

Auftrag zur Sequenzierung eines Kardio-Panels

Zentrum Medizinische Genetik Würzburg, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg



Patientendaten (ggf. Aufkleber):

M W

Name _____

Vorname _____ geb. _____

Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen):

Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

- GKV-Patienten** ▶ bitte Ü-Schein 10 beilegen
- Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patienten)**
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)**
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- Abrechnung gemäß § 116b SGB V (nach EBM)**
- GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik**
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdingen e.V.

Informationen zum Kardio-Panel:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz mittels sog. Panel-Diagnostik. Für unser **Kardio-Panel** haben wir verschiedene Subpanels mit einer klinisch orientierten Auswahl an Genen zusammengefasst, die ursächlich für die häufigsten erblichen Formen von Herzerkrankungen (v.a. Kardiomyopathien, Long-QT-Syndrom) sein können.

Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Subpanel an. Gerne können Sie auch ein individuelles Subpanel zusammenstellen, indem Sie die gewünschten Gene unterstreichen oder dieses mit uns vorab besprechen.

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen.

Dr. Eva Grauer, Tel: 0931-31-82118
Dr. Ann-Kathrin Zaum, Tel: 0931-31-83794
Dr. Yvonne Jelting, Tel: 0931-31-88551
PD Dr. Simone Rost, Tel: 0931-31-84095 (Laborleitung)

UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Blut, Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken; ohne Kühlung und möglichst innerhalb einer Woche versenden!

- Dilatative Kardiomyopathie (DCM):**
Stufe 1: *BAG3, LMNA, MYBPC3, MYH7, RBM20, SCN5A, TNNT2, TTN* (nur HotSpots)
 Zusätzliche Gene (nach Rücksprache):
ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FKTN, GATAD1, LAMA4, LAMP2, LDB3, MYH6, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PLN, RAF1, SDHA, SGCD, TAZ, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNI3, TPM1, TTN (komplett), *TTR, VCL*
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM):**
Stufe 1: *ACTC1, ACTN2, CSRP3, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1*
 Zusätzliche Gene (nach Rücksprache):
ANKRD1, CALR3, CAV3, FHL1, GLA, LAMP2, LDB3, JPH2, MYH6, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, PLN, PRKAG2, TCAP, TTN (komplett), *TTR, VCL*
- Restriktive Kardiomyopathie (RCM):**
ACTC1, BAG3, DES, FLNC, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR
- Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (LVNC):**
ACTC1, DTNA, DES, LDB3, LMNA, MYH7, MYBPC3, NEXN, TNNT2, TPM1, TAZ
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyo. (ARVC)**
Stufe 1: *DES, DSC2, DSG2, DSP, LMNA, JUP, PKP2, TGFB3, TMEM43*
 Zusätzliche Gene (nach Rücksprache):
CTNNA3, PLN, RYR2, TTN (komplett)
- Long-QT-Syndrom (LQTS):**
Stufe 1: *ANK2, CACNA1C, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, SCN5A*
 Zusätzliche Gene (nach Rücksprache):
AKAP9, CALM1, CAV3, KCNJ2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1
- Brugada-Syndrom**
Stufe 1: *CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, HCN4, KCNE3, SCN3B, SCN5A, TRPM4*
 Zusätzliche Gene (nach Rücksprache):
GPD1L, KCND3, KCNJ8, SCN1B, SCN10A
- Katecholaminerge polymorphe ventr. Tachykardie (CPVT)**
Stufe 1: *CALM1, CASQ2, KCNJ2, RYR2, SCN5A, TRDN*
 Zusätzliche Gene (nach Rücksprache):
ANK2, DPP6, GNAI2

Probenentnahme am: _____ durch: _____

Name der verantwortlichen ärztlichen Person (bitte in Druckschrift) _____

Datum _____ Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person _____

Arztstempel _____

Wir dürfen die Untersuchung nur durchführen, wenn uns die Einwilligungserklärung des Patienten vorliegt:
<https://www.biozentrum.uni-wuerzburg.de/humangenetik/patientenversorgung/formulare/>