD BOX G1	Rett Syndrom, kongenitale Variante	<u>613454</u>	1,5
FOXP2	FORKHEAD BOX P2	Sprech- und Sprachstörungen Typ 1	<u>602081</u>	2,2
KCNQ2	POTASSIUM CHANNEL, VOLTAGE-GATED, KQT-LIKE SUBFAMILY, MEMBER 2	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie 7 (EIEE7)	<u>613720</u>	2,6
<b>MECP2*</b> ,**	METHYL-CpG-BINDING PROTEIN 2	Rett-Syndrom	<u>312750</u>	1,5
		Enzephalopathie, schwere neonatale	<u>300673</u>	
		Mentale Retardierung, X-gebunden syndromal, Lubs-Typ	<u>300260</u>	
		Mentale Retardierung, X-gebunden, syndromal 13	<u>300055</u>	
<b>MEF2C</b>	MADS BOX TRANSCRIPTION ENHANCER FACTOR 2, POLYPEPTIDE C	Mentale Retardierung, Stereotypien, Epilepsie, und/oder zerebrale Malformationen	<u>613443</u>	1,4
PLP1	PROTEOLIPID PROTEIN 1	Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung	<u>312080</u>	0,8
<b>SCN2A</b>	SODIUM CHANNEL, VOLTAGE-GATED, TYPE II, ALPHA SUBUNIT	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie 11 (EIEE11)	<u>613721</u>	6
SHANK3	SH3 AND MULTIPLE ANKYRIN REPEAT DOMAINS 3	Phelan-McDermid-Syndrom	<u>606232</u>	5,2
<b>STXBP1</b>	SYNTAXIN-BINDING PROTEIN 1	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie 4 (EIEE4)	<u>612164</u>	1,8
<b>UBE3A</b>	UBIQUITIN-PROTEIN LIGASE E3A	Angelman-Syndrom	<u>105830</u>	2,6
<b>WDR45</b>	WD REPEAT-CONTAINING PROTEIN 45	Beta-propeller-Protein-assoziierte Neurodegeneration (NBIA5/BPAN/SENDA)	<u>300894</u>	1,1
<b>ZEB2</b>	ZINC FINGER E BOX-BINDING HOMEBOX 2	Mowat-Wilson-Syndrom	<u>235730</u>	3,6

**Fett markierte Gene** sind in Standard-Panels enthalten; siehe Begutachtungsauftrag Panel-Diagnostik.

\*Einzelgenodiagnostik möglich, \*\*MLPA (Deletions-/Duplikationsanalyse) möglich