

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

SCHRIFTLEITUNG MEDGEN

Reiner Siebert, Ulm (federführend)

Dagmar Wieczorek, Düsseldorf

Ute Felbor, Greifswald

Christian Netzer, Köln

Markus Nöthen, Bonn

WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT MEDGEN

Nuria Brämswig, 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; 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

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

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

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

SATZ VTeX UAB, Lithuania

DRUCK Franz X. Stückle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

COVER ILLUSTRATION Copyright: I. Kurth (Grafics: 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

