

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
Capillary Malformation-Arteriovenous Malformation Syndrome (CM-AVM)	ACVRL1 (+MLPA), ENG (+MLPA), EPHB4, GDF2, PIK3CA, RASA1, SMAD4, TEK	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Cerebrale Aneurysmata	ACTA2, ACVRL1, ANGPTL6, COL22A1, COL3A1, COL4A1, EDIL3, ELN, ENG, FBN1, LTBP2, MYH11, MYLK, NOTCH1, PCNT, PKD1, PKD2, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TGFB3, THSD1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Cutis laxa	AARS1, ABCC6, ADAMTS2, AEBP1, ALDH18A1, ASXL1, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, BCL11B, C1R, CD96, CHST3, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, EZH2, FBLN5, FBN1, FGFR2, FGFR3, FKBP14, FLNA, GGCX, GNB2, GORAB, GSN, HRAS, IFT140, IFT43, IPO8, LOX, LTBP1, LTBP4, LZTR1, MAN1B1, MEGF8, MLXIPL, MRAS, NAA10, NBAS, PLOD1, PTDSS1, PTEN, PYCR1, RIN2, RIT1, RPS6KA3, SLC2A10, SLC7A7, SMAD2, SMAD3, SPINT2, SRD5A3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TWIST2, WDR19, WDR35, ZNF469	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 (EDS)	ACTA2, ADAMTS2, ADAMTSL2, AEBP1, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1 (inkl. MLPA), COL5A1 (inkl. MLPA), COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DSE, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, GORAB, LOX, LTBP1, LTBP4, PLOD1, PLOD3, PRDM5, PYCR1, RIN2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THBS2, TNXB, ZNF469	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Fibromuskuläre Dysplasie	ACTA2, BAZ1B, BGN, BUD23, CLIP2, COL3A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL5A1, COL5A2, DLST, DNAJC30, EFEMP2, EIF4H, ELN, FBLN5, FBN1, FH, FKBP6, FLNA, FOXE3, GTF2I, GTF2IRD1, GTF2IRD2, HEY2, HNF1B, IFNG, IPO8, KIF1B, LIMK1, LOX, MAT2A, MAX, MDH2, METTL27, MFAP5, MYH11, MYLK, NCF1, NF1, PHACTR1, PRKG1, RET, RFC2, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, SMAD2, SMAD3, SMAD4, STX1A, TBL2, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2, THSD1, THSD4, TMEM127, TMEM270, TSC1, TSC2, VHL, VPS37D, YY1AP1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Marfan Syndrom (MFS)	FBN1 (+MLPA), TGFB3R1, TGFB3R2 (+ 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, ATP6V0A2, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, CA2, CCDC134, CLCN7, COL1A1, COL1A2, COPB2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, GORAB, IFITM5, KDELR2, LRP5, MBTPS2, MESD, NBAS, NOTCH2, OSTM1, P3H1, P4HB, PHLDB1, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, PPIB, PYCR1, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SLC34A1, SNX10, SP7, SPARC, TAPT1, TCIRG1, TENT5A, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFSF11, WNT1, XYLT2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Stickler-Syndrom	BMP4, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, GZF1, LOXL3, LRP2, VCAN	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen (TAAD)	ABL1, ACTA2, BGN, CBS, CFAP91, COL3A1 (+ MLPA), COL5A1 (+ MLPA), COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1 (+ MLPA), FBN2, FLNA, FOXE3, HCN4, HEY2, IPO8, LOX, LTBP3, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2 (+ 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.