

Arrhythmiesyndrome / Kardiomyopathien / Angeborene Herzfehler

Untersuchung	Gen/Exon Individuelle Panel-Konfiguration nach Rücksprache möglich!	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD) ⁺	<i>DSC2</i> (CDS komplett) <i>DSG2</i> (CDS komplett) <i>DSP</i> (CDS komplett) <i>JUP</i> (CDS komplett) <i>PKP2</i> (CDS komplett) <i>TGFB3</i> (CDS komplett) <i>TMEM43</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Brugada-Syndrom (BrS) ⁺	<i>CAGNA1C</i> (CDS komplett) <i>CACNB2</i> (CDS komplett) <i>GPD1L</i> (CDS komplett) <i>KCNE3</i> (CDS komplett) <i>SCN1B</i> (CDS komplett) <i>SCN5A</i> (CDS komplett) <i>TRPM4</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) ⁺	<i>CALM1</i> (CDS komplett) <i>CASQ2</i> (CDS komplett) <i>KCNJ2</i> (CDS komplett) <i>RYR2</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Dilatative Kardiomyopathie (DCM) ⁺	<i>ACTN2</i> (CDS komplett) <i>DES</i> (CDS komplett) <i>LMNA</i> (CDS komplett) <i>MYBPC3</i> (CDS komplett) <i>MYH7</i> (CDS komplett) <i>PLN</i> (CDS komplett) <i>RBM20</i> (CDS komplett) <i>TAZ</i> (CDS komplett) <i>TNNI3</i> (CDS komplett) <i>TNNT2</i> (CDS komplett) <i>TPM1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Arrhythmiesyndrome / Kardiomyopathien / Angeborene Herzfehler

Untersuchung	Gen/Exon Individuelle Panel-Konfiguration nach Rücksprache möglich!	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) ⁺	<i>ACTC1</i> (CDS komplett) <i>ACTN2</i> (CDS komplett) <i>MYBPC3</i> (CDS komplett) <i>MYH7</i> (CDS komplett) <i>MYL3</i> (CDS komplett) <i>MYLK2</i> (CDS komplett) <i>PLN</i> (CDS komplett) <i>TCAP</i> (CDS komplett) <i>TNNC1</i> (CDS komplett) <i>TNNI3</i> (CDS komplett) <i>TNNT2</i> (CDS komplett) <i>TPM1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Long QT-Syndrom (LQTS) ⁺	<i>CACNA1C</i> (CDS komplett) <i>CAV3</i> (CDS komplett) <i>KCNE1</i> (CDS komplett) <i>KCNE2</i> (CDS komplett) <i>KCNH2</i> (CDS komplett) <i>KCNJ2</i> (CDS komplett) <i>KCNQ1</i> (CDS komplett) <i>SCN4B</i> (CDS komplett) <i>SCN5A</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM) ⁺	<i>ACTC1</i> (CDS komplett) <i>CASQ2</i> (CDS komplett) <i>HCN4</i> (CDS komplett) <i>LDB3</i> (CDS komplett) <i>MYBPC3</i> (CDS komplett) <i>MYH7</i> (CDS komplett) <i>PRDM16</i> (CDS komplett) <i>TAZ</i> (CDS komplett) <i>TNNT2</i> (CDS komplett) <i>TPM1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Arrhythmiesyndrome / Kardiomyopathien / Angeborene Herzfehler

Untersuchung	Gen/Exon Individuelle Panel-Konfiguration nach Rücksprache möglich!	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Herzfehler, isolierte ⁺	<i>ACTC1</i> (CDS komplett) <i>CITED2</i> (CDS komplett) <i>ELN</i> (CDS komplett) <i>FOXH1</i> (CDS komplett) <i>GATA4</i> (CDS komplett) <i>GATA5</i> (CDS komplett) <i>GATA6</i> (CDS komplett) <i>MYH6</i> (CDS komplett) <i>NKX2-5</i> (CDS komplett) <i>TBX1</i> (CDS komplett) <i>TBX20</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Herzfehler, syndromale ⁺	<i>EVC</i> (CDS komplett) <i>EVC2</i> (CDS komplett) <i>JAG1</i> (CDS komplett) <i>NOTCH2</i> (CDS komplett) <i>SALL4</i> (CDS komplett) <i>TBX3</i> (CDS komplett) <i>TBX5</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Herzfehler, Heterotaxie assoziierte ⁺	<i>ACVR2B</i> (CDS komplett) <i>CFAP53</i> (CDS komplett) <i>CFC1</i> (CDS komplett) <i>CRELD1</i> (CDS komplett) <i>DNAI1</i> (CDS komplett) <i>GDF1</i> (CDS komplett) <i>LEFTY2</i> (CDS komplett) <i>NODAL</i> (CDS komplett) <i>NPHP4</i> (CDS komplett) <i>ZIC3</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zu humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigefügt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.