



Einsender:

Patientendaten:

Rechnung: Überweisungsschein (Nr. 10) privat stationär ambulant

Untersuchungsanforderung kardiovaskuläre Erkrankungen und RASopathien

Untersuchungsgrund: diagnostisch prädiktiv auf familiäre Mutation _____

Klinische Angaben:

Familienanamnese:

- Patient selbst klinisch betroffen
- es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor
- folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: _____

Entnahmedatum / Uhrzeit:

Unterschrift:

Bitte stellen Sie für die Versendung folgende Dokumente und Proben zusammen:

- Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG und Untersuchungsanforderung
- Überweisungsschein Nr. 10 (für Kassenpatienten) bzw. Kostenübernahmeerklärung (für Privatpatienten)
- 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: _____ Geb.datum: _____

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)**
Stufe 1: CDH2, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, PKP2, PLN, TMEM43
Stufe 2: ANK2, PRDM16, RYR2
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)**
Stufe 1: ACTN2, ANKRD1, BAG3, DES, DMD, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH7, PRDM16, RBM20, SCN5A, SGCD, TCAP, TMPO, TNNI3, TNNT2, TPM1
Stufe 2: ACTC1, CSRP3, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FHL1, HFE, MYH6, NXN, PLN, PSEN1, PSEN2, TAZ, TTN, VCL
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)**
Stufe 1: ACTC1, MYBPC3, MYH7, MYL2, PLN, TNNI3, TNNT2, TPM1
Stufe 2: ACTN2, ALPK3, ANKRD1, CALR3, CSRP3, FLNC, JPH2, KLF10, MYH6, MYLK2, MYOM1, MYPN, NXN, OBSC, PDLIM3, RYR2, TCAP, TNNC1, TRIM63, TTN, VCL
Stufe 3: BRAF, GAA, GLA, HRAS, LAMP2, LZTR1, MAP2K1, NRAS, NPC1, PAHX, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, TTR
- Linksventrikuläre non-compaction Kardiomyopathie (LVNC)**
Stufe 1: ACTC1, ACTN2, CASQ2, DSP, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, RYR2, SCN5A, TAZ, TNNT2, TPM1
Stufe 2: ABCC9, DMPK, HCN4, PKP2, PLEKHM2
- Restriktive Kardiomyopathie (RCM)**
Stufe 1: ACTC1, BMP5, BMP7, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, HOGA1, IDS, IDUA, LBD3, LMNA, MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2
Stufe 2: ABCC6, AGXT, APOA1, GBA, GLA, GRHPR, HAMP, HFE, HFE2, HJV, MYOT, MYPN, NCP1, NCP2, PNPLA3, SLC40A1, SMPD1, TAZ, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TTR, WRN
- Brugada-Syndrom**
Stufe 1: ABCC9, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, KCNE5, SCN1B, SCN5A, SCN10A, TRPM4
Stufe 2: FGF12, KCND2, KCND3, KCNH2, KCNJ8, PKP2, RANGRF, SCN2B, SCN3B, SEMA3A, SLMAP
- Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)**
CALM1, CASQ2, RYR2, TRDN
- Long-QT-Syndrom (LQTS)**
Stufe 1: KCNE1, KCNH2, KCNQ1, SCN5A
Stufe 2: AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE2, KCNJ2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1
- Short-QT-Syndrom (SQTS)**
Stufe 1: KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SLC4A3
Stufe 2: CACNA1C, CACNB2, SCN5A
- Isolierte Herzfehler**
Stufe 1: ACTC1, ACTA2, CITED2, COL1A1, CREDL1, ELN, FBN2, FGFR2, FLNA, GATA4, GATA6, GDF1, GJA1, JAG1, MYH11, MYH6, MYH7, NKX2-5, NOTCH1, NR2F2, TBX5, ZIC3
Stufe 2: ABCC9, ACVR2B, ADAMTS19, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CFAP53, CFC1, DNAAF3, DYX1C1, LEFTY2, MMP21, NODAL, NOTCH2, SALL4, SOS1
- Syndromale Herzfehler**
Stufe 1: ARID1A, ASXL1, CDK13, CHD4, CHD7, CREBBP, CRELD1, DHCR7, EHMT1, ELN, EP300, EVC, EVC2, KANSL1, KDM6A, KMT2A, KMT2D, MED13L, NSD1, PRKD1, RAI1, SLC2A10, SOX2, SOX9, TAB2, TBX1, TBX20, TBX5
Stufe 2: ABCC9, ACTB, ADNP, AMER1, BBS2, BBS6, BCOR, BRAF, BRAF1, C14orf104, C19orf51, CBL, CCBE1, CCDC103, CCDC39, CCDC40, CD96, CHST14, COL1A1, COL3A1, DNAH11, DNH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DYX1C1, EFTUD2, FBN2, FGFR2, FLNA, FLNB, FOXC1, FOXC2, FOXF1, GLI3, GPC3, HCCS, HDAC4, HRAS, IFT122, IFT140, INVS, IRX5, JAG1, KRAS, LRRC50, LTBP3, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MEGF8, MGP, MID1, MKKS, MKS1, NEK1, NEK8, NF1, NFATC1, NIPBL, NME8, NOTCH1, NOTCH2, NPHP3, NRAS, PEX1, PEX10, PEX2, PEX26, PEX5, PKD1, PTPN11, RAB23, RBM8A, RIT1, SALL1, SALL4, SHOC2, SH3PXD2B, SKI, SMAD3, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SOS1, STRA6, TBX3, TFAP2B, TGFB1, TGFB2, UBR1, ZEB2, ZIC3
- RASopathien**
 - Noonan-Syndrom: CBL, KRAS, LZTR1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, MSH2, MSH6
 - CFC-Syndrom: BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2
 - Costello-Syndrom: HRAS
 - LEOPARD-Syndrom: BRAF, MAP2K1, PTPN11, RAF1
 - Legius-Syndrom: SPRED1