

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 molekulargenetischen 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 _____

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

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden

Indikation/Auftrag zur Untersuchung (bitte ankreuzen), weitere Angaben gemäß KBV empfohlen (siehe Seite 3).

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

Kardiomyopathien

Empfohlene Diagnostik (Hauptgene: Gene mit ausreichender klinischer und funktioneller Evidenz; Sekundärgene: Gene mit geringerer bzw. isolierter Evidenz; Kandidatengene: Ungenügende Evidenz, möglicherweise krankheitsassoziiert):

☐ **001.01 Basis Panel Hypertrophe Kardiomyopathie (17 Gene)**

ACTC1, DES, FHL1, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PRKAG2, PTPN11, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR

☐ **002.01 Erweitertes Panel hypertrophe Kardiomyopathie (61 Gene)**

ACTC1, DES, FHL1, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PRKAG2, PTPN11, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR, ACTA1, ACTN2, BRAF, CAV3, COX15, CSRP3, FHL2, FLNC, GAA, HRAS, JPH2, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MYOZ2, NRAS, PLN, RAF1, SCO2, SHOC2, SLC25A4, SOS1, ANK2, ANKRD1, BAG3, CACNA1C, CALR3, CASQ2, CBL, CRYAB, DSP, FXN, KCNJ8, KLF10, LDB3, LMNA, MYH6, MYLK2, NEXN, PDLIM3, TAZ, TCAP, TTN, VCL

☐ **003.01 Dilatative Kardiomyopathie (75 Gene)**

ACTC1, BAG3, DES, DMD, DSP, EMD, FLNC, LMNA, MYBPC3, MYH7, PKP2, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, ACTA1, ACTN2, ALMS1, CRYAB, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, EYA4, FKR, FKTN, GAA, HFE, JUP, LAMA2, LAMP2, MYL2, MYPN, NEXN, NKX2-5, PRDM16, RYR2, SDHA, SGCD, SGCG, TAZ, TBX20, TCAP, TMEM43, TRIM63, TTR, ZBTB17, ABCC9, ANKRD1, BRAF, CALR3, CAV3, CSRP3, DTNA, FHL1, FHL2, GATAD1, GLA, KCNJ2, LAMA4, LDB3, MIB1, MYH6, MYL3, PDLIM3, PRKAG2, PTPN11, RAF1, SGCB, TXNRD2, VCL

☐ **004.01 Arrhythmogene Kardiomyopathie (18 Gene)**

DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, PKP2, PLN, TMEM43, LMNA, RYR2, CASQ2, EMD, ILK, RBM20, SCN5A, TGFB3, TTN

☐ **005.01 Restriktive Kardiomyopathie (22 Gene)**

ACTC1, DES, FHL1, FLNC, GLA, MYBPC3, MYH7, MYL2, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR, ACTN2, HFE, MYL3, MYPN, TNNC1, ALMS1, BAG3, CRYAB, LMNA, TTN

☐ **006.01 Linksventrikuläre Non-compaction Kardiomyopathie (39 Gene)**

ACTC1, HCN4, MYBPC3, MYH7, NKX2-5, TAZ, TBX20, TTN, ACTN2, DMD, DNAJC19, DTNA, FHL1, LDB3, LMNA, MYL2, PLN, PRDM16, RYR2, TNNI3, TNNT2, TPM1, ANKRD1, BAG3, CSRP3, DSP, FLNC, KCNH2, KCNQ1, KRAS, LAMP2, MIB1, MYH6, MYL3, NOTCH1, PTPN11, RBM20, TNNC1, TRPM4

☐ **007.01 Globales Kardiomyopathie Panel (99 Gene)**

ACTC1, BAG3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FHL1, FLNC, GLA, JUP, LAMP2, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NKX2-5, PKP2, PLN, PRKAG2, PTPN11, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, ACTA1, ACTN2, ALMS1, CAV3, COX15, CRYAB, CSRP3, DNAJC19, DOLK, DTNA, EYA4, FHL2, FKR, FKTN, GAA, HCN4, HFE, HRAS, JPH2, KCNJ2, KRAS, LAMA2, MAP2K1, MAP2K2, MYOZ2, MYPN, NRAS, PRDM16, RAF1, RYR2, SCO2, SDHA, SGCD, SGCG, SHOC2, SOS1, TAZ, TBX20, TCAP, TMEM43, ZBTB17, ABCC9, ANK2, ANKRD1, BRAF, CACNA1C, CALR3, CASQ2, CBL, FXN, GATAD1, ILK, KCNJ8, KLF10, LAMA4, LDB3, MIB1, MYH6, MYLK2, NEXN, NOTCH1, PDLIM3, SGCB, SLC25A4, TGFB3, TXNRD2, VCL

☐ **008.01 Morbus Fabry (1 Gen)**

GLA

☐ **009.01 Familiäre Amyloidose (1 Gen)**

TTR

☐ Befundauswertung  **healthincode**

☐ **Target-Diagnostik**

bei bereits bekannter Sequenzvariante in der Familie.

Gen und Variante: _____

Kanalopathien und Arrhythmien

Empfohlene Diagnostik (Hauptgene: Gene mit ausreichender klinischer und funktioneller Evidenz; Sekundärgene: Gene mit geringerer bzw. isolierter Evidenz; Kandidatengene: Ungenügende Evidenz, möglicherweise krankheitsassoziiert):

☐ **010.01 Basis Panel Long-QT-Syndrom (11 Gene)**

CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, SCN5A, KCNJ2, RYR2

☐ **011.01 Erweitertes Panel Long-QT-Syndrom (27 Gene)**

CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, AKAP9, ANK2, CAV3, KCNJ5, RYR2, SCN4B, SNTA1, TECRL, TRDN, FHL2, HCN4, KCNA5, KCND3, KCNE3, SCN1B, SCN3B, TRPM4

☐ **012.01 Short-QT-Syndrom (7 Gene)**

KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, SLC4A3

☐ **013.01 Brugada-Syndrom / J-Wave-Syndrom (19 Gene)**

SCN5A, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, KCNJ8, SCN1B, SCN2B, TRPM4, ABCC9, KCNH2, PKP2, RANGRF, SCN3B, SCN4B

☐ **014.01 Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (10 Gene)**

CASQ2, KCNJ2, RYR2, ANK2, CALM1, CALM2, CALM3, TECRL, TRDN, SCN5A

☐ **015.01 Erregungsleitungsstörungen (32 Gene)**

DES, EMD, HCN4, LAMP2, LMNA, NKX2-5, PRKAG2, SCN5A, TBX5, ACTC1, GAA, GJA5, GLA, KCNJ2, MYH6, SCN1B, TRPM4, TTR, DSC2, DSG2, DSP, HFE, JUP, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, LDB3, MYH7, NPPA, PKP2, RYR2, SCN4B

☐ **016.01 Vorhofflimmern (31 Gene)**

ACTC1, EMD, GJA5, HCN4, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, NKX2-5, NPPA, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN4B, SCN5A, TBX5, TTR, ABCC9, CACNB2, JPH2, KCNH2, KCNJ5, KCNJ8, SCN3B, TNNI3, TNNT2, TPM1

☐ **017.01 Arrhythmien & plötzlicher Herztod OHNE strukturelle Herzerkrankung (64 Gene)**

CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, DES, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FLNC, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, MYH7, NKX2-5, PKP2, PLN, PRKAG2, RYR2, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, ACTC1, AKAP9, ANK2, CACNA2D1, CACNB2, CAV3, FHL2, GAA, GJA5, GLA, GPD1L, HCN4, KCNA5, KCND3, KCNE3, KCNJ5, KCNJ8, LAMP2, MYH6, SCN1B, SCN2B, SCN4B, SLC4A3, SNTA1, TBX5, TECRL, TMEM43, TRDN, TRPM4, TTR, ABCC9, LDB3, NPPA, RANGRF, SCN3B, TPM1

☐ **018.01 Arrhythmien & plötzlicher Herztod – Globales Panel (128 Gene)**

ACTC1, BAG3, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FHL1, FLNC, GLA, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LAMP2, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NKX2-5, PKP2, PLN, PRKAG2, PTPN11, RBM20, RYR2, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, ACTA1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ANK2, CACNA2D1, CACNB2, CAV3, COX15, CRYAB, CSRP3, DNAJC19, DOLK, DTNA, EYA4, FHL2, FKRP, FKTN, GAA, GJA5, HCN4, HFE, HRAS, JPH2, KCND3, KCNE3, KCNJ5, KCNJ8, KRAS, LAMA2, LDLR, MAP2K1, MAP2K2, MYOZ2, MYPN, NRAS, PRDM16, RAF1, SCN1B, SCN2B, SCO2, SDHA, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC4A3, SNTA1, SOS1, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TECRL, TMEM43, TRDN, TRPM4, ZBTB17, ABCC9, ANKRD1, BRAF, CALR3, CBL, FXN, GATAD1, GPD1L, ILK, KCNA5, KLF10, LAMA4, LDB3, MIB1, MYH6, MYLK2, NEXN, NOTCH1, NPPA, PDLIM3, RANGRF, SCN3B, SCN4B, SGCB, SLC25A4, TGFB3, TXNRD2, VCL

☐ **019.01 RASopathien (11 Gene)**

BRAF, HRAS, KRAS, PTPN11, RAF1, SOS1, CBL, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, SHOC2

☐ **020.01 Andersen-Tawil-Syndrom (1 Gen)**

KCNJ2

☐ **Target-Diagnostik**

bei bereits bekannter Sequenzvariante in der Familie.

Gen und Variante: _____

☐ Befundauswertung  **healthincode**

Bindegewebs-/Aortenerkrankungen

☐ **021.01 Thorakale Aortenaneurysma und Dissektion, nicht syndromal (7 Gene)**

ACTA2, MYH11, MYLK, LOX, PRKG1, TGFB1, TGFB2

☐ **022.01 Loeys-Dietz-Syndrom (5 Gene)**

SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, TGFB3

☐ **023.01 Marfan-Syndrom (3 Gene)**

FBN1, TGFB1, TGFB2

☐ **024.01 Aortenerkrankungen – Globales Panel (28 Gene)**

ACTA2, CBS, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, GAA, HRAS, KCNJ8, LOX, MYH11, MYLK, NKX2-5, NOTCH1, PRKG1, PTPN11, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

☐ Befundauswertung  **healthincode**

☐ **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, z.B. plötzlicher Herztod
- _____

Kardiomyopathie:

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

Bindegewebs-/Aortenerkrankungen:

- ☐ Klinische Auffälligkeiten (Haut, Gefäßsystem, Skelett)
- _____
- _____
- _____

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

Sonstiges:

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, CNV-Analyse aus NGS Daten