

**Anforderungsschein für Laborleistungen**Befund an **verantwortliche ärztliche Person** (gemäß GenDG)

Adresse _____

Tel. _____ Fax _____

Fragestellung ☐ diagnostisch ☐ prädiktiv ☐ vorgeburtlich

Material _____ Entnahmedatum _____

Indikation/Diagnose _____Indexfall in der Familie bekannt? ☐ Ja ☐ Nein

Molekulargenetische Vorbefunde _____

Patientendaten ggf. -Aufkleber

Name _____

Vorname _____ Geb.-Datum _____

Straße _____

PLZ/Ort _____

Kostenträger _____

Geschlecht ☐ weiblich ☐ männlichEthnizität /Herkunft _____ ☐ Infektiös**Bitte unbedingt ankreuzen**☐ GKV (Laborüberweisungsschein Muster 10 erforderlich)☐ Privat versichert (GOÄ)☐ Rechnung an Einsender (GOÄ)**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. **Hierfür erstellen wir gerne einen Kostenvoranschlag.**

Material: (5)-10 ml Citrat-/ EDTA-Blut, Transport bei Raumtemperatur; Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden**Kardiomyopathien**

- ☐ **001.01 Basis Panel Hypertrophe Kardiomyopathie (21 Gene)**
ACTC1, ALPK3, CSRP3, DES, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PRKAG2, PTPN11, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR
- ☐ **002.01 Erweitertes Panel Hypertrophe Kardiomyopathie (63 Gene)**
ACTC1, DES, FHL1, FHOD3, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PRKAG2, PTPN11, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR, ACTA1, ACTN2, ALPK3, BRAF, CAV3, COX15, CSRP3, FHL2, FLNC, GAA, HRAS, JPH2, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MYOZ2, NRAS, PLN, RAF1, SCO2, SHOC2, SLC22A5, SLC25A4, SOS1, ANK2, BAG3, CACNA1C, CASQ2, CBL, CRYAB, FXN, KCNJ8, LAMA2, LMNA, MYH6, MYLK2, NEXN, RIT1, RBM20, RYR2, SDHA, TAZ, TCAP, VCL
- ☐ **003.01 Dilatative Kardiomyopathie – Nicht-dilatative linksventrikuläre Kardiomyopathie (72 Gene)**
ACTC1, BAG3, DES, DMD, DSP, EMD, FLNC, HCN4, LMNA, MYBPC3, MYH7, PKP2, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, ACTA1, ACTN2, ALMS1, ALPK3, CRYAB, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, EYA4, FHOD3, FKRP, FKTN, GAA, HFE, JPH2, JUP, LAMA2, LAMP2, MYL2, MYPN, NKX2-5, PRDM16, RYR2, SDHA, SGCD, SGC, SLC22A5, TAZ, TBX5, TBX20, TCAP, TMEM43, TRIM63, TTR, ANKRD1, CAV3, CSRP3, DTNA, FHL1, FHL2, GLA, MIB1, MYH6, MYL3, NEXN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, SLCB, 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 Kardiomyopathien – Globales Panel (90 Gene)**
ACTC1, ALPK3, BAG3, BRAF, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, HCN4, HRAS, KRAS, LAMP2, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NKX2-5, NRAS, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN5A, SHOC2, SOS1, TBX20, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, ACTA1, ACTN2, ALMS1, CAV3, CBL, COX15, DNAJC19, DOLK, FKRP, FKTN, FXN, GAA, HFE, JPH2, JUP, KCNJ8, LAMA2, SCO2, SGCB, SGCD, SGC, SLC22A5, SLC25A4, TAZ, TBX5, VCL, ANK2, CACNA1C, CASQ2, CRYAB, DTNA, EYA4, FHL2, MYH6, MYOZ2, MYPN, NEXN, SDHA, TCAP, TGFB3
- ☐ **007.01 Morbus Fabry (1 Gen)**
GLA
- ☐ **008.01 Familiäre Amyloidose (1 Gen)**
TTT
- ☐ **009.01 CYP2C19-Genotypisierung (1 Gen)**
CYP2C19

Kanalopathien und Arrhythmien

- ☐ **010.01 Basis Panel Long-QT-Syndrom (11 Gene)**
CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TRDN
- ☐ **011.01 Erweitertes Panel Long-QT-Syndrom (26 Gene)**
CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TRDN, AKAP9, ALPK3, ANK2, KCNJ5, RYR2, SCN4B, TECRL, CAV3, FHL2, HCN4, KCNA5, KCND3, KCNE3, SCN1B, TRPM4
- ☐ **012.01 Short-QT-Syndrom (8 Gene)**
KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SLC22A5, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, SLC4A3
- ☐ **013.01 Brugada-Syndrom / J-Wave-Syndrom (15 Gene)**
SCN5A, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, HCN4, KCND3, ANK2, KCNE3, KCNH2, KCNJ8, PKP2, SCN1B, SCN2B, SCN4B, TRPM4
- ☐ **014.01 Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (11 Gene)**
CASQ2, RYR2, CALM1, CALM2, CALM3, KCNJ2, TECRL, TRDN, ANK2, PKP2, SCN5A
- ☐ **015.01 Erregungsleitungsstörungen (35 Gene)**
DES, EMD, HCN4, LAMP2, LMNA, NKX2-5, PRKAG2, SCN5A, TBX5, ACTC1, GAA, GJA5, GLA, KCNJ2, MYH6, SCN1B, SLC22A5, TRPM4, TTR, ANK2, CASQ2, DSC2, DSG2, DSP, HFE, JUP, KCNE2, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, MYH7, NPPA, PKP2, RYR2, SCN4B
- ☐ **016.01 Vorhofflimmern (32 Gene)**
LMNA, MYH7, SCN5A, TTN, ACTC1, EMD, GJA5, HCN4, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNJ2, KCNQ1, NKX2-5, NPPA, SCN1B, SCN2B, SCN4B, TBX5, TTR, ANK2, CACNB2, JPH2, KCNH2, KCNJ5, KCNJ8, RYR2, TNNI3, TNNT2, TPM1
- ☐ **017.01 Arrhythmien & plötzlicher Herztod OHNE strukturelle Herzerkrankung (59 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, TNNI3, TNNT2, ACTC1, AKAP9, ALPK3, ANK2, CACNA2D1, CACNB2, CAV3, FHL2, GAA, GJA5, GLA, HCN4, HFE, JPH2, KCNA5, KCND3, KCNE3, KCNJ5, KCNJ8, LAMP2, MYH6, SCN1B, SCN2B, SCN4B, SLC22A5, TBX5, TECRL, TRDN, TRPM4, TTR, NPPA, TPM1, DTNA, EYA4, FHL2, MYOZ2, MYPN, NEXN, SDHA, TCAP, TGFB3
- ☐ **018.01 Arrhythmien & plötzlicher Herztod – Globales Panel (114 Gene)**
ACTC1, ALPK3, BAG3, BRAF, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, HCN4, HRAS, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KRAS, LAMP2, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NKX2-5, NRAS, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN5A, SHOC2, SLC22A5, SOS1, TBX20, TBX5, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, ACTA1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ANK2, CACNA2D1, CACNB2, CAV3, CBL, COX15, DNAJC19, DOLK, FKRP, FKTN, FXN, GAA, GJA5, HFE, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE3, KCNJ5, KCNJ8, LAMA2, MYH6, NPPA, SCN1B, SCN2B, SCN4B, SCO2, SGCB, SGCD, SGC, SLC22A5, SLC4A3, TAZ, TECRL, TRDN, TRPM4, VCL, CRYAB, DTNA, EYA4, FHL2, MYOZ2, MYPN, NEXN, SDHA, TCAP, TGFB3
- ☐ **019.01 RASopathien (14 Gene)**
BRAF, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, ALPK3, CBL
- ☐ **020.01 Andersen-Tawil-Syndrom (1 Gen)**
KCNJ2

Bindegewebs-/Aortenerkrankungen	Target-Sequenzierung
☐ 021.01 Thorakale Aortenaneurysma und Dissektion, nicht syndromal (19 Gene) ACTA2, COL3A1, FBN1, LOX, MYH11, MYLK, PRKG1, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, CBS, EFEMP2, ELN, FBN2, NOTCH1, SKI, SLC2A10, SMAD4	☐ Target-Diagnostik bei bereits bekannter Sequenzvariante in der Familie. Gen und Variante: _____
☐ 022.01 Loeys-Dietz-Syndrom (5 Gene) SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2	Powered By healthincode ☐ Befundauswertung
☐ 023.01 Marfan-Syndrom (3 Gene) FBN1, TGFB1, TGFB2	
☐ 024.01 Ehlers-Danlos-Syndrom (18 Gene) ADAMTS2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, LOX, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2	
☐ 025.01 Aortenerkrankungen – Globales Panel (30 Gene) ACTA2, COL3A1, FBN1, LOX, MYH11, MYLK, PRKG1, SKI, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, ADAMTS2, CBS, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN2, GAA, NOTCH1, PTPN11, SLC2A10, SMAD4, TGFB3, COL1A1, L1A2, HRAS, KCNJ8, NKX2-5	Empfohlene Diagnostik (Hauptgene: Gene mit ausreichender klinischer und funktioneller Evidenz; Sekundärgene: Gene mit geringerer bzw. isolierter Evidenz; Kandidatengene: Ungenügende Evidenz, möglicherweise krankheitsassoziiert):

Einwilligung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Ich wurde von der verantwortlichen ärztlichen Person über Zweck, Art und Umfang der genetischen Untersuchung, Aussagekraft der Untersuchung, gesundheitliche und ggf. soziale Konsequenzen der Kenntnisnahme der Ergebnisse, Bestimmungsrecht über Probe und Untersuchungsergebnisse, einschließlich des Rechts auf Vernichtung sowie das Recht auf Nichtwissen aufgeklärt. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit.

Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich

(Bitte kreuzen Sie zu jedem Punkt Ja oder Nein an. Ein Nichtankreuzen wird als Nein gewertet.)

- der **Durchführung der genetischen Untersuchung** zur Klärung der Indikation / Diagnose / Verdachtsdiagnose _____ zustimme. ☐ Ja ☐ Nein
- mit der **Aufbewahrung des verbleibenden Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung für neue Diagnosemöglichkeiten, zur Qualitätssicherung und in pseudonymisierter Form zur wissenschaftlichen Verwendung und Speicherung in wissenschaftlichen Datenbanken einverstanden bin. ☐ Ja ☐ Nein
- der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahre hinaus zustimme. ☐ Ja ☐ Nein
- mit der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und/oder Untersuchung von Familienangehörigen einverstanden bin. ☐ Ja ☐ Nein
- gegen die **Übermittlung des Ergebnisses** an den geschützten Server der Firma Health In Code in Spanien für die erweiterte Befundauswertung keine Einwände habe (Daten werden gemäß europäischem Datenschutzrecht aufbewahrt). ☐ Ja ☐ Nein
- der **Übermittlung des Ergebnisses** an die vertretende ärztliche Person _____ zustimme, wenn andernfalls eine unzumutbare Verzögerung oder medizinische Nachteile entstünden. ☐ Ja ☐ Nein
- einverstanden bin, dass der **Befund mit den mitbehandelnden Ärzten** _____ **geteilt** wird. ☐ Ja ☐ Nein
- über **klinisch relevante Zufallsbefunde**, die im Rahmen der Untersuchung auffallen und nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familienangehörigen haben können, informiert werden möchte. Die Bewertung der klinischen Relevanz orientiert sich an den jeweils aktuellen internationalen Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Es besteht kein Rechtsanspruch auf Vollständigkeit, aktive Suche oder Aktualisierung. ☐ Ja ☐ Nein

Diese Einwilligung kann jederzeit bis zum Vorliegen des Befundes schriftlich oder mündlich und ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise widerrufen werden, ohne dass dadurch Nachteile entstehen

Ort, Datum

Unterschrift Patient(in) / gesetzliche(r) Vertreter(in)

Unterschrift verantwortliche ärztliche Person

Kardiale Symptomatik:

- ☐ Synkopen ☐ Überlebter plötzlicher Herzstillstand
- ☐ Auffällige Familienanamnese, z.B. plötzlicher Herztod
- ☐ Hypertrophe Kardiomyopathie
- ☐ Ventrikuläre Septumdicke: _____mm ☐ LV Hypertrophie: _____mm
- ☐ Dilatative Kardiomyopathie
- ☐ LV Dilatation ☐ RV Dilatation
- ☐ Non-Compaction-Kardiomyopathie
- ☐ LV-EF _____% ☐ RV-EF _____%

Bindegewebs-/Aortenerkrankungen:

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

EKG Auffälligkeiten:

- ☐ QTc-Intervall-Verlängerung: _____ms
- ☐ Torsades de Pointes-Tachykardie ☐ Brugada Typ1-EKG
- ☐ Stress-induzierte polymorphe VT ☐ T-Wellen-Negativierungen
- ☐ Epsilonpotential ☐ Rechtsschenkelblock
- ☐ Linksschenkelblock ☐ Ventrikuläre Extrasystolen
- ☐ AV-Block, bitte ggf. Angabe des Grads _____

Sonstige Auffälligkeiten:

- ☐ sensorineurale Schwerhörigkeit ☐ periodische Paralyse