

Genpanel Hämatologische Erkrankungen

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.

Hämophilie Anzahl Gene: 12 (Hämophilie_1.1)

FGA, FGB, FGG, F2, F5, F7, F8, F9, F10, F11, F12, VWF*

Referenz: GeneReviews: NBK1404 (27.07.2023); NBK1495 (06.06.2024); NBK7014 (14.11.2024)

* Bei Verdacht auf eine schwere Hämophilie A kann zusätzlich eine Inversions-Analyse von Intron 22 und Intron 1 des *F8*-Gens durchgeführt werden (Rossetti et al., *J Thromb Haemost*, 2008, PMID: 18284600).

Thrombophilie Anzahl Gene: 10 (Thrombophilie_1.1)

F2, F5, F9, PROC, PROS1, SERPINC1, THBD, HRG, SERPIND1, PLAT

Referenz: GeneReviews: NBK1148 (04.04.2021); NBK1368 (16.05.2024)

Thrombophilie erweitert Anzahl Gene: 20 (Thrombophilie_2.1)

ADAMTS13, F2, F3, F5, FGA, FGB, FGG, HRG, PIGA, PLAT, PLG, PROC, PROCR, PROS1, PROZ, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, TFPI, THBD

Referenz: Thrombophilia with a likely monogenic cause v2.5, green, amber; Genomics England PanelApp

Thrombozytopathie Anzahl Gene: 8 (Thrombozytopathie_1.1)

GP1BA, GP1BB, GP9, GP5, ITGA2B, ITGB3, ITGA2, P2RY12

Referenz: OMIM: #231200 / #273800 / #619267 / #609821

Hereditäre Blutungs- und Thrombozytenerkrankungen Anzahl Gene: 107 (IBD-BPD_1.1)

ABCG5, ABCG8, ACTB, ACTN1, ACVRL1, ADAMTS13, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S6, CDC42, CHST14, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, ENG, ETV6, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FYB1, GATA1, GBA, GFI1B, GGCX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HRG, IKZF5, ITGA2B, ITGB3, KDSR, KLKB1, KNG1, LMAN1, LYST, MCFD2, MECOM, MPIOG6B, MPL, MYH9, NBEA, NBEAL2, P2RY12, PLA2G4A, PLAT, PLAU, PLG, PROC, PROS1, PTGS1,PTPN11 ,RASGRP2 ,RBM8A ,RNU4ATAC ,RUNX1 ,SERPINC1 ,SERPIND1 ,SERPINE1 ,SERPINF2, SLC45A2, SLFN14, SMAD4, SRC, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, THBD, THPO, TNXB, TPM4, TUBB1, VIPAS39, VKORC1, VPS33B, VWF, WAS

Referenz: Inherited bleeding disorders (v1.178) and Bleeding and platelet disorders (v3.10) combined, green; Genomics England PanelApp

Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie (M. Osler) Anzahl Gene: 6 (HHT_1.1)

ACVRL1, BMPR2, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4

Referenz: Hereditary haemorrhagi telangiectasia v3.6, green/amber; Genomics England PanelApp

Hereditäres Angioödem Anzahl Gene: 7 (Hereditäres Angioödem_1.1)

ANGPT1, F12, HS3ST6, KNG1, MYOF, PLG, SERPING1

Referenz: Santacroce et al., *J Clin Med*, 2021, PMID: 34065094; Manning, *Dermatol Ther (Heidelb)*, 2021, PMID: 34460082

Diamond-Blackfan-Anämie Anzahl Gene: 21 (DBA_1.1)

RPL5/11/15/18/26/27/31/35/35A, RPS7/10/15A/17/19/24/26-29, TSR2, GATA1

Referenz: GeneReviews: NBK7047 (23.03.2023)

Shwachman-Diamond-Syndrom (SDS)/SDS-like Anzahl Gene: 4 (SDS_1.1)

DNAJC21, EFL1, SBDS, SRP54

Referenz: GeneReviews: NBK1756 (19.03.2024); Furutani et Shimamura., Hematol Am Soc Hemat Educ Program, 2019, PMID: 31808839

Fanconi-Anämie Anzahl Gene: 22 (Fanconi_1.1)

BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, MAD2L2, PALB2, RAD51, RAD51C, SLX4, TOP3A, UBE2T, XRCC2

Referenz: 'Fanconi Anemia and Bloom syndrome', green/amber, v2.5, Genomics England PanelApp

Congenital neutropenia Anzahl Gene: 29 (CNP_1.1)

AP3B1, CARD11, CLPB, CSF3R, CXCR2, CXCR4, EFL1, EIF2AK3, ELANE, G6PC3, GATA2, GFI1, HAX1, JAGN1, LAMTOR2, SASH3, SBDS, SEC61A1, SLC37A4, SMARCD2, SRP54, SRP68, STK4, TAFAZIN, TCIRG1, USB1, VPS13B, VPS45, WAS

Referenz: Donadieu et Bellanné-Chantelot, Hematology Am Soc Hematol Educ Program, 2022, PMID: 36485107

Zytopenie-Anämie Anzahl Gene: 98 (Zytopenie-Anämie_1.1)

ABCB7, ADA2, ADAMTS13, AK1, ALAS2, ALDOA, AMN, ANK1, BRCA2, BRIP1, C15orf41, CD59, CDAN1, CSF3R, CTC1, CUBN, CXCR4, DHFR, DKC1, DNAJC21, ELANE, EPB41, EPB42, ERCC4, ERCC6L2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GCLC, GFI1, GLRX5, GSS, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HK1, KIF23, KLF1, LPIN2, MPL, MTR, MTRR, NBN, NHP2, NT5C3A, PALB2, PFKM, PIEZO1, PKLR, PUS1, RHAG, RMRP, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SEC23B, SLC11A2, SLC19A2, SLC25A38, SLC2A1, SLC4A1, SLX4, SPTA1, SPTB, TAZ, TCN2, TERT, TF, TMPRSS6, TPI1, UBE2T, UROS, VPS45, WAS, WIPF1, XK, YARS2

Referenz: Cytopenias and congenital anaemias v1.118, green; Genomics England PanelApp

Zytopenie-Anämie erweitert Anzahl Gene: 220 (Zytopenie-Anämie_3.1)

ABCB7, ABL1, ACSL6, ADA2, ADAMTS13, AK1, ALAS2, ALDOA, AMN, ANK1, ANKRD26, ANKRD34A, ANKRD35, ARHGAP26, ASXL1, ATRX, BAAT, BCOR, BCORL1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, C15orf41, CALR, CBL, CBLB, CBLC, CD36, CD59, CDAN1, CDKN2A, CEBPA, COX4I2, CSF3R, CTC1, CUBN, CUX1, CXCR4, CYCS, DHFR, DKC1, DNAJC21, DNMT3A, ELANE, ENO1, EPB41, EPB42, EPHX1, EPO, ERCC4, ERCC6L2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FCGR3B, FLT3, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GCLC, GFI1, GLRX5, GNAS, GNRHR2, GPI, GPX1, GSR, GSS, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HBD, HBG1, HBG2, HEPH, HFE2, HK1, HOXA11, HRAS, IDH1, IDH2, IFNG, IKZF1, IRF1, ITGA10, ITGA2B, ITGB3, JAK2, JAK3, KDM6A, KIF23, KIT, KLF1, KMT2A, KRAS, LAT, LIX1L, LPIN2, MASTL, MPIOG6B, MPL, MTR, MTRR, MYD88, MYH9, NBN, NF1, NHP2, NOP10, NOTCH1, NPM1, NRAS, NT5C3A, NUDT1, PALB2, PDGFRA, PEX11B, PFKM, PHF6, PIAS3, PIEZO1, PIGA, PIGT, PKLR, POLR2C, POLR3GL, PRKG1, PTEN, PTPN11, PUS1, RAC2, RAD21, RAD51C, RAP1B, RBM8A, RHAG, RMRP, RPL11, RPL13, RPL15, RPL18, RPL19, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35, RPL35A, RPL5, RPL9, RPS10, RPS14, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SEC23B, SETBP1, SF3B1, SH3BP1, SLC11A2, SLC19A2, SLC25A38, SLC2A1, SLC34A1, SLC4A1, SLX4, SMC1A, SMC3, SPTA1, SPTB, SRP72, SRSF2, STAG2, TAZ, TCN2, TERC, TERT, TET2, TF, TINF2, TMPRSS6, TP53, TPI1, TSR2, TUBB1, TXNIP, U2AF1, UBE2T, UROS, USB1, USP18, VPS45, WAS, WIPF1, WRAP53, WT1, XK, YARS2, ZRSR2

Referenz: Cytopenias and congenital anaemias v1.118, green/amber/red; Genomics England PanelApp

Eisenstoffwechsel Anzahl Gene: 18 (Eisenstoffwechsel_1.2)

ABCB7, ALAS2, ATP7B, BMP6, CP, CYBRD1, FTL, GBA1, GLRX5, HAMP, HFE, HJV, SLC11A2, SLC25A38, SLC40A1, TF, TFR2, TMPRSS6

Referenz: Iron metabolism disorders - NOT common HFE mutations v2.6, green; Genomics England PanelApp; GeneReviews: NBK1440 (11.04.2024)

Eisenstoffwechsel erweitert Anzahl Gene: 27 (Eisenstoffwechsel_3.2)

ABCB7, ACVR1, ALAS2, ATP7B, BMP6, CDAN1, CP, CYBRD1, FECH, FTH1, FTL, GBA1, GLRX5, HAMP, HEPH, HFE, HJV, SEC23B, SERPINA1, SLC11A2, SLC25A38, SLC40A1, STAB1, STEAP3, TF, TFR2, TMPRSS6

Referenz: Iron metabolism disorders - NOT common HFE mutations v2.6, green/amber/red; Genomics England PanelApp; GeneReviews: NBK1440 (11.04.2024)