



Institut für Humangenetik
Neue Stiftingtalstraße 2, A-8010 Graz
humangenetik@medunigraz.at
Tel. +43 / 316 / 385-73800
Fax +43 / 316 / 385-79620

Untersuchungsauftrag

Kardiogenetik

Zuweisende/r Ärztin / Arzt (Bitte Stempel o. Druckschrift) Kostenübernahme

Name: Überweisungsschein liegt bei
Klinik: Rechnung an Krankenhaus
Straße/Ort: Privatrechnung an Patient/in
Telefon:
Email-Adresse: Krankenkasse

Angaben über die Patientin / den Patienten (Etikett)

Nachname: Vorname:
Geb.Datum: weiblich männlich
Adresse:

Untersuchungsmaterial: Datum der Probenabnahme:
(mind. 4 ml EDTA-Blut / 1 ml EDTA-Blut im 1. Lebensjahr bzw. siehe Probenmaterial unter <https://humangenetik.medunigraz.at/>)

- Long-QT-Syndrom (LQT)**
KCNH2, KCNQ1, SCN5A, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1
- Short-QT-Syndrom (SQT)**
KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, CACNA2D1, CACNB2
- Brugada-Syndrom (BrS)**
SCN5A, SCN10A, ABCC9, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE1L, KCNE3, KCNH2, KCNJ8, PKP2, RANGRF, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN11A, TRPM4
- Idiopathische Vorhofflimmerarrhythmie (IVFA)**
KCNA5, KCNE2, ABCC9, DSC2, GATA4, GATA6, GJA5, JPH2, KCND3, KCNE1, KCNE1L, KCNE3, KCNJ2, KCNJ8, KCNQ1, LMNA, NKX2-5, NKX2-6, NPPA, NUP155, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, TNNI3
- AV-Block / Fam. ASD m. AV-Block**
SCN5A, CALM1, DES, GJA5, HCN4, KCNA5, KCNE2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, NKX2-5, PRKAG2, SCN1B, TBX5, TRPM4
- Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)**
CASQ2, KCNJ2, RYR2, CALM1, CALM3, LMNA, TRDN
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)**
DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, TMEM43, CTNNA3, LMNA, RYR2, TGFB3
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)**
MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, TPM1, ACAD9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CALR3, CAV3, COX15, CRYAB, CSRP3, CTF1, DES, FHL1, FHL2, FLNC, GAA, GLA, ILK, JPH2, KLF10, LAMA4, LAMP2, LDB3, MRPL3, MYH6, MYL2, MYL3, MYOM1, MYPN, NEBL, NEXN, OBSCN, PDLIM3, PDLIM3, PLN, PRKAG2, RAF1, RYR2, SCN5A, TCAP, TNNC1, TTN, TTR, VCL
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)**
LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH7, PLN, TNNT2, ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, ATP2A2, BAG3, CHRM2, CRYAB, CSRP3, GTF1, DES, DMD, DNAJC19, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FKTN, FLNC, ILK, LAMA2, LAMA4, LAMP2, MYH6, MYL2, MYL3, MYOM1, MYPN, NEBL, NEXN, OBSCN, PDLIM3, PSEN1, PSEN2, RAF1, RBM20, SCN5A, SDHA, SGOB, SGCD, SYNE1, SYNE2, TAZ, TBX20, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNI3, TPM1, TTN, TTR, VCL
- Linksventrikuläre Noncompaction Kardiomyopathie (LVNC)**
LDB3, ACAD9, ACTC1, CASQ2, DTNA, LMNA, MYBPC3, MYH7, NEBL, PRKAG2, RYR2, TAZ, TNNT2, TPM1
- Restriktive Kardiomyopathie (RCM)**
MYH7, TNNI3, ACTC1, CSRP3, DES, FLNC, GLA, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYL2, MYOZ2, MYPN, PLN, TAZ, TCAP, TNNC1, TNNT2, TPM1, TTN
- Plötzlicher Herztod (SUDS / SIDS)**
KCND3, KCNH2, KCNQ1, RYR2, SCN5A, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CASQ2, DSC2, GPD1L, HCN4, JPH2, KCND2, KCNJ2, KCNJ8, MYBPC3, MYPN, PKP2, SCN3B, SCN4B, SNTA1, TRDN

* fettgedruckte Gene sind in der Literatur mit einer Prävalenz von $\geq 5\%$ als krankheitsverursachend beschrieben.

Zusätzliche Informationen

Bei der Analyse und Auswertung werden sämtliche Gene, welche nach derzeitigem Wissensstand mit einer Prävalenz $\geq 5\%$ beschrieben sind, zu 100 % abgedeckt. Für die verbleibenden, indikationsspezifischen Gene erfolgt zumindest eine Screeninguntersuchung der vorliegenden Analysedaten (~ 95 % Abdeckung).

familiäre Häufung

Erbgang bekannt

ja nein

Wenn ja, vereinbar mit

autosomal dominant X-chromosomal
 autosomal rezessiv

Konsanguinität

Wurden bereits genetische Untersuchungen durchgeführt?

ja nein unbekannt

wenn ja, welche:.....

Wurden Familienmitglieder bereits bezüglich kardiologischer Erkrankungen genetisch untersucht?

ja nein unbekannt

wenn ja, wer (Name und Verwandtschaftsbeziehung):.....

Sind bereits spezifische Mutationen in der Familie bekannt?

ja nein unbekannt

wenn ja, welche (Genlocus / Mutation):.....

(Wenn möglich, Befund bitte beilegen.)

Anmerkungen / Besonderheiten:

Vor Einleitung der molekulargenetischen Untersuchungen erfolgt die Einstufung des optimalen diagnostischen Prozederes [Sanger Sequenzierung und / oder MLPA-Analyse bzw. Next-Generation-Sequencing (NGS)], wodurch sich Änderungen bezüglich des gewählten Genpanels ergeben können. Ferner umfasst die gezielte bioinformatische und molekulargenetische Analyse in erster Linie hochpenetrante Gene, welche bezugnehmend auf die eigen- und familienanamnestischen Angaben der/des Patientin/en erfasst werden. Codierende Bereiche hochpenetranter Gene werden zu 100 % abgedeckt (fett gedruckte Gene). Weitere Auswertungen im Bereich der Gen-Panel-Diagnostik sind als Screeninguntersuchungen zu betrachten.

Das schriftliche Einverständnis der/des Patientin/en ist erforderlich!
Separates Formular! Abrufbar unter <http://humangenetik.medunigraz.at> (Formulare; Einverständniserklärung)

Hiermit wird bestätigt, dass mir (einsendende/r Ärztin/Arzt) das schriftliche Einverständnis der/des Patientin/Patienten zur Durchführung der oben gewählten humangenetischen Untersuchung vorliegt und eine Beratung entsprechend dem Österr. Gentechnikgesetz erfolgte.

.....
Ort, Datum

.....
Vorname / Nachname einsendende/r Ärztin/Arzt

.....
Unterschrift einsendende/r Ärztin/Arzt