IfGH
Institut für Genetik von Herzerkrankungen
Universitätsklinikum Münster (UKM)

Erkrankung: **HCM / HOCM / syndromale Formen**

Gen	Gen-Kategorie	Gen-Validität/Evidenz	Referenz	Labortechnik
MYBPC3	A-Gen, Hauptgen	Definitive	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
MYH7	A-Gen, Hauptgen	Definitive	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
TNNI3	B-Gen, Hauptgen	Definitive	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
TNNT2	B-Gen, Hauptgen	Definitive	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
ACTC1	C-Gen, Nebengen	Definitive	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
ACTN2	C-Gen, Nebengen	Strong	PMID: 27446933	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
CSRP3	C-Gen, Nebengen	Strong	PMID: 27446933	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
FHL1	C-Gen, Nebengen	Strong	PMID: 27446933	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
FHL2	C-Gen, Nebengen	Moderate	intern	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
JPH2	C-Gen, Nebengen	Moderate	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
MYL2	C-Gen, Nebengen	Definitive	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
MYL3	C-Gen, Nebengen	Definitive	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
PLN	C-Gen, Nebengen	Definitive	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
TNNC1	C-Gen, Nebengen	Strong	PMID: 27446933	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
TPM1	C-Gen, Nebengen	Definitive	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)

ABCC9	S-Gen	Definitive (Cantu-Syndrom)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
BAG3	S-Gen	Definitive (Myofibrilläre Myopathie)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
CACNA1C	S-Gen	Definitive (Timothy-Syndrom, LQTS)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
CAV3	S-Gen	Definitive (Caveolinopathie)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
COX15	S-Gen	Strong (Leigh-Syndrom)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
CRYAB	S-Gen	Definitive (Alpha-B-Kristallinopathie)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
DES	S-Gen	Definitive (Desminopathie)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
FXN	S-Gen	Definitive (Friedreich-Ataxie)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
GAA	S-Gen	Definitive (M. Pompe)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
GLA	S-Gen	Definitive (M. Fabry)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
LAMP2	S-Gen	Definitive (M. Danon)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
LDB3	S-Gen	Moderate (Myofibrilläre Myopathie)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
MYO6	S-Gen	Definitive (+ Gehörlosigkeit)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
PRKAG2	S-Gen	Definitive (Wolff-Parkinson-White-Syndrom)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
PTPN11	S-Gen	Definitive (Noonan-Syndrom)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
RAF1	S-Gen	Definitive (Noonan-Syndrom)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
SLC25A4	S-Gen	Definitive (Mitochondriopathie)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)
TTR	S-Gen	Definitive (Transthyretin-/TTR-Amyloidose)	PMID: 30681346	MGPS (Multi-Gen-Panel-Sequenzierung)

FLNC	S-Gen	Definitive (Myofibrilläre Myopathie)	PMID: 30681346	nur Sanger-Seq.
ALPK3	C-Gen, Nebengen	Strong	PMID: 30681346	derzeit nicht etabliert
RIT1	S-Gen	Definitive (Noonan-Syndrom)	PMID: 30681346	derzeit nicht etabliert
		Mitochondriopathien		derzeit nicht etabliert