

Kardiovaskuläre Erkrankungen und RASopathien

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)	ANK2, CDH2, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, PKP2, PLN, PRDM16, RYR2, TMEM43, TNNC1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CSRP3, DES, DMD, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FHL1, FLNC, HFE, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, NXN, PLN, PRDM16, PSEN1, PSEN2, RBM20, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	ABCC9, ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANKRD1, BAG3, BRAF, CACNA1C, CALR3, CAV3, COX15, CRYAB, CSRP3, DES, FHL1, FLNC, FXN, GAA, GLA, HRAS, JPH2, KLF10, LAMP2, LDB3, LZTR1, MAP2K1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOM1, MYPN, NPC1, NRAS, NXN, OBSCN, PAHX, PDLIM3, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, RYR2, SLC25A2, SOS1, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, VCL	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Linksventrikuläre non-compaction Kardiomyopathie (LVNC)	ABCC9, ACTC1, ACTN2, CASQ2, DMPK, DSP, DTNA, HCN4, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PKP2, PLEKHM2, PRDM16, RYR2, SCN5A, TAZ, TNNT2, TPM1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Restriktive Kardiomyopathie (RCM)	ABCC6, ACTC1, AGXT, APOA1, BMP5, BMP7, CRYAB, DES, DNAJB6, FHL1, FLNC, GBA, GLA, GRHPR, HAMP, HFE, HJV, HOGA1, IDS, IDUA, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYOT, MYPN, NPC1, NPC2, PNPLA3, SLC40A1, SMPD1, TAZ, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TTR, WRN	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Brugada-Syndrom	ABCC9, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, FGF12, GPD1L, HCN4, HEY2, KCND2, KCND3, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ8, LRRC10, PKP2, RANGRF, RRAD, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN5A, SEMA3A, SLMAP, TMEM168, TRPM4	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)	CALM1, CASQ2, RYR2, TRDN	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Long QT-Syndrom (LQTS)	AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Short-QT-Syndrom (SQTS)	CACNA1C, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, SLC4A3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Isolierte Herzfehler	ABCC9, ACTA2, ACTC1, ACVR2B, ADAMTS19, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CFAP53, CFC1, CITED2, COL1A1, CRELD1, DNAAF3, DNAAF4, ELN, FBN2, FGFR2, FLNA, GATA4, GATA6, GDF1, GJA1, JAG1, LEFTY2, MMP21, MYH11, MYH6, MYH7, NKX2-5, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NR2F2, SALL4, SOS1, TBX5, ZIC3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Syndromale Herzfehler	ABCC9, ACTB, ADNP, AMER1, ARID1A, ASXL1, BBS2, BCOR, BRAF, CBL, CCBE1, CCDC103, CCDC39, CCDC40, CD96, CDK13, CHD4, CHD7, CHST14, CHST3, COL1A1, COL3A1, CREBBP, CRELD1, DHCR7, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, EFTUD2, EHMT1, ELN, EP300, EVC, EVC2, FBN2, FGFR2, FLNA, FLNB, FOXC1, FOXC2, FOXF1, GLI3, GPC3, HCCS, HDAC4, HRAS, IFT122, IFT140, INVS, IRX5, JAG1, KANSL1, KDM6A, KMT2A, KMT2D, KRAS, LTBP3, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MED13L, MEGF8, MGP, MID1, MKKS, MKS1, NEK1, NEK8, NF1, NFATC1, NIPBL, NME8, NOTCH1, NOTCH2, NPHP3, NRAS, NSD1, OFD1, PEX1, PEX10, PEX12, PEX2, PEX26, PEX5, PKD1, PRKD1, PTPN11, RAB23, RAI1, RBM8A, RIT1, SALL1, SALL4, SH3PXD2B, SHOC2, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SOS1, SOX2, SOX9, STRA6, TAB2, TBX1, TBX20, TBX3, TBX5, TFAP2B, TGFB1, TGFB2, UBR1, ZEB2, ZIC3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
RASopathien	Gesamt-Panel: <i>BRAF, CBL, FGD1, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2</i> Noonan-Syndrom: <i>Stufe 1: PTPN11</i> <i>Stufe 2: BRAF, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MRAS, NRAS, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS2, SOS1, SOS2</i> CFC-Syndrom: <i>BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2</i> Costello-Syndrom: <i>HRAS</i> LEOPARD-Syndrom: <i>BRAF, MAP2K1, PTPN11, RAF1</i> Legius-Syndrom: <i>SPRED1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zur humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigelegt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.