

Mutation (c.)	Protein (p.)	Typ	Exon	Domäne / Bereich	Häufigkeit (Fälle)	Hauptregion / Cluster	Durchschnittlicher Verlauf	Kommentar
c.316_317del AA	p.Lys106Glufs*12	Frameshift	3	EC1 (N-Terminus)		3 Mitteleuropa	stabil	früher Stop, kein Restprotein
c.462delT	p.Leu155Argfs*9	Frameshift	4	EC1–2		3 Türkei / Pakistan	mittel	klassischer Loss-of-Function
c.640A>T	p.Lys214*	Nonsense	5	EC2		3 Südamerika	mittel	wiederholt in Brasilien
c.829delG	p.Val277Serfs*39	Frameshift	7	EC2–3		5 Nahost / Europa	schnell	führt zu frühem Proteinverlust
c.830delG	p.Gly277Alafs*20	Frameshift	7	EC2–3		7 Portugal / Italien	klassisch	Gründer-Mutation Südeuropa
c.965A>T	p.Asn322Ile	Missense	8	EC3		3 Nordeuropa (EEM)	langsam	assoziiert mit EEM-Phänotyp
c.981delG	p.Gly327Valfs*9	Frameshift	8	EC3		5 Nahost	schnell	häufigster israelischer Frame-Shift
c.1029C>A	p.Asn343Lys	Missense	8	EC3–4		4 Ostasien	mittel	partieller Funktionsverlust
c.1086G>A	p.Trp362*	Nonsense	9	EC3–4		6 Mitteleuropa	stabil – langsam	keine Restfunktion → milder Verlauf
c.1180+1G>A	–	Splice	10	EC4		2 Arabische Halbinsel	mittel	Exon-Skip mit Teil-Transkript
IVS10-1 G>T	–	Splice	10	EC4		4 Südasien	schnell	Gründer Süd-Asien
c.1435delC	p.Leu479*	Nonsense	11	EC4		3 Ostasien	stabil	Stop ohne toxische Domäne
c.1508G>A	p.Arg503His	Missense	12	EC4		9 Nahost / Südamerika	langsam	häufigster Missense „Founder“
c.160+1G>A	–	Splice	1	Signal-Peptid		2 Nordamerika	langsam	partieller Startverlust
c.1658T>A	p.Ile553Asn	Missense	12	EC5		1 Nordamerika	langsam	Startverlust kombiniert mit Deletion
c.1660A>T	p.Lys554*	Nonsense	12	EC5		2 Südeuropa	mittel	späte Stop-Mutation
c.1751_1752del	p.Asn584Argfs*24	Frameshift	13	EC5		6 Asien / Nahost	schnell	progressiv
c.1796delA	p.Lys599Argfs*11	Frameshift	13	EC5		2 Türkei	schnell	starke Atrophie
c.1796_1797del	p.Lys599Argfs*9	Frameshift	13	EC5		4 Ostasien	schnell	Korea-Cluster
c.1796-2A>G	–	Splice	13	EC5		3 Indien / Nahost	schnell	exon 13-Skip, Atroph < 20 J
c.2003-1G>T	–	Splice	14	EC5–CT		3 Europa / Asien	mittel	variabler Effekt
c.2081C>T	p.Thr694Met	Missense	14	EC5–CT		2 Arabien	mittel	meist zusammen mit Splice
Ex2-del	–	Deletion	2	EC1		1 Nordamerika	langsam	heterozyg. Großdel + Missense
p.Asn322Ile	–	Missense	8	EC3		2 Dänemark	langsam	EEM-assoziiert
p.Leu479*	–	Nonsense	11	EC4		2 Ostasien	stabil	siehe c.1435delC
p.Arg503His	–	Missense	12	EC4		9 Nahost / Südamerika	langsam	häufigster Missense
p.Ile553Asn	–	Missense	12	EC5		1 Nordamerika	langsam	selten
p.Thr694Met	–	Missense	14	EC5–CT		2 Arabien	mittel	kombiniert siehe oben