



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)**
ANK2, CDH2, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, PKP2, PLN, PRDM16, RYR2, TMEM43
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)**
ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CSRP3, DES, DMD, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FHL1, HFE, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, NXN, PLN, PRDM16, PSEN1, PSEN2, RBM20, SCNA5A, SGCD, TAZ, TCAP, TMPO, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)**
ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANKRD1, BRAF, CALR3, CSRP3, GAA, GLA, HRAS, JPH2, KLF10, KRAS, LAMP2, LZTR1, MAP2K1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NPC1, NRAS, NXN, OBSCN, PDLIM3, PHYH, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, RYR2, SOS1, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, VCL
- Linksventrikuläre non-compaction Kardiomyopathie (LVNC)**
ABCC9, ACTC1, ACTN2, CASQ2, DMPK, DSP, DTNA, HCN4, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PKP2, PLEKHM2, PRDM16, RYR2, SCN5A, TAZ, TNNT2, TPM1
- Restriktive Kardiomyopathie (RCM)**
ABCC6, ACTC1, AGXT, APOA1, BMP5, BMP7, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, GBA, GLA, GRHPR, HAMP, HFE, HJV, HOGA1, IDS, IDUA, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL3, MYOT, MYPN, NPC1, NPC2, PNPLA3, SLC40A1, SMPD1, TAZ, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TTR, WRN
- Brugada-Syndrom**
ABCC9, CACNA1C, CACNA1D, CACNB2, FGF12, GPD1L, HCN4, KCND2, KCND3, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ8, PKP2, RANGRF, SCN1B, SCN2B, SCN3B
- Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)**
CALM1, CASQ2, RYR2, TRDN
- Long-QT-Syndrom (LQTS)**
AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1
- Short-QT-Syndrom (SQTS)**
CACNA1C, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, SLC4A3
- Isolierte Herzfehler**
ABCC9, ACTA2, ACTC1, ACVR2B, ADAMTS19, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CFAP53, CFC1, CITED2, COL1A1, CRELD1, DNAAF3, DNAAF4, ELN, FBN2, FGFR2, FLNA, GATA4, GATA6, GDF1, GJA1, JAG1, LEFTY2, MMP21, MYH11, MYH6, MYH7, NKX2-5, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NR2F2, SALL4, SOS1, TBX5, ZIC3
- Syndromale Herzfehler**
ABCC9, ACTB, ADNP, AMER1, ARID1A, ASXL1, BBS2, BCOR, BRAF, CBL, CCBE1, CCDC103, CCDC39, CCDC40, CD96, CDK13, CHD4, CHD7, CHST14, CHST3, COL1A1, COL3A1, CREBBP, CRELD1, DHCR7, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, EFTUD2, EHMT1, ELN, EP300, EVC, EVC2, FBN2, FGFR2, FLNA, FLNB, FOXC1, FOXC2, FOXF1, GLI3, GPC3, HCCS, HDAC4, HRAS, IFT122, IFT140, INVS, IRX5, JAG1, KANSL1, KDM6A, KMT2A, KMT2D, KRAS, LTBP3, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MED13L, MEGF8, MGP, MID1, MKKS, MKS1, NEK1, NEK8, NF1, NFATC1, NIPBL, NME8, NOTCH1, NOTCH2, NPHP3, NRAS, NSD1, OFD1, PEX1, PEX10, PEX12, PEX2, PEX26, PEX5, PKD1, PRKD1, PTPN11, RAB23, RAI1, RBM8A, RIT1, SALL1, SALL4, SH3PXD2B, SHOC2, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SOS1, SOX2, SOX9, STRA6, TAB2, TBX1, TBX20, TBX3, TBX5, TFAP2B, TGFBF1, TGFBF2, UBR1, ZEB2, ZIC3
- RASopathien (Gesamt-Panel)**
BRAF, CBL, FGD1, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2
 - 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