Auftrag zur Sequenzierung eines Kardio-Panels

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

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

☐ M ☐ W

Name

Vorname geb.

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.

☐ **GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik**
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdingen e.V.

Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen):

Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

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:

Tel: 0931-3184064, Fax: 0931-3184069

E-Mail: dna-labor@uni-wuerzburg.de

UNTERSUCHUNGSAUFTRAG (bitte ankreuzen)

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

Kardiomyopathien

☐ **Dilatative Kardiomyopathie (DCM):**
ABCC9, ***ACTC1***, *ANKRD1*, ***BAG3***, ***DES***, ***DSP***, *EYA4*, ***FLNC***, *GATAD1*, ***JPH2***, *LAMA4*, *LDB3*, ***LMNA***, *MYL2*, *MYL3*, *MYH6*, ***MYH7***, *MYPN*, *NEBL*, ***NEXN***, *PDLIM3*, *RAF1*, ***RBM20***, ***SCN5A***, *SGCD*, *TAZ*, *TCAP*, ***TNNC1***, ***TNNI3***, ***TNNT2***, ***TPM1***, ***TTN***, ***VCL***

☐ **Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM):**
ACTC1, *ACTN2*, ***ALPK3***, *ANKRD1*, *CALR3*, ***CSRP3***, *FLNC*, *GLA*, *LAMP2*, ***JPH2***, ***MYBPC3***, *MYH6*, ***MYH7***, ***MYL2***, ***MYL3***, *MYLK2*, *MYOZ2*, *MYPN*, *NEXN*, *PLN*, ***PRKAG2***, *RAF1*, *TCAP*, ***TNNC1***, ***TNNI3***, ***TNNT2***, ***TPM1***, *TTR*

☐ weitere, syndromale Gene:
PTPN11, *RIT1*

☐ **Restriktive Kardiomyopathie (RCM):**
ACTC1, *BAG3*, *DES*, ***FLNC***, ***MYH7***, *MYL2*, *MYL3*, *MYPN*, ***TNNI3***, ***TNNT2***, *TPM1*, ***TTN***, ***TTR***

☐ **Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (LVNC):**
ACTC1, *ACTN2*, *DTNA*, *DES*, ***HCN4***, ***LDB3***, *LMNA*, ***MYH7***, ***MYBPC3***, *NEXN*, ***PRDM16***, *RBM20*, ***RYR2***, ***TAZ***, *TNNT2*, *TPM1*, ***TTN***

☐ **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC):**
CDH2, *CTNNA3*, ***DES***, ***DSC2***, ***DSG2***, ***DSP***, ***JUP***, *MYH7*, ***PKP2***, ***PLN***, *TGFB3*, ***TMEM43***

☐ **Gesamtes Kardiomyopathie-Panel:** **DCM, HCM, RCM, LVNC, ARVC**

Herzrhythmusstörungen

☐ **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyo. (ARVC):**
CDH2, *CTNNA3*, ***DES***, ***DSC2***, ***DSG2***, ***DSP***, ***JUP***, *MYH7*, ***PKP2***, ***PLN***, *TGFB3*, ***TMEM43***

☐ **Long-QT-Syndrom (LQTS):**
AKAP9, *ANK2*, ***CACNA1C***, ***CALM1***, ***CALM2***, ***CALM3***, *KCNE1*, *KCNE2*, ***KCNH2***, *KCNJ2*, *KCNJ5*, ***KCNQ1***, *SCN4B*, ***SCN5A*** *SNTA1*, ***TRDN***

☐ **Brugada-Syndrom:**
CACNA2D1, *CACNB2*, *GPD1L*, *HCN4*, *KCND3*, *KCNE3*, *KCNJ8*, *RYR2*, *SCN1B*, *SCN3B*, ***SCN5A***, *SCN10A*, *TRPM4*

☐ **Katecholaminerge polymorphe ventr. Tachykardie (CPVT):**
CALM1, ***CALM2***, ***CALM3***, ***CASQ2***, *KCNJ2*, ***RYR2***, ***TECRL***, ***TRDN***

☐ **Gesamtes Arrhythmie-Panel:** **ARVC, LQTS, Brugada, CPVT**

Varianten unklarer Signifikanz werden in den nicht fett gedruckten Genen aufgrund ihrer geringen klinischen Evidenz (u. a. ClinGen – https://clinicalgenome.org/, Stand: Mai 2022) nur auf Anfrage mitgeteilt.

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/