

# 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.
- Abrechnung gemäß § 116b SGB V (nach EBM)**
- 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

## UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG (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, CSR3, 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*

### 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 Kardiomyopathie-Panel: DCM, HCM, RCM, LVNC, ARVC**     **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/>