

# Gen-Panels Bindegewebserkrankungen

LI

## Hinweise:

- Gen-Panels mit mehr als 10 Genen dürfen gemäss Analysenliste des BAG nur durch Ärzte mit einem FMH-Titel Medizinische Genetik verordnet werden.
- Die Gen-Panels sind nicht endgültig und können je nach Fragestellung auf Wunsch angepasst werden.
- Die Gen-Panels können abhängig von der aktuellen Datenlage zum Zeitpunkt der Analysen von denjenigen auf dieser Liste abweichen.

## Bindegewebserkrankungen, umfassendes Panel v11 (101 Gene)

*ABCC6, ABL1, ACTA2, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAMTSL4, AEBP1, ALDH18A1, ARIH1, ATP6AP1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COG7, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL3A1, COL4A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DCC, DLG4, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, GGCX, GORAB, HCN4, HRAS, IPO8, LMX1B, LOX, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LTBP4, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NBAS, NOTCH1, NPR3, PIEZO2, PKD1, PLOD1, PRDM5, PRKG1, PTDSS1, PTGIR, PYCR1, RIN2, ROBO3, ROBO4, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TALDO1, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, THBS2, THSD4, TLN1, TNXB, TSR1, UPF3B, YY1AP1, ZDHHC9, ZNF469*

## Aortopathien/Marfan-Syndrom und Differentialdiagnosen v9 (52 Gene)

*ABL1, ACTA2, ADAMTS10, ADAMTSL4, ARIH1, BGN, CBS, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DLG4, EFEMP1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, HCN4, IPO8, LOX, LTBP3, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, NPR3, PLOD1, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, THBS2, THSD4, UPF3B, ZDHHC9*

## Cutis laxa v5 (23 Gene)

*ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, EFEMP2, ELN, FBLN5, LTBP4, PYCR1*

## Ectopia lentis (isoliert oder syndromal) v5 (16 Gene)

*AASS, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL4, ASPH, BCOR, CBS, COL18A1, CPAMD8, FBN1, LTBP2, P3H2, PAX6, PORCN, SUOX, VSX2*

## Ehlers-Danlos-Syndrom, kleines Panel v1 (6 Gene)

*COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL12A1*

## Ehlers-Danlos-Syndrom, umfassendes Panel v1 (58 Gene)

*ABL1, ACTA2, ADAMTS2, ADAMTSL2, AEBP1, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DCC, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, GORAB, IPO8, LOX, LTBP1, LTBP2, LTBP3, LTBP4, MYLK, NOTCH1, PIEZO2, PLOD1, PRDM5, PYCR1, RIN2, ROBO3, SKI, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TNXB, ZNF469*

## Loeys-Dietz-Syndrom v3 (6 Gene)

*SMAD2, SMAD3, TGFB1, TGFB2, TGFB2, TGFB3*

**Osteogenesis imperfecta, kleines Panel v1 (2 Gene)**

*COL1A1, COL1A2*

**Osteogenesis imperfecta, umfassendes Panel v1 (42 Gene)**

*ALPL, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, CASR, CCDC134, COL1A1, COL1A2, COPB2, CREB3L1, CRTAP, DSPP, FKBP10, GORAB, IFITM5, KDELR2, LRP5, MBTPS2, MESD, NBAS, NOTCH2, NUDT6, P3H1, P4HB, PHLDB1, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SP7, SPARC, SUCO, TAPT1, TENT5A, TMEM38B, TRPV6, UNC45A, WNT1, WNT11*

**Spontane Koronardissektion (SCAD) v2 (28 Gene)**

*ACVR1, ALDH18A1, CBS, COL27A1, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, ELN, FBN1, FBN2, LMX1B, LOX, LTBP2, MYH11, MYLK, NOTCH1, PKD1, PLOD1, PTGIR, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, TLN1, TSR1, YY1AP1*

**Stickler-Syndrom und Differentialdiagnosen v4 (11 Gene)**

*BMP4, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, GZF1, LOXL3, LRP2, VCAN*