

## Genetikai vizsgálatok neurológiai betegségekben

A mozgászavarral járó betegségek kiemelten szerepelnek.

Debreceni Egyetem, Klinikai Központ Laboratóriumi Medicina Intézet ([www.labmed.hu](http://www.labmed.hu))

- Duchenne/Becker izomdystrophia (DMD gén)
- Lissencephalia (LIS1, DCX, TUBA1A gének)
- **Fragilis-X szindróma (FMR1 gén)**
- **Niemann Pick A, B (SMPD1 gén)**
- **Niemann Pick C (NPC1, 2 gének)**
- Fabry-kór (GLA gén)
- Gaucher-kór (GBA gén)

Pécsi Tudományegyetem, Orvosi Genetikai Intézet ([www.aok.pte.hu/hu/egyseg/index/200](http://www.aok.pte.hu/hu/egyseg/index/200))

- **Dentatorubral-pallidolusian atrophia (ATN1 gén)**
- Dystrophia myotonica 1 (DMPK gén)
- **Fragilis-X szindróma (FMR1 gén)**
- **Friedreich-ataxia (FXN gén)**
- Huntington-kór (HD gén)
- Kennedy-betegség (AR gén)
- **Spinocerebellaris ataxia 1, 2, 3, 6, 7, 17 (ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, TBP gének)**
- **Primer dystonia 1 (DYT1 gén)**
- Neurofibromatózis 1-es típus (NF1 gén)
- Sclerosis tuberosa 1, 2 (TSC1, 2 gén)
- Scapulohumeralis izomdystrophia, myosin storage myopathy, Laing korai kezdetű distalis myopathia (MYH7 gén)
- **Hereditær spasticus paraplegia (SPG4 gén)**
- Végtagövi izomdystrophia (LGMD 1E, 2L típus) (DNAJB6, ANO5 gének)
- Epilepszia (SCN1A, ARX gének)
- MELAS
- MERRF
- Mitokondriális halláskárosodás
- Leber-féle hereditær opticus neuropathia
- Maternalisan öröklődő Leigh-betegség
- Mitokondriális myopathia
- **Neuropathia, ataxia, retinitis pigmentosa (NARP)**
- **Progresszív externalis ophthalmoplegia (PEO)**

Semmelweis Egyetem, Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete

([www.semmelweis.hu/genomikai-medicina](http://www.semmelweis.hu/genomikai-medicina))

- CADASIL (NOTCH3 gén)
- **Fragilis-X szindrómák (FMR1 gén)**
- **Huntington-kór (HD gén)**
- **Spinocerebellaris ataxia 1, 2, 3, 6, 7 (ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7 gének)**
- **Hereditær Parkinson-kór (PARK2, LRRK2, PINK1, DJ1 gének)**
- **Primer dystonia 1 (DYT1 gén)**
- **Agyi vastárolási betegségek (BPAN, COASY, CP, MPAN, PANK2, PLA2G6 gének)**

- Herediter Alzheimer-kór (APP, PSEN1, PSEN2 gének)
- Frontotemporalis neurokognitív zavar (MAPT, GRN gének)
- Prion betegségek (PRNP gén)
- **Mitokondriális betegségek (PEO, myopathia, LHON, MELAS, MERRF, NARP)**
- **Intergenomiális kommunikáció zavarok (POLG1, Twinkle, ANT1, RRM2B, TK2 gének)**
- Dystrophia myotonica 1 (DMPK gén)
- Myoglobinuria (CPT-II gén)
- Duchenne-Becker típusú izomdystrophia (Dystrophin gén)
- Congenitalis myasthenia szindróma (CHNRE gén)
- Facioscapulohumeralis izomdystrophia (FSHD1A)
- Végtagöv típusú izomdystrophia (LGMD2A, 2C, 2I) (CAPN3, SGCG, FKRP gének)
- Spinalis izomatropia (SMN1, SCO2 gének)
- ALS (C9orf72 gén)
- Herediter neuropathiák (CTDP1, NDRG1, PMP22, Connexin-32, MPZ, EGR2, Mitofusin, TTR gének)

Szegedi Tudományegyetem, Orvosi Genetikai Intézet ([www.klinikaikozpont.u-szeged.hu/medgen/hu](http://www.klinikaikozpont.u-szeged.hu/medgen/hu))

- ALS (SOD1, ANG, FUS, TARDBP, UBQLN2 gének)
- LGMD2A (CAPN3 gén)
- Congenitalis centronuclearis myopathia (DNM2 gén)
- **Essentialis tremor (DRD3 gén)**
- Hyperekplexia (GLRA1 gén)