

**PANEL NMG13**  
**Trastornos congénitos de la morfogénesis cerebral**

<b>1 Anomalías de la segmentación y división cerebral</b>	
<b>1.1 Holoprosencefalia</b>	
	SHH
	ZIC2
	SIX3
	TGIF1
	GLI2
	DISP1
	FOXH1
	NODAL
	CDON
	PTCH1
	DLL1
	FGF8
	GAS1
	TDGF1
<b>1.2 Anomalías del septum pellucidum</b>	
Displasia septo-óptica: Síndrome de Morsier	HESX1
	SOX2
	SOX3
	PAX3
<b>2 Defectos en la migración, proliferación/diferenciación y organización neuronal</b>	
<b>2.1 Esquisencefalia</b>	
	EMX2
	SIX3
	SHH
Polimicrogiria bilateral frontoparietal	GPR56
Cortical dysgenesis with pontocerebellar hypoplasia due to TUBB3 mutation	TUBB3
<b>2.2 Anomalías en las circunvoluciones cerebrales consecuencia de alteración en la migración neuronal</b>	
<b>2.2.1.a Lisencefalia tipo I</b>	
Lisencefalia tipo 1; LIS1 : Síndrome de Miller-Dieker	PAFAH1B1
Lisencefalia tipo 2; LIS2	RELN
Lisencefalia tipo 3; LIS3	TUBA1A
Lisencefalia tipo 4; LIS4	NDE1
Lisencefalia X-linked tipo 1; LISX1	DCX
Lisencefalia X-linked tipo 2; LISX2	ARX
Cerebellar ataxia, mental retardation, and dysequilibrium syndrome 1; CAMRQ1	VLDLR
Polymicrogyria and lissencephaly	TUBB2B
Severe intellectual disability with neuronal migration defects.	DYNC1H1
<b>2.2.1.b Lisencefalia tipo II</b>	
Síndrome de Walker-Warburg	POMT1
	FKRP
	FKTN
	POMT2
	POMGNT1
	LARGE
	ISPD
COL4A1	
Cobblestone brain malformation without muscular or ocular abnormalities	LAMB1
<b>2.2.2 Heterotopías neuronales</b>	
Heterotopías nodulares subependimarias "periventriculares"	ARFGEF2
Heterotopías subcorticales y marginales glioneuronales	DCX
	PAFAH1B1
Heterotopías laminares subcorticales	DCX
<b>2.3 Agenesia del cuerpo calloso</b>	
Síndrome de AIRCARDI (PANEL NMG6)	
Síndrome orofaciocigital tipo 1 (PAPILLON LEAGE-PSAUME)	OFD1
Agenesia de cuerpo calloso con neuropatía o Síndrome de Andermann	SLC12A6
Síndrome FG o Síndrome de Keller	MED12
	FLNA
	CASK
	UPF3B
	BRWD3
West syndrome, microcephaly, grey matter heterotopia and hypoplasia of corpus callosum	ARFGEF2
Periventricular heterotopia in 6q terminal deletion syndrome: role of the C6orf70 gene	ERMARD
Periventricular heterotopia	C6orf70
<b>2.4 Megalencefalia, macrocefalia y hemimegalencefalia</b>	
Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al X	L1CAM
Hemimegalencephaly	PIK3CA
	AKT3
	MTOR
Megalencephaly syndromes	AKT3
	PIK3R2
	PIK3CA
Intellectual disability and megalencephaly	TBC1D7
<b>2.5 Microcefalias</b>	
Microcefalia primaria autosómica recesiva 1	MCPH1
Microcefalia primaria autosómica recesiva 2	WDR62
Microcefalia primaria autosómica recesiva 3	CDK5RAP2
Microcefalia primaria autosómica recesiva 4	CASC5

Microcefalia primaria autosómica recesiva 5	ASPM
Microcefalia primaria autosómica recesiva 6	CENPJ
Microcefalia primaria autosómica recesiva 7	STIL
Microcefalia primaria autosómica recesiva 8	CEP135
Microcefalia primaria autosómica recesiva 9	CEP152
Primary microcephaly	CDK6
Seckel syndrome	ATR
	RBBP8
	CENPJ
	CEP152
	CEP63
	NIN
Feingold syndrome	MYCN
	MIR17HG
Jawad syndrome	RBBP8
Microcefalia tipo Amish	SLC25A19
Microcefalia postnatal progressive, with seizures and brain atrophy	MED17
Microcefalia con o sin corioretinopatía, linfedema o retraso mental	KIF11
Microcefalia y corioretinopatía con o sin retraso mental	TUBGCP6
Inmunodeficiencia combinada severa con sensibilidad a la radiación ionizante	NHEJ1
Retraso mental y microcefalia con hipoplasia pontocerebelar	CASK
Disostosis mandibulofacial, microcefalia y cleft palate	EFTUD2
Microcefalia, epilepsia y diabetes	IER3IP1
Pseudo Torch syndrome	OCLN
<b>Atrofia o hipoplasia cerebelar</b>	
<b>Hipoplasia pontocerebelar</b>	
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1: Síndrome de Young-Mc Keever-Squier	VRK1
	EXOSC3
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2A	TSEN54
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2B	TSEN2
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2C	TSEN34
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2D	SEPSECS
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	TSEN54
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	RARS2
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 8	CHMP1A
<b>Disgenesias cerebrales</b>	
Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de Glutamina sintetasa	GLUL
Síndrome CEDNIK: cerebral dysgenesis, neuropathy, ichthyosis, and palmoplantar keratoderma	SNAP29
<b>Nuevos genes asociados o implicados en diferentes defectos de la morfogénesis cerebral</b>	
MEF2C is essential for early neurogenesis, neuronal migration, and differentiation	MEF2C
Mutations in KPTN Cause Macrocephaly, Neurodevelopmental Delay, and Seizures	KPTN
tRNA methyltransferase homolog gene TRMT10A mutation in young onset diabetes and primary microcephaly in humans.	TRMT10A
Microcephaly, epilepsy, and neonatal diabetes due to compound heterozygous mutations in IER3IP1: insights into the natural history of a rare disorder.	IER3IP1
VPS53 mutations cause progressive cerebello-cerebral atrophy type 2 (PCCA2)	VPS53
CLP1 Founder Mutation Links tRNA Splicing and Maturation to Cerebellar Development and Neurodegeneration.	CLP1
Brain malformations and mutations in $\alpha$ - and $\beta$ -tubulin genes: a review of the literature and description of two new cases.	TUBB2A
	TUBB2B
	TUBB3
	TUBB
	TUBB4A
	TUBA8
	TUBB5
	TUBG1
Involvement of the kinesin family members KIF4A and KIF5C in intellectual disability and synaptic function.	KIF4A
	KIF5C
Absence of CNTNAP2 leads to epilepsy, neuronal migration abnormalities, and core autism-related deficits.	CNTNAP2
Mutations in EML1 lead to ectopic progenitors and neuronal heterotopia in mouse and human.	EML1
Oligophrenin-1 (OPHN1) undergoes RNA editing and alternative splicing during human brain development.	OPHN1
Clinical WGS in severe early-onset epilepsy reveals new genes and improves molecular diagnosis.	CBL
A fetus with de novo 2q33.2q35 deletion including MAP2 with brain anomalies, esophageal atresia, and laryngeal stenosis.	MAP2