

Erkrankungen beim Menschen, durch Mutationen der Natrium-Kalium-ATPase (Stand 2019)

(4 Typen der Alpha-Untereinheiten bekannt, 2 Typen der Beta-Untereinheiten; Alpha3 vor allem konzentriert in Nerven- und Herzgewebe)

(angelehnt an Darstellungen, die auf den internationalen Symposien durch verschiedene Referenten präsentiert wurden)

Alpha1	Alpha2	Alpha3
<u>CMT2</u>	<u>FHM2</u> (familiäre hemiplegische Migräne) Benigne infantile Anfälle	<u>RDP, AHC etc</u> <u>Beginn in der frühen Kindheit (infancy)</u> <u>EIEE</u> (early infancy epileptic encephalopathy) Schwere <u>Hypotonie</u> Wiederkehrende <u>Apnoen</u> <u>AHC</u> (Alternating Hemiplegia of Childhood) <u>Beginn in der Kindheit</u> <u>CAPOS</u> (cerebelläre Ataxie, Blindheit, Taubheit) <u>Intermediäre AHC-RDP</u> <u>Psychose</u> <u>Autismus</u>
Charcot-Marie-Tooth 2- Neuropathie	Hemiplegische Migräne	<u>Beginn in der Adoleszenz bis zum Erwachsenenalter</u> <u>RDP</u> (rapid-onset dystonia-parkinsonism (stressinduziert), rapid-onset ataxia) <u>RECA/FIBWE</u> (fever-induced paroxysmal weakness and encephalopathie; relapsing encephalopathy with cerebellar ataxia)
Somatisch: <u>APA (Aldosteron produzierende Adenome)</u>		