

## Leistungsangebot: Bindegewebserkrankungen

**Hinweise:**

- Durchführung der Analysen mittels NGS. Triplett-Repeats, grössere Deletionen/Duplikationen und grobstrukturelle, chromosomale Veränderungen werden nicht erfasst
- Bei Verordnung dieser Analysen sollte eine Kostengutsprache vom anfordernden Arzt eingeholt werden. Wir unterstützen Sie gerne dabei.
- Verordnung von Genpanels mit über 10 Genen gemäss AL des BAG nur durch Ärzte mit dem Titel FMH Medizinische Genetik.
- Die hier gelisteten Genpanels stellen nur einen Auszug aus den möglichen Analysen dar. Sie können auf die Fragestellung spezifisch/individuell angepasst werden
- Die Zusammenstellung der Genpanels kann abhängig von der Datenlage und dem kommerziellen Anbieter abweichen.

□ **Ehlers Danlos Syndrom (20 Gene) [BIN01]**

*COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, PLOD1, ADAMTS2, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL1A2, SLC39A13, COL12A1, DSE, PRDM5, TNXB, ZNF469, B3GALT6, AEBP1*

□ **Loeys-Dietz-Syndrom (6 Gene) [BIN02]**

*SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2*

□ **Marfan Syndrom (3 Gene) [BIN03]**

*FBN1, TGFBR1, TGFBR2*

□ **Marfan Syndrom erweitert (39 Gene) [BIN04]**

*ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, ADAMTSL4, BGN, CBS, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, LOX, LTBP2, LTBP3, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, UPF3B, ZDHHC9*

□ **Osteogenesis Imperfecta (6 Gene) [BIN05]**

*ALPL, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, GORAB, IFITM5, LRP5, MBTPS2, MESD, P3H1, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENT5A, TMEM38B, WNT1*

□ **Stickler Syndrom (6 Gene) [BIN06]**

*COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3*

□ **TAAD (28 Gene) [BIN07]**

*ACTA2, MYH11, MYLK, COL3A1, FBN1, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, CBS, COL5A1, COL5A2, FBN2, FLNA, FOXE3, LOX, MFAP5, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD4, SMAD6, TGFBR2, BGN, ELN, MAT2A*