

## Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMTX (GJB1/Connexin 32)

### Genetik und Klinik

Die X-chromosomale CMT (CMTX) ist die zweithäufigste Form und für ca. 10% der hereditären, motorisch und sensiblen Neuropathien verantwortlich. Männer sind gewöhnlich stärker betroffen als Frauen. Häufig sind die motorischen Nervenleitgeschwindigkeiten reduziert (25–45 m/s). Aufgrund der oft nicht gleichmässig verteilten Neuropathie, kann die CMTX z.B. mit der chronisch-entzündlichen demyelinisierenden Polyneuropathie (CIDP) verwechselt werden.

Die Krankheit ist bedingt durch Mutationen im Gap-junction-Protein-1 (GJB1)-Gen/Connexin 32, einem wichtigen Strukturprotein für Gap-junctions im peripheren und zentralen Nervensystem. Aufgrund des variablen Phänotyps sollte insbesondere bei fehlender Übertragung vom Vater zum Sohn eine CMTX stets in Erwägung gezogen und entsprechend genetisch abgeklärt werden.

### Dienstleistung

**Auftrag:** Sequenzanalyse des GJB1/Connexin 32-Gens bei X-chromosomalem Charcot-Marie-Tooth-Syndrom (CMTX)

**Fachbereich:** Neurologie

**Methode:** PCR und direkte Sequenzierung GJB1/Connexin 32-Gen (Exon2)

**Gen(e):** GJB1

### Untersuchungsmaterial

**Probe:** Venöses Blut

**Probengefäss:** EDTA- oder Heparin-Röhrchen

**Menge:** 1-5 ml

### Praktische Informationen

**Zustellung:** A-Post

**Dauer:** 2-3 Wochen

**Preis (TP):** Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

**Bemerkung:** -