



Bindegewebserkrankungen

Erbkrankheit, Genotyp-Variante	Gen, Genort, Chromosom
Alpha-1-Antitrypsin	SERPINA1
Congenitale kontraktuelle Arachnodakylie (CCA)	FBN2
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ I / II	COL5A1, COL5A2
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ III	TNXB
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IV	COL3A1
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIA	PLOD1
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIB	CHST14
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIIA/B	COL1A1, COL1A2
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIIC	ADAMTS2
Familiäres thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion (TAAD)	FBN1, TGFB1, TGFB2, TGFBR2, ACTA2, MYH11
Loeys-Dietz-Syndrom	TGFBR2
Marfan-Syndrom Typ 1	FBN1
Marfan-Syndrom Typ 2	TGFBR1, TGFBR2