



# Thorakale Aortopathien

## Ärztliche Fachinformation Panel-Analyse bei hereditären thorakalen Aortopathien

### **Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IV**

OMIM #130050

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

*COL3A1*

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

### **Familiäre thorakale Aorten-aneurysmen**

Familiäres thorakales Aortenaneurysma 4 (OMIM # 132900)

Familiäres thorakales Aortenaneurysma 6 (OMIM #611788)

Familiäres thorakales Aortenaneurysma 7 (OMIM # 613780)

Familiäres thorakales Aortenaneurysma 8 (OMIM # 615436)

Familiäres thorakales Aortenaneurysma 9 (OMIM # 616166)

Familiäres thorakales Aortenaneurysma 10 (OMIM # 617168)

Familiäres thorakales Aortenaneurysma 11 (OMIM #617349)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

7 Gene: *ACTA2, FOXE3, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, PRKG1*

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

### **Loeys-Dietz-Syndrom**

Loeys-Dietz-Syndrom 1 (OMIM # 609192)

Loeys-Dietz-Syndrom 2 (OMIM # 610168)

Loeys-Dietz-Syndrom 3 (OMIM # 613795)

Loeys-Dietz-Syndrom 4 (OMIM # 614816)

Loeys-Dietz-Syndrom 5 (OMIM # 615582)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

5 Gene: *SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2*



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

**Marfan-Syndrom**

OMIM # 154700

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

*FBN1*

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