

**Postadresse und Probenversand:**

Heinrich-Düker-Weg 12  
 37073 Göttingen

**Kontakt:**

Molekulargenetik Tel.: 0551 / 39-69019 Fax: 0551 / 39-69303

E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de

Vorlage Version: 1.4-1124

**Untersuchungsauftrag Molekulargenetik**

**- Herzerkrankungen -**

Feld bitte frei lassen - Barcode

Patient*in <small>(Patient*innenaufkleber, sofern verfügbar)</small>		
Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname Patient*in		geb. am
Kassennr.	Versichertenr.	Status
Betriebsstättenr.	Arzt-Nr.	Datum

Einsender*in
Name Ärztin/Arzt (in Druckbuchstaben) (ggf. Stempel):
Telefonische Nachfragen unter:
Untersuchungsmaterial <small>Bitte Beschriftung mit Namen und Geburtsdatum!</small>
Datum Probenentnahme: _____
EDTA-Monovette (ca. 7,5 ml, bei Kleinkindern: 1-3 ml)
DNA
Sonstiges: _____

Geschlecht: männlich (m) weiblich (w) divers (d) unbestimmt (x)  
 Schwangerschaft: ja nein  
 SSW / Letzte Regel am: \_\_\_\_\_  
**Eine pränatale Diagnostik ist für einige der aufgeführten Erkrankungen möglich. Telefonische Terminvereinbarung bei Schwangerschaft und pränataler Diagnostik erforderlich!**  
 Ambulant (Überweisungsschein Muster 10) Privat (Kostenvoranschlag unter 0551 / 39 69012 anfordern)

**Indikation / Angaben zur Erkrankung / Angaben zur Familie / ggf. Stammbaum:**

Insbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselkrankheiten

**Bitte fügen Sie Kopien der Ihnen vorliegenden Arztbriefe und / oder Befunde dem Untersuchungsauftrag mit bei.**

Patient*inneneinwilligung
Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung liegt dem Untersuchungsauftrag bei (auch als Kopie möglich; Vorlage verfügbar unter: <a href="http://www.humangenetik-umg.de">www.humangenetik-umg.de</a> ).
Eine vollständige und im Sinne des GenDG gültige Einwilligungserklärung liegt bei uns vor (überschüssiges Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichten? ja nein).

\_\_\_\_\_  
 (Datum) (Name Ärztin/Arzt; in Druckbuchstaben) (Unterschrift Ärztin/Arzt)

Patient\*innenname: \_\_\_\_\_ Geb.-Dat.: \_\_\_\_\_

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

**Ziel der Untersuchung** Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.

Differentialdiagnostische Untersuchung

Familiäre Mutation bekannt ja <sup>[1]</sup> nein

Mutation: \_\_\_\_\_  
 (Gen) (Position)

Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I)

Mutation: \_\_\_\_\_  
 (Gen) (Position)

Testung auf Anlageträgerschaft <sup>[1]</sup>  
 (rezessive Erkrankungen)

Mutation: \_\_\_\_\_  
 (Gen) (Position)

Wurde in den letzten 12 Monaten eine Panel-Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 durchgeführt?

ja nein Wo? \_\_\_\_\_

ID	Kardiomyopathie, dilatativ (DCM)	ID	Erweitertes Gen-Panel <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage).
DCM-1	<b>Gen-Panel <sup>[2]</sup> der folgenden 6 krankheitsassoziierten Gene (24,4 kb):</b> <i>DMD*, LMNA*, MYBPC3*, MYH7*, TNNT2*, TPM1</i>  *einschließlich MLPA	DCM-2	<b>47 Gene; 391,6 kb):</b> <i>ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3*, CASQ2, CRYAB, CSRP3, CFT1, DES, DNAJC19, DOLK, DSC2*, DSG2*, DSP*, EMD, EYA4, FKTN, GATAD1, ILK, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, MURC, MYH6, MYL2, MYL3, MYPN, NEXN, NPPA, PDLIM3, PLN, PRDM16, RAF1, RBM20, SCN5A*, SGCD, TAZ, TBX20, TBX5*, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNI3, TTR, VCL</i>
DCM-3	<b>Gesamt-Diagnostik <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 53 Gene aus DCM-1 + DCM-2; 423,3 kb)</b>		

ID	Kardiomyopathie, hypertroph (HCM)	ID	Erweitertes Gen-Panel <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage).
HCM-1	<b>Gen-Panel <sup>[2]</sup> der folgenden 15 krankheitsassoziierten Gene (23,1 kb):</b> <i>ACTC1, CSRP3, FHL1, MYBPC3*, MYH7*, MYL2, MYL3, MYPN, PLN, PRKAG2, TNNC1, TNNI3, TNNT2*, TPM1, TRIM63</i>  *einschließlich MLPA	HCM-2	<b>30 Gene; 63,8 kb):</b> <i>ACTN2, ANKRD1, CACNA1C, CALR3, CASQ2, CAV3*, CBL, COX15, CRYAB, DES, FHL2, FXN*, GLA*, JPH2, KLF10, LDB3, MAP2K1, MAP2K2, MYH6, MYLK2, MYO6, MYOZ2, NEXN, PDLIM3, RAF1, RYR2*, SLC25A4, TCAP, TTR, VCL</i>
HCM-3	<b>Gesamt-Diagnostik <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 45 Gene aus HCM-1 + HCM-2; &gt; 86,8 kb)</b>		

ID	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie / Dysplasie (ARVC/D)	ID	Erweitertes Gen-Panel <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage).
ARV-1	<b>Gen-Panel <sup>[2]</sup> der folgenden 7 krankheitsassoziierten Gene (22,1 kb):</b> <i>DSC2*, DSG2*, DSP*, JUP*, PKP2*, TGFB3*, TMEM43</i>	ARV-2	<b>2 Gene; 16,3 kb):</b> <i>CASQ2, RYR2*</i>
ARV-3	<b>Gesamt-Diagnostik <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 9 Gene aus ARV-1 + ARV-2; 38,3 kb)</b>		

ID	Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM)
NCM-1	<b>Gen-Panel <sup>[2]</sup> der folgenden 9 krankheitsassoziierten Gene (24,9 kb):</b> <i>ACTC1, HCN4, MIB1, MYBPC3*, MYH7*, NEXN, PRDM16, TAZ, TPM1</i>  *einschließlich MLPA

ID	Kardiomyopathie, restriktiv (RCM)
RCM-1	<b>Gen-Panel <sup>[2]</sup> der folgenden 8 krankheitsassoziierten Gene (15,2 kb):</b> <i>ACTC1, DES, MYH7*, MYL2, MYPN, TNNI3, TNNT2*, TPM1</i>  *einschließlich MLPA

ID	Morbus Fabry
MFA-1	<b>Mutationsanalyse <sup>[2]</sup> des krankheitsassoziierten Gens (1,3 kb):</b> <i>GLA*</i>

ID	Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)
CPT-1	<b>Gen-Panel <sup>[2]</sup> der folgenden 6 krankheitsassoziierten Gene (20,4 kb):</b> <i>CASQ2, CALM1, KCNE1*, KCNJ2*, RYR2*, TRDN</i>

Patient\*innenname: \_\_\_\_\_ Geb.-Dat.: \_\_\_\_\_

ID		Long QT-Syndrom (LQT)	
LQT-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>6 krankheits-assoziierten Gene</b> (24,2 kb): <i>ANK2, KCNE1*, KCNE2*, KCNH2*, KCNQ1*, SCN5A*</i>	LQT-2	<b>Erweitertes Gen-Panel</b> <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). <b>11 Gene</b> ; 41,2 kb): <i>AKAP9, CACNA1C, CALM1, CAV3*, KCNE3, KCNJ2*, KCNJ5, RYR2*, SCN4B, SNTA1, TRDN</i>
LQT-3	<b>Gesamt-Diagnostik</b> <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). <b>17 Gene</b> aus LQT-1 + LQT-2; 65,4 kb)		
ID		Short QT-Syndrom (SQT)	
SQT-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>3 krankheitsassoziierten Gene</b> (11,9 kb): <i>CACNA1C, KCNH2*, KCNQ1*</i>		
ID		Brugada-Syndrom	
BRU-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>7 krankheits-assoziierten Gene</b> (24,5 kb): <i>CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, PKP2*, SCN1B, SCN5A*, TRPM4</i>	BRU-2	<b>Erweitertes Gen-Panel</b> <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). <b>10 Gene</b> ; 44,9 kb): <i>AKAP9, CALM1, CAV3*, KCNE3, KCNJ2*, KCNJ5, RYR2*, SCN4B, SNTA1, TRDN</i>
BRU-3	<b>Gesamt-Diagnostik</b> <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). <b>17 Gene</b> aus BRU-1 + BRU-2; 69,4 kb)		
ID		Noonan-Syndrom	
<b>Bitte nutzen Sie den Untersuchungsauftrag „Syndrome“.</b>			
ID		Leopard-Syndrom	
LEO-1	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>3 krankheitsassoziierten Gene</b> (4,4 kb): <i>BRAF, PTPN11, RAF1</i>		
ID		Hypercholesterinämie (LDLR-Defizienz)	
LDR-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (2,6 kb): <i>LDLR*</i>		
ID		Hypercholesterinämie (primär)	
LDR-2	<b>Gen-Panel</b> <sup>[2]</sup> der folgenden <b>3 krankheitsassoziierten Gene</b> (16,7 kb): <i>APOB, PCSK9, LDLRAP1</i>		
ID		Amyloidose (erbliche Form)	
AMY-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[2]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (0,4 kb): <i>TTR</i>		
ID		Marfan-Syndrom	
MAR-1	<b>Gen-Panel</b> der folgenden <b>3 krankheitsassoziierten Gene</b> (11,8 kb): <u>Stufe 1</u> <sup>[4]</sup> : <i>FBN1</i> , nachfolgend <i>TGFBR1, TGFBR2</i> <u>Stufe 2</u> <sup>[5]</sup> : MLPA für <i>FBN1, TGFBR1, TGFBR2</i>	MAR-2	<b>Erweitertes Gen-Panel</b> <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). <b>6 Gene</b> ; 19,7 kb): <i>ACTA2, COL3A1*, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2</i>
MAR-3	<b>Gesamt-Diagnostik</b> <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). <b>9 Gene</b> aus MAR-1 + MAR-2; 31,6 kb)		
ID		Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskuläre Form)	
EDS-1	<b>Mutationsanalyse</b> <sup>[6]</sup> des <b>krankheitsassoziierten Gens</b> (4,4 kb): <i>COL3A1*</i>  *einschließlich MLPA	EDS-2	<b>Erweitertes Gen-Panel</b> <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). <b>8 Gene</b> , 27,2 kb): <i>ACTA2, FBN1*, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBR1*, TGFBR2*</i>
EDS-3	<b>Gesamt-Diagnostik</b> <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). <b>9 Gene</b> aus MAR-1 + MAR-2; 31,6 kb)		

E-mail: &^A^iã^} A @ã c çã a'ioÁ

Patient\*innenname: \_\_\_\_\_ Geb.-Dat.: \_\_\_\_\_

<b>ID</b>	<b>Thorakale Aortenerweiterung</b>							
THR-1	<b>Gen-Panel</b> der folgenden <b>9 krankheitsassoziierten Gene</b> <sup>[7]</sup> :							
	<i>ACTA2, COL3A1*, FBN1*, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBR1*, TGFBR2*</i>						*einschließlich MLPA	
<b>ID</b>	<b>Bindegewebserkrankung mit Gefäßbeteiligung</b>							
BIG-1	<b>Gesamt-Diagnostik</b> <sup>[3]</sup> (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antrags- tellung erteilen (siehe Anlage). <b>20 Gene</b> ; 73,8 kb):							
	<i>ACTA2, CBS, COL3A1*, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN*, FBN1*, FBN2, LTPB2, MYH11, MYLK, MYLK2, NOTCH1, SLC2A10, SMAD3, SMAD4*, TGFB2, TGFBR1*, TGFBR2*</i>							
	*einschließlich MLPA							
<b>Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA)</b> – nur MLPA der Gene, <b>ohne</b> Sequenzanalyse								
	<i>MYH7</i>	<i>MYBPC3</i>	<i>TNNT2</i>	<i>DMD</i>	<i>COL3A1</i>	<i>FBN1</i>	<i>TGFBR1</i>	<i>TGFBR2</i>
<b>Einzelgendiagnostik / individuelles Panel</b>								
Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können.								
<u>Kontakt:</u>		Dr. med. Loukas Argyriou,		Tel.: 0551 / 39-67592,		E-Mail: loukas.argyriou@med.uni-goettingen.de		
		PD Dr. rer. nat. Silke Kaulfuß,		Tel.: 0551 / 39-69019,		E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de		

<sup>[1]</sup> Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung  
<sup>[2]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513  
<sup>[3]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11514  
<sup>[4]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.2, GOP 11444

<sup>[5]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.2, GOP 11445  
<sup>[6]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.2, GOP 11446 und 11447  
<sup>[7]</sup> entsprechend EBM Kapitel 11.4.2, GOP 11448