

Bijlage: Samenstelling van het TAAD_v9 genen panel (thoracaal aorta aneurysma en dissectie)

| Gen | Transcript referentie (Ensembl) | Alternatief exon | Transcript referentie voor alternatief exon (Ensembl) |
|---------------------------|---------------------------------|------------------|---|
| <i>ABL1</i> | ENST00000372348 | | |
| <i>ACTA2</i> | ENST00000458208 | | |
| <i>ARIH1</i> | ENST00000379887 | | |
| <i>BGN</i> | ENST00000331595 | | |
| <i>COL3A1</i> | ENST00000304636 | | |
| <i>EFEMP2/FBLN4</i> | ENST00000307998 | | |
| <i>ELN</i> | ENST00000358929 | | |
| <i>EMILIN1</i> | ENST00000380320 | | |
| <i>FBN1</i> | ENST00000316623 | | |
| <i>FBN2</i> | ENST00000262464 | | |
| <i>FLNA</i> | ENST00000369850 | | |
| <i>FOXE3^a</i> | ENST00000335071 | | |
| <i>HCN4</i> | ENST00000261917 | | |
| <i>LMOD1</i> | ENST00000367288 | | |
| <i>LOX</i> | ENST00000231004 | | |
| <i>LTBP3</i> | ENST00000301873 | | |
| <i>MAT2A</i> | ENST00000306434 | | |
| <i>MFAP5</i> | ENST00000359478 | | |
| <i>MYH11</i> | ENST00000452625 | Exon 42B | ENST00000396324 |
| <i>MYLK</i> | ENST00000360304 | | |
| <i>NOTCH1</i> | ENST00000277541 | | |
| <i>PLOD1</i> | ENST00000196061 | Exon 2A | ENST00000449038 |
| <i>PMEPA1/TMEPAI</i> | ENST00000341744 | | |
| <i>PRKG1^b</i> | ENST00000401604 | | |
| <i>SKI</i> | ENST00000378536 | | |
| <i>SLC2A10</i> | ENST00000359271 | | |
| <i>SMAD2</i> | ENST00000402690 | | |
| <i>SMAD3</i> | ENST00000327367 | Exon 1A | ENST00000439724 |
| <i>SMAD4</i> | ENST00000342988 | | |
| <i>SMAD6</i> | ENST00000288840 | | |
| <i>TGFB2</i> | ENST00000366929 | | |
| <i>TGFB3</i> | ENST00000238682 | | |
| <i>TGFBRI^c</i> | ENST00000374994 | | |
| <i>TGFBR2</i> | ENST00000359013 | | |

^aEnkel het Forkhead domein^bEnkel exon 3^c*TGFBRI* exon 1 wordt door de test partieel onvoldoende gecoverd; 63 bp, waarvan 15 intronisch gelegen, vallen weg aan de 3' zijde van het exon

Voor het complete TAAD genen panel wordt een 30x coverage voor >99% van de coderende sequentie vooropgesteld. Voor de volgende core genen wordt een coverage van 100% gegarandeerd: *ACTA2*, *COL3A1*, *FBN1*, *FLNA*, *MAT2A*, *MFAP5*, *MYH11*, *MYLK*, *NOTCH1*, *PRKG1*, *SMAD2*, *SMAD3*, *TGFB2*, *TGFB3*, *TGFBRI* en *TGFBR2* (behalve voor exon 1 van *TGFBRI*, zie ook bovenstaande opmerking) Grote deleties/duplicaties worden met de gebruikte techniek niet gedetecteerd.