

FAMILIAL SPINAL CORD SYNDROMES (SPG)

General principles

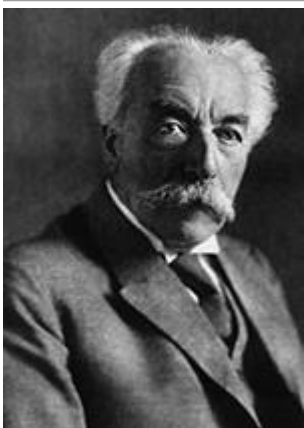
Protein types
Metabolic testing

Familial Spastic Paraplegia +...

Ataxia
CNS
Dystonia
Mitochondrial
Motor neuron
ALS
Primary Lateral Sclerosis
Ocular
PNS: Motor; PN
Systemic Disorders

Spasticity: Other syndromes

Cerebral palsy
Spastic quadriplegic (CPSQ)
Leukodystrophies
Spastic Ataxias (SPAX)
Spine disorders, Familial
Spinal cord



From: [Wikipedia](#)
Adolph Strümpell

Spastic Paraplegia (SPG)

Dominant

[3A](#): [Atlantin](#); 14q22
[4](#): [Spastin](#); 2p22
[6](#): [NIPA1](#); 15q11
[8](#): [KIAA0196](#); 8q24
[9A](#): [ALDH18A1](#); 10q24
[10](#): [KIF5A](#); 12q13
[12](#): [RTN2](#); 19q13
[13](#): [HSPD1](#); 2q33
[17](#): [BSCL2](#); 11q12
[19](#): 9q33
[29](#): 1p31
[30](#): [ATSV](#); 2q37
[31](#): [REEP1](#); 2p11
[33](#): [ZFYVE27](#); 10q24
[36](#): 12q23
[37](#): 8p21
[38](#): 4p16
[41](#): 11p14
[42](#): [SLC33A1](#); 3q25
[56A](#): 21q22
[72](#): [REEP2](#); 5q31
[73](#): [CPT1C](#); 19q13
[SINO](#): [KIDINS220](#); 2p25
[SPG](#): [KCNA2](#); 1p13

X-linked

[1](#): [L1CAM](#); Xq28
[2](#): [PLP](#); Xq22
[16](#): Xq11
[22](#): [SLC16A2](#); Xq13
[34](#): Xq25
Other: [Deafness](#)

Mitochondrial

[MTCO3](#)
[mtRNA Ile](#) (MTTI)
[MTND4](#)
[MTATP6](#)

Recessive

[5](#): [CYP7B1](#); 8q12
[5B](#)
[7 \(5C\)](#): [Paraplegin](#); 16q24
[9B](#): [ALDH18A1](#); 10q24
[11](#): [Spatacsin](#); 15q13
[14](#): 3q27-q28
[15](#): [Spastizin](#); 14q24
[18](#): [ERLIN2](#); 8p12
[20](#) (Troyer): [Spartin](#); 13q13
[21](#) (Mast): [ACP33](#); 15q22
[23](#): [DSTYK](#); 1q32
[24](#): 13q14
[25](#): 6q23
[26](#): [B4GALNT1](#); 12q13
[27](#): 10q22
[28](#): [DDHD1](#); 14q22
[30](#): [ATSV](#) ([KIF1A](#)); 2q37
[32](#): 14q12
[35](#): [FA2H](#); 16q23
[39](#): [PNPLA6](#); 19p13
[43](#): [c19orf12](#); 19q12
[44](#): [GJA12](#); 1q41
[45 & 65](#): [NT5C2](#); 10q24
[46](#): [GBA2](#); 9p13
[47](#): [AP4B1](#); 1p13
[48](#): [AP5Z1](#); 7p22
[49](#): [TECPR2](#); 14q32
[50](#): [AP4M1](#); 7q22
[51](#): [AP4E1](#); 15q21
[52](#): [AP4S1](#); 14q12
[53](#): [VPS37A](#); 8p22
[54](#): [DDHD2](#); 8p11

[55](#): [c12orf65](#); 12q24
[56](#): [CYP2U1](#); 4q25
[57](#): [TFG](#); 3q12
[58](#): [KIF1C](#); 17p13
[59](#): [USP8](#); 15q21
[60](#): [WDR48](#); 3p22
[61](#): [ARL6IP1](#); 16p12
[62](#): [ERLIN1](#); 10q24
[63](#): [AMPD2](#); 1p13
[64](#): [ENTPD1](#); 10q24
[66](#): [ARSL](#); 5q32
[67](#): [PGAP1](#); 2q33
[68](#): [FLRT1](#); 11q13.1
[69](#): [RAB3GAP2](#); 1q41
[70](#): [MARS](#); 12q13
[71](#): [ZFR](#); 5p13
[72](#): [REEP2](#); 5q31
[74](#): [IBA57](#); 1q42
[75](#): [MAG](#); 19q13
[76](#): [CAPN1](#); 11q12
[77](#): [FARS2](#); 6p25
[78](#): [ATP13A2](#); 1p36
[79](#): [UCHL1](#); 4p13
[SPPRS](#): [HACE1](#); 16q16
[BICD2](#): 9q22
[LYST](#): 1q42
[IFIH1](#): 2q24
[ALDH18A1](#): 10q24
[TPP1](#): 11p15
[SPG](#): [EPT1](#); 2p23
SPG + HSN
[CCT5](#): 5p15
[FAM134B](#); 5p15

Early onset

[Infantile](#): [Alsin](#); 2q33
[Childhood](#): [EXOSC3](#); 9p13
[SPOAN](#): [KLC2](#); 11q13
[Cerebral palsy](#): [GAD1](#); 2q31

Familial Spinal Cord Syndromes

Dominant

[Alexander](#): [GFAP](#); 17q21
[Alzheimer's](#): [Presenilin 1](#); 14q24
[Cataracts & GI reflux](#): 10q23
[DYT9](#): [SLC2A1](#); 1p34
[DRPLA](#): [ATN1](#); 12p13
[Dystonia](#): 2q24
[Episodic ataxia](#): 1p
[HMSN 5](#)
Leukodystrophy
[Adult-onset](#): [Lamin B1](#); 5q31
[Lipodystrophy & Cataracts](#)
[SCA3](#): [ATX3](#); 14q32
[Silver](#): 11q12 & Other
[SOX10](#): 22q13
[SPAR](#)
[SPERM](#)

X-linked

[Adrenomyeloneuropathy](#): [ALDP](#); Xq28
[Deafness](#): X-linked
[Epileptic Encephalopathy](#): [ARX](#); Xp22
[Fitzsimmons](#)
[MASA](#): [L1CAM](#); Xq28
Mental retardation
[MRXS13: MECP2](#); Xq28
Rett: [MECP2](#); Xq28; Dominant
[Spasticity: MECP2](#); Xq28
[Small testes](#): [ATRX](#); Xq13
[Strabismus](#)
[Woods-Black-Norbury](#): Xq26

Other

[Arnold-Chiari Malformation](#)
[Dystonias: DOPA-responsive](#)
[Infections: HTLV-1](#)
[Motor Syndromes](#)
[Retinal degeneration](#)
[Syringomyelia](#)

Recessive

[AAA syndrome](#): [Aladin](#); 12q13
[Argininemia](#): [ARG1](#); 6q23
[Cavanagh](#): [CCT5](#); 5p15
[CT Xanthomatosis](#): [CYP27A1](#); 2q33
[Charlevoix-Saguenay](#): [Sacsin](#); 13q11
[Evans](#)
[Friedreich ataxia](#): [FRDA](#); 9q13
[HHH syndrome](#): [SLC25A15](#); 13q14
[HMN + UMN signs](#): [Senataxin](#); 9q34
[Krabbe](#): [GalC](#); 14q31
[Lawrence-Moon](#)
Leukodystrophy
[Child-onset](#): [HSP60](#); 2q24
[Leukoencephalopathy](#): [DARS](#); 12q21
[Mass lesions](#)
[Mast](#) (SPG 21): [ACP33](#); 15q22
[MLD](#): [Arylsulfatase A](#); 22q13
[MTHFR](#): 1p36
[Multiple exostoses](#)
[Myoclonic epilepsy](#)
[Oculodentodigital](#): [GJA1](#); 6q22
[Paget](#): [VCP](#); 9p13
[Parkinson](#): [ATP6AP2](#); Xp11
[Phenylketonuria](#): [PAH](#); 12q24
[Proteolipid protein](#): Xq21
[Scheie](#): [IDUA](#); 4p16
[Sjögren-Larsson](#): [FALDH](#); 17p11
[SLS-like](#): [ELOVL4](#); 6q14
[SNAX1](#): [RNF170](#); 8p11
[SPG + Hepatic](#): [SLC30A10](#); 1q41