



Gefäß- und Bindegewebserkrankungen

CADASIL (cerebrale autosomal-dominante Arteriopathie mit subcorticalen Infarkten und Leukencephalopathie)

CADASIL (OMIM #125310)

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Rutten et al., 2016, GeneReviews](#)

Untersuchtes Gen:

NOTCH3

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Prädiktive Typ 4 Analyse

Ehlers-Danlos Syndrom (EDS)

Arthrochalasie EDS (OMIM #130060)

vaskuläres EDS (OMIM #130050)

klassisches EDS (Typ 1, OMIM #130000, Typ 2, OMIM #130010)

Classical-like EDS (OMIM #606408)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Untersuchte Gene:

6 Gene: *COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, TNXB*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (Morbus Osler)

Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (Typ 1, OMIM #187300; Typ 2, OMIM #600376; Typ 5, OMIM #615506), Hereditäres hämorrhagisches Teleangiektasie-Syndrome (OMIM #175050)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

4 Gene: *ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Morbus Fabry

Morbus Fabry (OMIM #301500)

Erbgang

X-chromosomal

Information

[Mehta et al., 2017, GeneReviews](#)

Untersuchtes Gen:

GLA

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Morbus Niemann-Pick
Typ C**

NPC Typ C (Typ C1, OMIM #257220; Typ C2, OMIM #607625)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:

2 Gene: *NPC1*, *NPC2*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Morbus Niemann-Pick
Typ A und B**

NPC Typ A (OMIM #257200)

NPC Typ B (OMIM #607616)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

SMPD1

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Parodontales Ehlers-
Danlos-Syndrom (pEDS)**

pEDS (Typ 1, OMIM #130080; Typ 2, OMIM #617174)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

2 Gene: *C1R*, *C1S*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen