

Genpanel Bindegewebe- und Gefässerkrankungen

Die zusammengestellten Genlisten basieren auf den aktuellen Empfehlungen der jeweiligen referenzierten Entität. Die Genlisten basierend auf den Panels von Genomics England PanelApp umfassen die als 'diagnostic grade genes' resp. 'high evidence' sowie die 'moderate evidence' Gene.

Der Umfang der Genlisten kann nach Rücksprache mit unserem Labor angepasst und bei Bedarf erweitert resp. reduziert werden.

Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (HTAD) Anzahl Gene: 34 (TAAD_1.1)

ABL1, ACTA2, ADAMTSL4, ARIH1, BGN, CBS, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FLCN, FLNA, IPO8, LOX, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

Referenz: Genomics England PanelApp Thoracic aortic aneurysm or dissection v1.127 green/amber; TAAD (GMS) v3.19

HTAD, erweitertes Panel Anzahl Gene: 72 (TAAD_3.2)

ABCC6, ABL1, ACTA2, ACVR1, ADAMTS2, ADAMTSL4, ALDH18A1, ARIH1, ASPH, ATP6V0A2, ATP7A, B4GALT7, BGN, CBS, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, HEY2, HNRNPK, IPO8, KCNN1, LOX, LTBP2, LTBP3, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, MYLK2, NOTCH1, PKD1, PKD2, PLOD1, PMEPA1, PRKG1, SECISBP2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THBS2, THSD4, TNXB, ZNF469

Referenz: Thoracic aortic aneurysm or dissection v1.127 green/amber; Thoracic aortic aneurysm or dissection (GMS) v3.19, Genomics England PanelApp; erweitertes Panel: inkl. Red genes/Kandidatengene

Ehlers-Danlos-Syndrom Anzahl Gene: 67 (EDS_1.3)

ABL1, ACTA2, ACVRL1, ADAMTS2, ADAMTSL2, AEBP1, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COX7B, DCC, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, GORAB, IPO8, LOX, LTBP1, LTBP2, LTBP4, MYH11, MYLK, NOTCH1, PIEZO2, PLOD1, PLOD3, PRDM5, PYCR1, RIN2, ROBO3, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB, TPSAB1, ZNF469

Referenz: Genomics England PanelApp, Ehlers-Danlos syndrome with a likely monogenic cause v4.1, green/amber/red; Malfait et al., *Am J Hum Gen*, 2017;

Marfan-Syndrom Anzahl Gene: 24 (Marfan_1.1)

ACTA2, BGN, CBS, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, FBN1, FBN2, FOXE3, LOX, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, PLOD1, PRKG1, TGFB3

Referenz: GeneReviews: NBK1335 (25.02.2021)

Loeys-Dietz-Syndrom Anzahl Gene: 7 (Loeys-Dietz_1.1)

IPO8, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

Referenz: GeneReviews: NBK1133 (12.09.2024)

Cutis-Laxa Anzahl Gene: 18 (Cutis Laxa_1.1)

ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, DH18A1, EFEMP1, EFEMP2, ELN, FBLN5, GORAB, LOX, LTBP1, LTBP4, NBAS, PTDSS1, PYCR1, RIN2, SLC2A10

Referenz: GeneReviews: NBK584550 (29.09.2022)

Bindegewebe- und Aortopathien Anzahl Gene: 100 (Bindegewebe/Aortopathie_3.1)

ABCC6, ABL1, ACTA2, ACVR1, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAMTSL4, AEBP1, ALDH18A1, ARIH1, ASPH, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COX7B, DCC, DH18A1, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, GORAB, HEY2, HNRNPK, IPO8, KCNN1, LOX, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LTBP4, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, MYLK2, NBAS, NOTCH1, PIEZO2, PKD1, PKD2, PLOD1, PLOD3, PMEPA1, PRDM5, PRKG1, PTDSS1, PYCR1, RIN2, ROBO3, SECISBP2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFBF1, TGFBF2, THBS2, THSD4, TNXB, TPSAB1, ZNF469