



Patientendaten ggf. -Aufkleber

Name _____

Vorname _____ Geb.-Datum _____

Straße _____

PLZ/Ort _____

Kostenträger _____

Geschlecht weiblich männlich

Infektiös

Ethnizität /Herkunft _____

Bitte unbedingt ankreuzen!

KV (Ü-Schein Nr. 10 erforderlich, EBM) Selbstzahler (GOÄ)

Rechnung an Einsender (GOÄ) §116b (EBM)

Diese Untersuchungen werden bei gesetzlich Versicherten nach Ziffern aus dem Kapitel 11 des EBM abgerechnet. Diese belasten das Laborbudget nicht. Bitte beachten Sie die Angabe der Ausnahmekennziffer auf dem Ü-Schein Nr. 10.

Kostenübernahmeerklärung bei privater Versicherung

Bitte klären Sie mit Ihrem Versicherer die Kostenübernahme für die molekular-genetischen Analysen. Ohne Klärung der Kostenübernahme kann nicht mit der Untersuchung begonnen werden.

Anforderungsschein für Laborleistungen

Befund an verantwortliche ärztliche Person (gemäß GenDG)

Adresse _____

Tel. _____ Fax _____

Fragestellung diagnostisch prädiktiv vorgeburtlich

Material _____ Entnahmedatum _____

Indikation - Diagnose/Verdachtsdiagnose:

Indexfall in der Familie bekannt? Ja Nein

Molekulargenetische Vorbefunde _____

Arrhythmogene Erkrankungen

Material: (5)-10 ml EDTA-Blut (geringere Mengen, DNA nach Rücksprache), **Transport bei Raumtemperatur**

Indikation/Auftrag zur Untersuchung (bitte ankreuzen), weitere Angaben gemäß KBV empfohlen (s. Rückseite).

Bei privat versicherten Personen sollte eine Kostenzusage der Krankenkasse vorliegen. Hierfür erstellen wir gerne einen Kostenvoranschlag.

Empfohlene Diagnostik (weitere Gene, mit nicht gesicherter Kausalität, sind nach Rücksprache zusätzlich anforderbar)

Long-QT-Syndrom (LQTS)

KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNJ2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, TRDN

MLPA Deletions- / Duplikationsdiagnostik

KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, CLCN1, KCNJ2

Brugada-Syndrom (BrS) / J-Wave Syndrom

SCN5A

MLPA Deletions- / Duplikationsdiagnostik

SCN5A

Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)

CALM1, CALM2, CALM3, RYR2, CASQ2, KCNJ2, TRDN, TECRL

MLPA Deletions- / Duplikationsdiagnostik

RYR2

Short-QT-Syndrom (SQTS)

KCNH2, KCNJ2, KCNQ1

Cardiac conduction disease (CCD/PCCD)

LMNA, SCN5A, TRPM4

Andersen-Tawil-Syndrom (ATS)

KCNJ2

Morbus Fabry

GLA

Plötzlicher Herztod (Untersuchung nach Rücksprache)

Befundauswertung Powered by

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)

PKP2, DSC2, DSP, DSG2, JUP, TMEM43, PLN, DES

MLPA Deletions- / Duplikationsdiagnostik

PKP2, DSG2, DSC2, JUP, DSP, TGFβ3, RYR2

Arrhythmogene Kardiomyopathie (ACM/AVC)

DSP, FLNC, LMNA, PLN, RBM20, DES, SCN5A, TMEM43

Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM/HOCM)

MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CSRP3, GLA, FLNC, FXN, JPH2, LAMP2, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, SLC25A4, TCAP, TNNC1, TPM1, TTR

Dilatative Kardiomyopathie (DCM)

LMNA, MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, SCN5A, ACTN2, ACTC1, BAG3, DES, DSP, FLNC, JPH2, NEXN, PLN, RBM20, TCAP, TNNC1, TPM1, TTN, VCL

Non-Compaction Kardiomyopathie (NCCM)

ACTC1, CASQ2, DSP, HCN4, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, PRDM16, RBM20, TAZ, TBX20, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN

Restriktive Kardiomyopathie (RCM)

ACTC1, DES, FHL1, FLNC, GLA, MYBPC3, MYH7, MYL2, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR

Target-Diagnostik

bei bereits bekannter Sequenzvariante in der Familie

Gen und Variante: _____

Die Einwilligungserklärung des o. g. Patienten nach Gendiagnostikgesetz zur angeforderten genetischen Untersuchung liegt mir vor.

(Bitte Kopie beilegen)

Ort, Datum _____

Stempel und Unterschrift des Arztes _____

Klinische Informationen / Laborwerte / molekulargenetische Vorbefunde

(Angaben bei Anforderung von Diagnostik empfohlen)

Bitte molekulargenetische Vorbefunde in Bezug zur Fragestellung und Arztbriefe in Kopie beifügen:

Zur Plausibilitätskontrolle ist eine möglichst gute Beschreibung des klinischen Bildes notwendig.

Alle detektierten genetischen Varianten werden nach dem aktuellen Kenntnisstand entsprechend bewertet. Die Indikation sowie klinischen Angaben zum Patienten und ggf. vorhandene Vorbefunde sind hierfür sehr wichtig. Eine Indikation muss daher angegeben sein, damit eine entsprechende indikationsbezogene Wertung vorgenommen werden kann.

Kardiale Symptomatik:

- Synkopen
- überlebter plötzlicher Herzstillstand
- auffällige Familienanamnese

Kardiomyopathie:

- Hypertrophe Kardiomyopathie.
Ventrikuläre Septumdicke:.....mm
- Dilatative Kardiomyopathie.
LV-EF.....%
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie
- Arrhythmogene (links- oder biventrikuläre) Kardiomyopathie
- Non-Compaction-Kardiomyopathie

EKG Auffälligkeiten (bitte Kopie beilegen)

- QTc-Intervall-Verlängerung: _____ms
- Torsades de Pointes-Tachykardie
- Brugada Typ1-EKG
- Stress-induzierte polymorphe VT
- T-Wellen-Negativierungen in den
Ableitungen.....
- Epsilonpotential
- Rechtsschenkelblock
- Linksschenkelblock
- gehäufte ventrikuläre Extrasystolen:
 monomorph polymorph
- AV-Block, bitte ggf. Angabe des Grads

Stammbaum mit klinischen Angaben: Indexfall in der Familie bekannt?

Möglicherweise liegen bereits Untersuchungsergebnisse von betroffenen Familienangehörigen vor. Durch Kenntnis in der Familie bekannter Sequenzvarianten reduzieren sich Untersuchungsaufwand und Kosten. **Bitte Befunde beifügen.**

Methoden:

NGS, PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA Deletions- / Duplikationsdiagnostik