

# MEDIZINISCHE GENETIK



Schweizerische  
Gesellschaft für  
Medizinische Genetik



Organ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.  
Organ der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.  
Organ der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.  
Organ des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

*Gegründet 1989 durch Jan Murken*

## **SCHRIFTFÜHRUNG MEDGEN**

*Reiner Siebert, Ulm (federführend)*  
*Dagmar Wiczorek, Düsseldorf*  
*Ute Felber, Greifswald*  
*Christian Netzer, Köln*  
*Markus Nöthen, Bonn*

## **WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT MEDGEN**

*Nuria Brämwig, Essen*  
*Frank Kaiser, Essen*  
*Hildegard Kehrer-Sawatzki, Ulm*  
*Ingo Kurth, Aachen*  
*Deborah Bartholdi, Bern*  
*Michael Speicher, Graz*

**DE GRUYTER**



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der GfH“:  
Prof. Dr. med. Brigitte Schlegelberger, Hannover  
(Präsidentin der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der ÖGH“:  
Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck  
(Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Schweizerische  
Gesellschaft für  
Medizinische Genetik

Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der SGMG“:  
PD Dr. med. I. Filges, Basel und Dr. sc. nat. N. Porret, Bern  
(Co-Präsidentinnen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.)



Verantwortlich für die „Mitteilungen des BVDH“:  
Dr. med. Nicolai Kohlschmidt  
(Präsident des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.)

ISSN 0936-5931 · e-ISSN 1863-5490

Alle Informationen zur Zeitschrift, wie Hinweise für Autoren, Open Access, Bezugsbedingungen und Bestellformulare, sind online zu finden unter <https://www.degruyter.com/view/j/medgen>

**EIGENTÜMERIN** Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), GfH-Geschäftsstelle, Inselkammerstr. 2, 82008 München-Unterhaching,  
E-Mail: [organisation@gfhev.de](mailto:organisation@gfhev.de); [www.medgenetik.de](http://www.medgenetik.de)

**HERAUSGEBER** Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), Österreichische Gesellschaft für Humangenetik e.V.,  
Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V., Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.

**REDAKTION** Dr. Christine Scholz, Redaktion Medizinische Genetik, Inselkammerstr. 2, 82008 München-Unterhaching,  
E-Mail: [organisation@gfhev.de](mailto:organisation@gfhev.de)

**VERLAG** Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany

**JOURNAL MANAGER** Katharina Appelt, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05-325,  
Fax: +49 (0)30 260 05-250, E-Mail: [katharina.appelt@degruyter.com](mailto:katharina.appelt@degruyter.com)

**ANZEIGENVERANTWORTLICHE** Katharina Kaupen, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05-170,  
E-Mail: [anzeigen@degruyter.com](mailto:anzeigen@degruyter.com)

© 2020 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

**SATZ** VTeX UAB, Lithuania

**DRUCK** Franz X. Stickle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

**COVER ILLUSTRATION** Copyright: I. Kurth (Graphics: Justus Kurth, Aachen)



## Contents

### MAIN TOPIC GENETICS OF PERIPHERAL NEUROPATHIES

Ingo Kurth

**Peripheral Neuropathies — 193**

James R. Lupski and Vincent Timmerman

**The CMT1A duplication — 195**

Sabine Rudnik-Schöneborn, Michaela

Auer-Grumbach and Jan Senderek

**Charcot-Marie-Tooth disease and hereditary motor neuropathies – Update 2020 — 207**

Sabine Rudnik-Schöneborn and Miriam Elbracht

**Charcot-Marie-Tooth neuropathy and pregnancy: general and specific issues — 221**

Menelaos Pipis, Henry Houlden and Mary M. Reilly

**Advancing Charcot-Marie-Tooth disease diagnostics, through the UK 100,000 Genomes Project — 227**

James J. Cox, C. Geoffrey Woods and Ingo Kurth

**Peripheral sensory neuropathies – pain loss vs. pain gain — 233**

Sebahattin Cirak, Hülya-Sevcan Daimagüler,

Abubakar Moawia, Anne Koy and Uluc Yis

**On the differential diagnosis of neuropathy in neurogenetic disorders — 243**

Katja Eggermann, Dieter Gläser, Angela Abicht and

Brunhilde Wirth

**Spinal muscular atrophy (5qSMA): best practice of diagnostics, newborn screening and therapy — 263**

### BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

#### Zur Geschichte der Humangenetik

Eberhard Passarge, Karl Sperling und Herbert

Theile

**Der Weg in die Einheit: Das Fach Humangenetik 1990–1991. Ein Erfahrungsbericht — 275**

**Personalia — 281**

**BVDH-Verbandsmitteilungen — 283**

**Aktuelle Nachrichten — 287**

