

4 VIZSGÁLT GÉNEK

Ez a táblázat az ennél a személynél elemzett gének teljes listáját tartalmazza. A táblázatban felsorolt géneknek a felsorolt állapotokon kívül további klinikai összefüggései is lehetnek. A génállapot-asszociációkkal kapcsolatos további információk a <http://www.omim.org> oldalon található.

SZÍV-ÉRRENDSZERI BETEGSÉGEKKEL ÖSSZEFÜGGŐ GÉNEK

GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG	GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG
ACTA2	NM_001613.2	Aortopathia	GDF2	NM_016204.2	Hereditér Hemorrhagiás Telangiectasia
ACTC1	NM_005159.4	Cardiomyopathia, Veleszületett szívbetegség	GLA	NM_000169.2	Cardiomyopathia, Lizoszómális tárolási betegség
ACTN2	NM_001103.3	Arritmia, Cardiomyopathia	GPD1L	NM_015141.3	Arritmia
ACVRL1	NM_000020.2	Hereditér Hemorrhagiás Telangiectasia, Pulmonális artériás hipertónia	HCN4	NM_005477.2	Arritmia, Cardiomyopathia
APOB	NM_000384.2	Familiáris hiperkoleszterinémia, Familiáris Hipobetalipoproteinémia	JUP	NM_002230.2	Arritmia, Cardiomyopathia
BAG3	NM_004281.3	Cardiomyopathia	KCNE1	NM_000219.5	Arritmia
BMPR2	NM_001204.6	Pulmonális artériás hipertónia	KCNE2	NM_172201.1	Arritmia
CACNA1C	NM_000719.6; NM_001129840.1	Arritmia, Cardiomyopathia, Veleszületett szívbetegség	KCNH2	NM_000238.3	Arritmia
CACNB2	NM_201590.2	Arritmia	KCNJ2	NM_000891.2	Arritmia
CALM1	NM_006888.4	Arritmia	KCNQ1	NM_000218.2	Arritmia
CALM2	NM_001743.4	Arritmia	LAMP2	NM_002294.2	Cardiomyopathia, Glikogén tárolási betegség
CALM3	NM_005184.2	Arritmia	LDLR	NM_000527.4	Familiáris hiperkoleszterinémia
CASQ2	NM_001232.3	Arritmia	LDLRAP1	NM_015627.2	Familiáris hiperkoleszterinémia
CAV1	NM_001753.4	Pulmonális artériás hipertónia	LMNA	NM_170707.3	Arritmia, Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség
CAV3	NM_033337.2	Arritmia, Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség	MYBPC3	NM_000256.3	Cardiomyopathia
COL3A1	NM_000090.3	Aortopathia	MYH11	NM_001040113.1	Aortopathia
CRYAB	NM_001885.2	Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség	MYH7	NM_000257.3	Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség
CSRP3	NM_003476.4	Cardiomyopathia	MYL2	NM_000432.3	Cardiomyopathia
DES	NM_001927.3	Arritmia, Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség	MYL3	NM_000258.2	Cardiomyopathia
DMD	NM_004006.2	Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség	MYLK	NM_053025.3	Aortopathia
DSC2	NM_024422.4	Arritmia, Cardiomyopathia	NKX2-5	NM_004387.3	Arritmia, Veleszületett szívbetegség
DSG2	NM_001943.3	Arritmia, Cardiomyopathia	PCSK9	NM_174936.3	Familiáris hiperkoleszterinémia
DSP	NM_004415.2	Arritmia, Cardiomyopathia	PKP2	NM_004572.3	Arritmia, Cardiomyopathia
EMD	NM_000117.2	Arritmia, Cardiomyopathia, Neuromuskuláris betegség	PLN	NM_002667.3	Arritmia, Cardiomyopathia
ENG	NM_000118.3	Hereditér Hemorrhagiás Telangiectasia, Pulmonális artériás hipertónia	PRKAG2	NM_016203.3	Arritmia, Cardiomyopathia
F2	NM_000506.3	Örökletes trombofilia	PRKG1	NM_006258.3	Aortopathia
F5	NM_000130.4	Örökletes trombofilia	PROC	NM_000312.3	Örökletes trombofilia

F9	NM_000133.3	Hemofília, Örökletes trombofília	PROS1	NM_000313.3	Örökletes trombofília
FBN1	NM_000138.4	Aortopathia	RBM20	NM_001134363.2	Arritmia, Cardiomiopathia
FHL1	NM_001449.4	Cardiomiopathia, Neuromuszkuláris betegség	RYR2	NM_001035.2	Arritmia, Cardiomiopathia
FLNC	NM_001458.4	Cardiomiopathia, Neuromuszkuláris betegség	SCN5A	NM_198056.2	Arritmia, Cardiomiopathia
SERPINC1	NM_000488.3	Örökletes trombofília	TMEM43	NM_024334.2	Arritmia, Cardiomiopathia
SGCD	NM_000337.5	Cardiomiopathia, Neuromuszkuláris betegség	TNNC1	NM_003280.2	Cardiomiopathia
SMAD3	NM_005902.3	Aortopathia	TNNI3	NM_000363.4	Arritmia, Cardiomiopathia
SMAD4	NM_005359.5	Hereditár Hemorrhagiás Telangiectasia	TNNT2	NM_001001430.2	Arritmia, Cardiomiopathia
TCAP	NM_003673.3	Cardiomiopathia, Neuromuszkuláris betegség	TPM1	NM_001018005.1	Cardiomiopathia
TGFB2	NM_003238.3	Aortopathia	VCL	NM_014000.2	Cardiomiopathia
TGFB3	NM_003239.3	Aortopathia, Arritmia, Cardiomiopathia	TGFBR1	NM_004612.2	Aortopathia
TGFBR2	NM_003242.5	Aortopathia			

EGYÉB GÉNEK

GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG	GÉN	TRANSZKRIPT	KAPCSOLT BETEGSÉG
ATP7B	NM_000053.3	Wilson-kór	OTC	NM_000531.5	Ornitin Transzkarbamiláz hiány
CACNA1S	NM_000069.2	Malignus Hyperthermia	RYR1*	NM_000540.2	Malignus Hyperthermia, Neuromuszkuláris betegség
HAMP	NM_021175.2	Hereditár Hemochromatosis	SERPINA1	NM_000295.4	Alpha-1-Antitripszin hiány
HFE	NM_000410.3	Hereditár Hemochromatosis	SLC40A1	NM_014585.5	Hereditár Hemochromatosis
HJV	NM_213653.3	Hereditár Hemochromatosis	TFR2	NM_003227.3	Hereditár Hemochromatosis