

Bindegewebs- und Gefäßerkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Bindegewebs- und Gefäßerkrankungen	ABCC6, ADAMTS2, AEBP1, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GAT3, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1S, C1R, CBS, CHST14, CHST3, COL11A1, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DDR2, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, EZH2, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, GORAB, HRAS, IPO8, LOX, LTBP1, LTBP4, NBAS, NEPRO, PLOD1, PLOD3, POP1, PRDM5, PTDSS1, PYCR1, RIN2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THBS2, TNXB, TWIST2, ZNF469	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Cutis laxa	ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, DDR2, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, EZH2, FBLN5, GORAB, HRAS, IPO8, LOX, LTBP1, LTBP4, NBAS, NEPRO, POP1, PTDSS1, PYCR1, RIN2, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TWIST2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Ehlers-Danlos Syndrom, vaskulärer Typ (Typ IV)	COL3A1 (+MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Ehlers-Danlos Syndrom	ADAMTS2, AEBP1, B3GAT3, B3GALT6, B4GALT7, C1S, C1R, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1 (inkl. MLPA), COL5A1 (inkl. MLPA), COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, THBS2, TNXB, ZNF469	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Fibromuskuläre Dysplasie	ATP2B1, COL5A1, LIMA1, LRP1, PHACTR1, PTGIR, SLC24A3, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, YY1AP1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Marfan Syndrom (MFS)	FBN1 (+MLPA), TGFB1, TGFB2 (+ MLPA), PRDM5, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, ZNF469	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Osteogenesis imperfecta (Knochenbrüchigkeit)	ALPL, ANO5, B3GALT6, BMP1, CA2, CCDC134, CLCN7, COL1A1, COL1A2, COPB2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, GORAB, IFITM5, KDELR2, LRP5, MBTPS2, MESD, NOTCH2, OSTM1, P3H1, P4HB, PHLDB1, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SLC34A1, SLC4A2, SNX10, SP7, SPARC, TCIRG1, TENT5A, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFSF11, WNT1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Stickler-Syndrom	COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen (TAAD)	ABL1, ACTA2, BGN, COL3A1 (+ MLPA), COL5A1 (+ MLPA), COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1 (+ MLPA), FBN2, FLNA, FOXE3, HCN4, IPO8, LOX, LTBP3, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, ROBO4, SKI, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2 (+ MLPA), THSD4	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zur humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigelegt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.