

E-TABLE 121-1 HEREDITARY MOTOR NEURON DISEASES

	LOCUS	GENE
AUTOSOMAL DOMINANT		
ALS 1	21q	Superoxide dismutase
ALS 4	9q34	Senataxin
ALS 6	16p11	FUS
ALS 8	20q	Vesicle-associated protein B
ALS 9	14q11	Angiogenin
ALS 10	1p36	TDP-43
ALS 11	6q21	FIG4
ALS 12	10p15	OPTN
ALS 13	12q24	Ataxin-2
ALS 14	9p13	VCP
ALS 18	17p13	PFN1
ALS-FTD	9p21	C9orf72
AUTOSOMAL RECESSIVE		
ALS 2	2q33	Alsin
ALS 5	15q21	Spatascin
ALS 6	16p11	FUS
ALS 12	10p15	OPTN
ALS 16	9p13	SIGMAR1
Spinal muscular atrophy	5q	Survival motor neuron protein
X-LINKED		
Spinobulbar muscular atrophy	Xq 11-12	Androgen receptor
ALS15	Xp11	UBQLN2

E-TABLE 121-2 DIFFERENTIAL DIAGNOSIS AND DIAGNOSTIC EVALUATION FOR PATIENTS WITH SUSPECTED MOTOR NEURON DISEASE

DIFFERENTIAL DIAGNOSIS	DIAGNOSTIC EVALUATION
TOXINS—LEAD, MERCURY	24-hr urine collection for heavy metals
METABOLIC DISORDERS	
Hypoglycemia	Serum chemistry
Hyperparathyroidism	Parathyroid hormone level, calcium
Hyperthyroidism	Thyroid function studies
PARANEOPLASTIC DISORDER	MRI scan, anti-Hu antibody
IMMUNOLOGIC MECHANISM	Complete blood count, sedimentation rate, anti-nuclear antibody, rheumatoid factor, serum protein electrophoresis, anti-GM1 antibodies
VITAMIN/MINERAL DEFICIENCIES	Copper, vitamin B12, folate levels
BACTERIAL/VIRAL INFECTION	HIV, HTLV-1, Lyme titers, CSF exam/culture
STRUCTURAL LESION	
Cervical spondylosis	MRI of brain and cervical spine
Chiari malformation or syrinx	
Spinal cord arteriovenous malformation	
Parasagittal or foramen magnum tumor	

