

## Gen-Panels Bewegungsstörungen & Neurodeg. Erkr.

LI

### Hinweise:

- Gen-Panels mit mehr als 10 Genen dürfen gemäss Analysenliste des BAG nur durch Ärzte mit einem FMH-Titel Medizinische Genetik verordnet werden.
- Die Gen-Panels sind nicht endgültig und können je nach Fragestellung auf Wunsch angepasst werden.
- Die Gen-Panels können abhängig von der aktuellen Datenlage zum Zeitpunkt der Analysen von denjenigen auf dieser Liste abweichen.

### Bewegungsstörungen, umfassendes Panel v13 (565 Gene)

AAAS, AARS1, AASS, ABAT, ABCB7, ABCD1, ABHD12, ABHD16A, ACAT1, ACBD6, ACER3, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACTB, ADAR, ADCY5, ADGRG1, ADH1C, ADPRS, AFG2B, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMFR, AMPD2, ANG, ANO10, ANO3, ANXA11, AOPEP, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APOE, APP, APTX, ARFGF3, ARG1, ARL6IP1, ARMC9, ARSA, ARX, ASL, ASS1, ATAD3A, ATCAY, ATG5, ATL1, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B3, ATP2B4, ATP5MC3, ATP7B, ATP8A2, AUH, B3GALNT2, B4GALNT1, BCAP31, BCAS3, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BEAN1, BICD2, BLOC1S1, BRF1, BSCL2, C19orf12, C9orf72, CA8, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1G, CACNA2D2, CACNB4, CAMK4, CAMTA1, CAPN1, CASK, CCDC82, CCDC88C, CCNF, CDK16, CHCHD10, CHCHD2, CHMP1A, CHMP2B, CHP1, CIZ1, CLCN2, CLDN11, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLP1, CLPB, COA7, COASY, COG5, COL6A3, COMT, COQ4, COQ8A, COX10, COX15, COX20, CP, CPS1, CPT1C, CRAT, CSF1R, CSTB, CTNNB1, CTSD, CTSF, CWF19L1, CYLD, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAB1, DAGLA, DARS1, DARS2, DBT, DCAF17, DCTN1, DDC, DDHD1, DDHD2, DDX3X, DHDDS, DLAT, DLD, DMXL2, DNAJC12, DNAJC13, DNAJC19, DNAJC5, DNAJC6, DNAJC7, DNM2, DNMT1, DSTYK, DYNC1H1, EBF3, ECHS1, EEF2, EIF2AK2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF4G1, ELOVL1, ELOVL4, ELOVL5, ENTPD1, EPM2A, ERBB4, ERCC4, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, FA2H, FAR1, FARS2, FAT2, FBXO7, FGF12, FGF14, FIG4, FITM2, FLVCR1, FMR1, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FRRS1L, FTH1, FTL, FUCA1, FUS, FXN, GAD1, GALC, GARS1, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GDAP2, GFAP, GIGYF2, GJA1, GJC2, GLB1, GLDC, GLRA1, GLRB, GLRX5, GLT8D1, GLUD2, GM2A, GNAL, GNAO1, GNB1, GOSR2, GPAA1, GPT2, GRID2, GRIN1, GRM1, GRN, GTPBP2, HACE1, HCFC1, HECTD4, HECW2, HEXA, HEXB, HIBCH, HIKESHI, HK1, HMBS, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPH1, HPCA, HPDL, HPRT1, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, HTT, IBA57, IFIH1, IMPDH2, IRF2BPL, ITM2B, ITPR1, IVD, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNMA1, KCNN2, KCNQ2, KCNQ3, KCTD17, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KMT2B, KPNA3, L1CAM, L2HGDH, LAMA1, LNPB, LRP12, LRPPRC, LRRK2, LYST, MAG, MAL, MAPK8IP3, MAPT, MARS1, MARS2, MATR3, MECR, MED27, MFN2, MMACHC, MME, MMUT, MORC2, MR1, MRE11, MSTO1, MTFMT, MTPAP, MTRFR, MTPP, MVK, MYORG, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NEFH, NEK1, NFASC, NGLY1, NHLRC1, NIPA1, NKX2-1, NKX6-2, NOP56, NOTCH3, NPC1, NPC2, NRCAM, NSRP1, NT5C2, NUP54, OPA1, OPA3, OPHN1, OPTN, OTC, PACS2, PANK2, PARK7, PAX6, PCCA, PCCB, PCDH12, PCYT2, PDE10A, PDE2A, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHX, PDYN, PET100, PEX16, PEX2, PEX6, PEX7, PFN1, PHYH, PI4KA, PINK1, PLA2G6, PLD3, PLP1, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PPF1B1, PPP2R5D, PRDX3, PRICKLE1, PRKCG, PRKN, PRKRA, PRNP, PRPH, PRPS1, PRRT2, PSEN1, PSEN2, PTF1A, PTRH2, PTRHD1, PTS, PUM1, QDPR, RAB1A, RAB39B, RAB39A, RAB39B, RAB39A, RARS2, REEP1, REEP2, REPS1, RETREG1, RFC1, RHOB, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF170, RNF216, RNU7-1, ROBO3, RORA, RTN2, RUBCN, SACS, SAMD9L, SAMHD1, SAR1B, SARS2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SELENOI, SEPSECS, SERAC1, SETX, SGCE, SHQ1, SIGMAR1, SIL1, SLC16A2, SLC18A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC1A4, SLC20A2, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SLC30A10, SLC30A9, SLC33A1, SLC39A14, SLC39A8, SLC52A2, SLC52A3, SLC6A19, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A1, SLC9A6, SNCA, SNCB, SNORD118, SNX14, SOD1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SPTLC1, SPTSSA, SQSTM1, SRD5A3, STN1, STUB1, SUCLA2, SUOX, SURF1, SYNE1, SYNGAP1, SYNJ1, SYT1, SYT14, TAF1, TAF8, TARDBP, TARS2, TBC1D23, TBC1D24, TBK1, TDP1, TDP2, TECPR2, TERT, TFG, TGM6, TH, THAP1, TIA1, TIMM8A, TMEM106B, TMEM151A, TMEM240, TMEM63C, TNFR, TOE1, TOR1A, TPK1, TPP1, TREM2, TRESX1, TRPC3, TSEN2, TSEN54, TSFM, TSPOAP1, TTBK2, TTC19, TTN, TTPA, TUBA1A, TUBA4A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TWNK, TXN2, TYROBP, UBA5, UBAP1, UBQLN2, UBTF, UCHL1, VAC14, VAMP1, VAMP2, VAPB, VCP, VLDLR, VPS11, VPS13A, VPS13C, VPS13D, VPS16, VPS35, VPS37A, VPS41, VPS4A, VPS53, VRK1, VWA3B, WASHC5, WDR45, WDR45B, WDR48, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XK, XPR1, XRCC1, YIF1B, YY1, ZFYVE26, ZFYVE27, ZSWIM6

### Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) / Frontotemporale Demenz v7 (62 Gene)

ALS2, ANG, ANXA11, APOE, APP, C9orf72, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, CTSF, CYLD, DCTN1, DNAJC5, DNAJC7, DNMT1, EPM2A, ERBB4, ERLIN1, FIG4, FUS, GARS1, GLT8D1, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, ITM2B, KIF5A, LRP12, MAPT, MATR3, NEFH, NEK1, NHLRC1, NOTCH3, OPTN, PFN1, PRNP, PRPH, PSEN1, PSEN2, RNF216, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SNCA, SNCB, SOD1, SPAST, SPG11, SPTLC1, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TIA1, TREM2, TUBA4A, TYROBP, UBQLN2, VAPB, VCP

### Alzheimer v1 (3 Gene)

APP, PSEN1, PSEN2

### Ataxien, umfassendes Panel v5 (250 Gene)

AAAS, AARS1, ABCB7, ABHD12, ACO2, ADCY5, ADGRG1, ADPRS, AFG3L2, AMPD2, ANO10, AP1S2, APTX, ARG1, ARMC9, ARSA, ASL, ASS1, ATCAY, ATG5, ATM, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B3, ATP7B, ATP8A2, AUH, B3GALNT2, BCKDHA, BCKDHB, BEAN1, BRF1, C9orf72, CA8, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1G, CACNA2D2, CACNB4, CAMTA1, CAPN1, CASK, CCDC88C, CHMP1A, CHP1, CLCN2, CLN5, CLN6, CLP1, COA7, COASY, COG5, COMT, COQ4, COQ8A, COX20, CP, CPS1, CSTB, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, DAB1, DAGLA, DARS2, DBT, DDHD2, DMXL2, DNAJC19, DNAJC5, DNMT1, DYNC1H1, EBF3, EEF2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, EPM2A, ERCC4, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, FA2H, FAT2, FGF12, FGF14, FLVCR1, FMR1, FOLR1, FXN, GALT, GBA2, GDAP2, GFAP, GJC2, GLDC, GLRA1, GLRB, GOSR2, GPAA1, GRID2, GRM1, GRN, HEXA, HEXB, HK1, IRF2BPL, ITPR1, IVD, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNQ2, KCNQ3, KIF1C, LAMA1, LNPB, MARS2, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MR1, MRE11, MSTO1, MTPAP, MTPP, MVK, NFASC, NHLRC1, NKX2-1, NKX6-2, NOP56, NPC1, NPC2, OPA1, OPA3, OPHN1, OTC, PACS2, PAX6, PCDH12, PDHA1, PDYN, PEX16, PEX2, PEX6, PEX7, PHYH, PLA2G6, PLD3, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PRDX3, PRICKLE1, PRKCG, PRNP, PRPS1, PRRT2, PTF1A, PTRH2, PUM1, RARS2, REEP1, RFC1, RNF170, RNF216, ROBO3, RORA, RUBCN, SACS, SAMD9L, SAR1B, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SEPSECS, SETX, SIL1, SLC1A3, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SLC39A8, SLC52A2, SLC6A19, SLC9A1, SLC9A6, SNX14, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, STUB1, SYNE1, SYNGAP1, SYT14, TBC1D23, TDP1, TDP2, TERT, TGM6, TMEM106B, TMEM240, TOE1, TPP1, TRPC3, TSEN2, TSEN54, TSFM, TTBK2, TTC19, TTPA, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TWNK, TXN2, UBA5, UCHL1, VAMP1, VLDLR, VPS13D, VPS41, VPS53, VRK1, VWA3B, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XRCC1, ZFYVE26

Repeat-Expansionen in einigen der enthaltenen Genen können mittels Hochdurchsatzsequenzierung nicht nachgewiesen werden. Dies erfordert eine spezielle Analytik, welche auf Wunsch für dieses Gen und folgende mit Ataxie assoziierten Gene durchgeführt werden kann: ATN1, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, TBP.

### Dystonien v9 (123 Gene)

ACTB, ADAR, ADCY5, AFG3L2, ANO3, AOPEP, APTX, ARSA, ARX, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP7B, AUH, BCAP31, C19orf12, CACNA1A, CACNA1B, CHCHD2, CHMP2B, CIZ1, COASY, COL6A3, COX20, CP, CSF1R, CSTB, CYP27A1, DCAF17, DCTN1, DDC, DLAT, DNAJC6, ECHS1, EIF2AK2, EIF4G1, FA2H, FBXO7, FOXP1, FTL, GBA, GCDH, GCH1, GFAP, GLB1, GNAL, GNAO1, GRN, GTPBP2, HPCA, HPRT1, HTRA2, KCNA1, KCNMA1, KCNN2, KCTD17, KIAA1161, KIF1C, KMT2B, LRRK2, LYST, MAPT, MECP, MMUT, NDUFA12, NKX2-1, NKX6-2, NUP54, PANK2, PARK7, PCCA, PCCB, PDE2A, PDGFB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, PLP1, PNKD, PPP2R5D, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, PTS, QDPR, RAB39B, RNF216, SCN8A, SERAC1, SGCE, SHQ1, SLC19A3, SLC20A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC6A3, SNCA, SPATA5L1, SPG11, SPR, SYNJ1, TAF1, TBK1, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TOR1A, TUBB4A, UCHL1, VAC14, VAMP2, VPS11, VPS13A, VPS16, VPS35, VPS41, WDR45, WDR73, XPR1, YY1

### Frontotemporale Demenz (FTD) v1 (16 Gene)

CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CTSF, FUS, GRN, MAPT, OPTN, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TIA1, TREM2, TUBA4A, UBQLN2, VCP

C9orf72: Repeat-Expansionen in diesem Gen können mittels Hochdurchsatzsequenzierung nicht nachgewiesen werden. Dies erfordert eine spezielle Analytik, welche auf Wunsch durchgeführt werden kann.

### Hereditäre Chorea v7 (36 Gene)

ACAT1, ADAR, ADCY5, ATM, ATP1A2, ATP1A3, ATP7B, C9orf72, CAMK4, CP, DCAF17, FOXG1, FRRS1L, FTL, GCDH, GM2A, GNAO1, HPRT1, KCNMA1, MMUT, NKX2-1, OPA3, PANK2, PCCA, PCCB, PDE10A, PDE2A, PDHA1, PNKD, PRNP, PRRT2, RNF216, SLC2A1, VAMP2, VPS13A, XK

\* Repeat-Expansionen in diesem Gen können mittels Hochdurchsatzsequenzierung nicht nachgewiesen werden. Dies erfordert eine spezielle Analytik, welche auf Wunsch für dieses und für folgende Gene durchgeführt werden kann: ATN1, DRPLA, TBP

### Hereditäre spastische Paraplegie (HSP) v12 (145 Gene)

ABCD1, ABHD16A, ACER3, ADAR, AFG2B, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMFR, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ATAD3A, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BCAS3, BLOC1S1, BSCL2, C19orf12, CAPN1, CCDC82, CDK16, CHP1, CLDN11, COQ4, CPT1C, CTNNB1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, DDX3X, DSTYK, ELOVL1, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FAR1, FARS2, FBXO7, FXN, GAD1, GALC, GBA2, GBE1, GCH1, GJA1, GJC2, GLRX5, GPT2, HACE1, HECTD4, HIKESHI, HMBS, HPDL, HSPD1, IBA57, IFIH1, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KPNA3, L1CAM, LYST, MAG, MAPK8IP3, MARS1, MARS2, MTPAP, MTRFR, NDUFA12, NIPA1, NKX6-2, NRCAM, NSRP1, NT5C2, OPA3, PCYT2, PI4KA, PLP1, PNPLA6, POLR3A, POLR3K, PPFIBP1, PRNP, PSEN1, RAB1A, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RETREG1, RHOB, RNASEH2B, RNF170, RNU7-1, RTN2, SACS, SARS2, SELENOI, SERAC1, SLC16A2, SLC1A4, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, SPTSSA, STN1, TAF8, TECPR2, TFG, TMEM63C, TNR, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, VAMP1, VPS37A, WASHC5, WDR45B, WDR48, ZFYVE26, ZFYVE27

### Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn v6 (NBIA) (13 Gene)

ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, CRAT, DCAF17, FA2H, FTH1, FTL, PANK2, PLA2G6, REPS1, WDR45

### Parkinson v9 (39 Gene)

ATP13A2, ATP1A3, C19orf12, CHCHD2, COASY, CSF1R, DCTN1, DNAJC6, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, GRN, LRRK2, LYST, MAPT, OPA3, PANK2, PARK7, PDGFB, PINK1, PLA2G6, PRKN, PRKRA, PTRHD1, RAB39B, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SPG11, SPR, SYNJ1, TAF1, TH, TUBB4A, VPS13A, VPS35, WDR45

Repeat-Expansionen mittels Hochdurchsatzsequenzierung nicht nachgewiesen werden. Dies erfordert eine spezielle Analytik, welche auf Wunsch für folgende Gene durchgeführt werden kann: ATN1, ATXN1, ATXN2, ATXN3, C9orf72, TBP