

Autosomal-dominante Spinocerebelläre Ataxien

	Gen-symbol	Gennamen	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
1	AFG3L2	ATPase FAMILY GENE 3-LIKE 2	Spinocerebelläre Ataxie 28	610246	2,4
2	CCDC88C	COILED-COIL DOMAIN-CONTAINING PROTEIN 88C	?Spinocerebelläre Ataxie 40	616053	6,1
3	EEF2	EUKARYOTIC TRANSLATION ELONGATION FACTOR 2	?Spinocerebelläre Ataxie 26	609306	2,6
4	ELOVL4	ELONGATION OF VERY LONG CHAIN FATTY ACIDS-LIKE 4	?Spinocerebelläre Ataxie 34	133190	0,9
5	ELOVL5	ELONGATION OF VERY LONG CHAIN FATTY ACIDS-LIKE 5	Spinocerebelläre Ataxie 38	615957	1,0
6	FGF14	FIBROBLAST GROWTH FACTOR 14	Spinocerebelläre Ataxie 27	609307	0,8
7	ITPR1	INOSITOL 1,4,5-TRIPHOSPHATE RECEPTOR, TYPE 1	Spinocerebelläre Ataxie 15	606658	8,2
			Spinocerebelläre Ataxie 29, kongenital, nicht progressiv	117360	
8	KCNC3	POTASSIUM CHANNEL, VOLTAGE-GATED, SHAW-RELATED SUBFAMILY, MEMBER 3	Spinocerebelläre Ataxie 13	605259	2,3
9	KCND3	POTASSIUM VOLTAGE-GATED CHANNEL, SHAL-RELATED SUBFAMILY, MEMBER 3	Spinocerebelläre Ataxie 19	607346	1,9
10	PDYN	PRODYNORPHIN	Spinocerebelläre Ataxie 23	610245	0,8
11	PRKCG	PROTEIN KINASE C, GAMMA	Spinocerebelläre Ataxie 14	605361	2,1
12	SPTBN2	SPECTRIN, BETA, NONERYTHROCYTIC, 2	Spinocerebelläre Ataxie 5	600224	7,2
13	TGM6	TRANSGLUTAMINASE 6	Spinocerebelläre Ataxie 35	613908	2,1
14	TMEM240	TRANSMEMBRANE PROTEIN 240; TMEM240	Spinocerebelläre Ataxie 21	607454	0,5
15	TRPC3	TRANSIENT RECEPTOR POTENTIAL CATION CHANNEL, SUBFAMILY C, MEMBER 3	?Spinocerebelläre Ataxie 41	616410	2,5
16	TTBK1	TAU TUBULIN KINASE-1	Spinocerebelläre Ataxie 10	604432	3,7

Autosomal-rezessive Spinocerebelläre Ataxien

	Gen-symbol	Gename	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
17	ANO10	ANOCTAMIN 10	Spinocerebelläre Ataxie, autosomal-rezessiv 10	613728	2,0
18	GRID2	GLUTAMATE RECEPTOR, IONOTROPIC, DELTA 2	Spinocerebelläre Ataxie, autosomal-rezessiv 18	616204	3,0
19	GRM1	GLUTAMATE RECEPTOR, METABOTROPIC, 1	Spinocerebelläre Ataxie, autosomal-rezessiv 13	614831	2,7
20	SETX	SPECTRIN REPEAT-CONTAINING NUCLEAR ENVELOPE PROTEIN 1	Spinocerebelläre Ataxie, autosomal-rezessiv 8	610743	8,0
21	SNX14	SORTING NEXIN 14	Spinocerebelläre Ataxie, autosomal-rezessiv 20	616354	2,8
22	SPTBN2	SPECTRIN, BETA, NONERYTHROCYTIC, 2	Spinocerebelläre Ataxie, autosomal-rezessiv 14	615386	7,2
23	STUB1	STIP1 HOMOLOGOUS AND U BOX-CONTAINING PROTEIN 1	Spinocerebelläre Ataxie, autosomal-rezessiv 16	615768	0,7
24	TDP1	TYROSYL-DNA PHOSPHODIESTERASE 1	Spinocerebelläre Ataxie, autosomal rezessiv with axonal neuropathy	607250	1,8
25	TPP1	TRIPTEPTIDYL PEPTIDASE I	Spinocerebelläre Ataxie, autosomal-rezessiv 7	609270	1,7
26	TTPA	TOCOPHEROL TRANSFER PROTEIN, ALPHA	Ataxia with isolated vitamin E deficiency AR	277460	0,8
27	WWOX	WW DOMAIN-CONTAINING OXIDOREDUCTASE	Spinocerebelläre Ataxie, autosomal-rezessiv 12	614322	1,2

Episodische Ataxien

28	CACNA1A	CALCIUM CHANNEL, VOLTAGE-DEPENDENT, P/Q TYPE, ALPHA-1A	Episodische Ataxie, Typ 2	108500	7,5
29	CACNB4	CALCIUM CHANNEL, VOLTAGE-DEPENDENT, BETA-4 SUBUNIT	Episodische Ataxie, Typ 5	613855	1,6
			Epilepsy, idiopathic generalized, susceptibility to, 9 Epilepsy, juvenile myoclonic, susceptibility to, 6	607682 607682	
30	KCNA1	POTASSIUM CHANNEL, VOLTAGE-GATED, SHAKER-RELATED SUBFAMILY, MEMBER 1	Episodische Ataxie Typ 1	160120	1,5
31	SCN2A	SODIUM CHANNEL, VOLTAGE-GATED, TYPE II, ALPHA	Episodische Ataxie mit neonataler Epilepsie 11	613721	6,0
			Seizures, benign familial infantile, 3	607745	
32	SLC1A3	SOLUTE CARRIER FAMILY 1	Episodische Ataxie, Typ 6	612656	1,6

Ataxien mit Okulomotorischer Apraxie (AR)

	Gen-symbol	Gename	Erkrankung(en)	OMIM	Gengröße (kb)
33	APTX	APRATAXIN	Ataxie-Okuläre-Apraxie Typ1	606350	1,0
34	PIK3R5	PHOSPHATIDYLINOSITOL 3-KINASE, REGULATORY SUBUNIT 5	Ataxie-Okuläre-Apraxie Typ3	611317	2,6
35	PNKP	POLYNUCLEOTIDE KINASE 3-PRIME PHOSPHATASE	Ataxie-Okuläre-Apraxie Typ4	605610	1,6
36	SETX	SENATAXIN	Ataxie-Okuläre-Apraxie Typ2	608465	8,0

Spastische Ataxien

37	AFG3L2	ATPase FAMILY GENE 3-LIKE 2	Spastische Ataxie Typ 5	614487	2,4
38	KIF1C	KINESIN FAMILY MEMBER 1C	Spastische Ataxie Typ 2	611302	3,3
39	MARS2	METHIONYL-tRNA SYNTHETASE 2	Spastische Ataxie Typ 3	611390	1,8
40	MTPAP	MITOCHONDRIAL POLY(A) POLYMERASE	Spastische Ataxie Typ 4	613672	1,7
41	SACS	SACSIN	Spastische Ataxie, Charlevoix-Saguenay Typ	270550	13,7
42	SPG7	PARAPLEGIN	Spastische Ataxie	607259	2,4
43	VAMP1	VESICLE-ASSOCIATED MEMBRANE PROTEIN 1	Spastische Ataxie Typ 1	108600	0,4

Choreatiforme Bewegungsstörung

44	ADCY5	ADENYLATE CYCLASE 5	Dyskinesia, familial, with facial myokymia	606703	3,8
45	ATXN1	ATAXIN 1	Spinocerebellar ataxia 1	164400	2,4
46	ATXN2	ATAXIN 2	Spinocerebellar ataxia 2	183090	3,9
			Amyotrophic lateral sclerosis, susceptibility to, 13	183090	
			Parkinson disease, late-onset, susceptibility	168600	
47	ATXN3	ATAXIN 3	Machado-Joseph disease	109150	1,1
48	ATXN7	ATAXIN 7	Spinocerebellar ataxia 7	164500	2,7
49	C9ORF72	CHROMOSOME 9 OPEN READING FRAME 72	Frontotemporal dementia and/or amyotrophic lateral sclerosis 1	105550	1,4
50	FTL	FERRITIN LIGHT CHAIN	Neurodegeneration with brain iron accumulation 3	606159	0,5
51	HTT	HUNTINGTIN	Huntington disease	143100	9,4
52	JPH3	JUNCTOPHILIN 3	Huntington disease-like 2	606438	2,2
53	KCNA1	POTASSIUM CHANNEL, VOLTAGE-GATED, SHAKER-RELATED SUBFAMILY, MEMBER 1	Episodic ataxia/myokymia syndrome	160120	1,5
54	NKX2-1	NK2 HOMEODOMAIN PROTEIN 1	Chorea, hereditary benign	118700	1,1
55	PRNP	PRION PROTEIN	Huntington disease-like 1	603218	0,8
			Creutzfeldt-Jakob disease	123400	
			Gerstmann-Straussler disease	137440	
56	TBP	TATA BOX-BINDING PROTEIN	Spinocerebellar ataxia 17	607136	1
			Parkinson disease, susceptibility	168600	

grau unterlegte Bereiche sind in den verschiedenen Standardpanels (<25kb) enthalten!