

Neurologie

Bewegungsstörungen

- ☐ **Friedreich-Ataxie (FRDA)**
FXN (Repeat)
- ☐ **Fragiles-X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS)**
FMR1 (Repeat)
- ☐ **Spinozerebelläre Ataxien**
ATXN1 (SCA1), *ATXN2* (SCA2), *ATXN3* (SCA3),
CACNA1A (SCA6), *ATXN7* (SCA7), *ATXN10* (SCA10),
PPP2R2B (SCA12), *TBP* (SCA17), *ATN1* (DRPLA) (Repeats)
- ☐ **Spinozerebelläre Ataxie Typ 27B (SCA27B)**
FGF14 (Repeat)
- ☐ **Hereditäre Ataxie** > 100 Gene
- ☐ **Zerebelläre Ataxie, Neuropathie und vestibuläres Areflexie-Syndrom (CANVAS)**
☐ *RFC1* (Repeat)
☐ *RFC1* (Längenbestimmung mittels Optical Genome Mapping)
- ☐ **Chorea Huntington (HD)**
HTT (Repeat)
- ☐ **Huntington disease-like Syndrome (HDL)**
JPH3 (HDL2), *TBP* (HDL4), *ATN1* (DRPLA) (Repeats)
- ☐ **Bewegungsstörungen – Gesamtpanel** 11–100 Gene
(Dystonie, Chorea etc.)
- ☐ **Parkinson** 11–100 Gene
- ☐ **Hereditäre spastische Paraplegie (HSP, SPG)** 11–100 Gene

Migräne / paroxysmale neurologische Erkrankungen

- ☐ **Familiäre Hemiplegische Migräne und periodische Paralyse** 1–10 Gene
- ☐ **Hyperekplexie** 1–10 Gene
- ☐ **Paroxysmale neurologische Erkrankungen – Gesamtpanel** 11–100 Gene

Neurodegeneration / Demenz

- ☐ **Demenz** 11–100 Gene
- ☐ **Frontotemporale Demenz und Amyotrophe Lateralsklerose (FTDALS1)**
C9orf72 (Repeat)
- ☐ **Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)** 11–100 Gene
- ☐ **Amyloidose**
☐ Transthyretin-assoziiert (ATTR) 1–10 Gene
☐ Gesamtpanel 1–10 Gene
- ☐ **Neurodegeneration – Gesamtpanel** > 100 Gene

Leukodystrophien

- ☐ **CADASIL und DD (inkl. NOTCH3 und GLA)** 1–10 Gene
- ☐ **Leukodystrophie – Gesamtpanel** 11–100 Gene

Epilepsie

- ☐ **Epilepsie – Gesamtpanel** > 100 Gene

Spinale Muskelatrophien

- ☐ **Spinale Muskelatrophie Typ 1 – 4 (SMA)**
SMN1, *SMN2* (Deletion)
- ☐ **Spinale Muskelatrophien – Gesamtpanel** 11–100 Gene
- ☐ **Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (SBMA)**
AR (Repeat)

Muskuläre Erkrankungen

- ☐ **Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1, Curschmann-Steinert)**
DMPK (Repeat)
- ☐ **Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM)**
CNBP (Repeat)
- ☐ **Myotonia congenita** 1–10 Gene
- ☐ **Okulopharyngeale Muskeldystrophie (OPMD)**
PABPN1 (Repeat)
- ☐ **Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD)**
☐ FSHD1 (Längenbestimmung mittels Optical Genome Mapping)
☐ FSHD2 1–10 Gene
- ☐ **Dystrophinopathie Duchenne und Becker (DMD, BMD)**
☐ *DMD* (Deletion, Duplikation)
☐ *DMD* (Sequenzierung) 1–10 Gene
- ☐ **Morbus Pompe (GSD Typ 2)**
GAA 1–10 Gene
- ☐ **Gliedergürteldystrophie** 11–100 Gene
- ☐ **Kongenitale Muskeldystrophien** 11–100 Gene
- ☐ **Kongenitale Myasthenien** 11–100 Gene
- ☐ **Rhabdomyolyse, metabolische Myopathie** 11–100 Gene
- ☐ **Kongenitale Myopathien** 11–100 Gene
- ☐ **Distale Myopathien** 11–100 Gene
- ☐ **Maligne Hyperthermie** 1–10 Gene
- ☐ **Neuromuskuläre Erkrankungen – Gesamtpanel** > 100 Gene

Periphere Neuropathien

- ☐ **Sensomotorische Neuropathie Charcot-Marie-Tooth Typ 1A (CMT1A)**
PMP22 (Duplikation)
- ☐ **Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckparese (HNPP)**
PMP22 (Deletion)
- ☐ **Neuropathie** > 100 Gene
- ☐ **Small Fiber Neuropathie** 1–10 Gene
- ☐ **Schmerzsyndrome** 11–100 Gene
(Small Fiber Neuropathie, Erythromelalgie etc.)

Custom-Panel

Bekannte familiäre Mutation

Bitte Berichtskopie beilegen

Genname: _____

Mutationsbeschreibung: _____

Weitere Analysen: labor.genetica.ch/analysen

Gen-Panels mit mehr als 10 Genen dürfen gemäss regulatorischen Bestimmungen (Analysenliste) nur durch Ärztinnen / Ärzte mit eidgenössischem Weiterbildungstitel (FMH) Medizinische Genetik verordnet werden. Bei Bedarf unterstützt Sie unsere genetische Beratungsstelle gerne. Telefonische Auskünfte und Anmeldungen: 044 250 50 30