

Bindegewebs- und Gefäßerkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) ⁺	<i>COL3A1</i> (CDS komplett + MLPA) <i>COL5A1</i> (CDS komplett + MLPA) <i>COL5A2</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Familiäres Thorakales Aortenaneurysma und Dissektion (TAAD) ⁺	<i>ACTA2</i> (CDS komplett) <i>COL3A1</i> (CDS komplett + MLPA) <i>FBN1</i> (CDS komplett + MLPA) <i>MYH11</i> (CDS komplett) <i>MYLK</i> (CDS komplett) <i>SMAD3</i> (CDS komplett) <i>TGFB2</i> (CDS komplett) <i>TGFBR1</i> (CDS komplett) <i>TGFBR2</i> (CDS komplett + MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Marfan Syndrom (MFS) ⁺	<i>FBN1</i> (CDS komplett + MLPA) <i>TGFBR1</i> (CDS komplett) <i>TGFBR2</i> (CDS komplett + MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA

Hinweis:

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

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