

Kosten

Die Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt und unterliegen nicht der Budgetierung.

Für die genetischen Analysen basierend auf der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) erstellen wir einen Kostenvoranschlag für privat versicherte Patienten.

Anforderungsbeleg und Einwilligungserklärung

Finden Sie auf unserer Homepage unter:

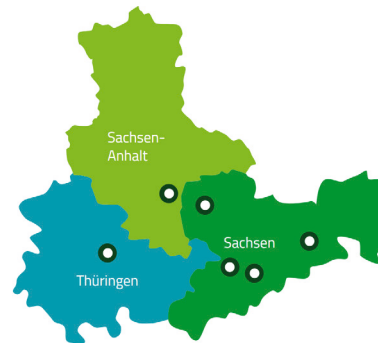
<https://praxisverbund-humangenetik.de/fuer-aerzte/labor/#downloads>



MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik GmbH

Friedrichstraße 38 – 40, 01067 Dresden
Tel. +49 351 4927 89 00
Fax +49 351 4927 88 95
www.praxisverbund-humangenetik.de
info@praxisverbund-humangenetik.de

Unsere Standorte



Praxis Leipzig

Humangenetik am Johannisplatz
Johannisplatz 21 · 04103 Leipzig

☎ 0341 - 12 47 66 80

Praxis Halle

am St. Elisabeth Krankenhaus
Mauerstraße 5 · 06110 Halle

☎ 0345 - 209 33 80

Praxis Erfurt

Johannesstraße 147 · 99084 Erfurt

☎ 0361 - 598 19 0

Praxis Dresden

Friedrichstraße 38-40 · 01067 Dresden

☎ 0351- 492 78 900

Praxis Meerane

Marienstraße 18 · 08393 Meerane

☎ 03764 - 24 59

Praxis Chemnitz

am DRK Krankenhaus Chemnitz-Rabenstein
Unritzstr. 21a · 09117 Chemnitz

☎ 03764 - 24 59

Terminvereinbarung online!

Scannen Sie einfach den QR-Code mit Ihrem Smartphone und Sie gelangen direkt zur online-Terminvereinbarung.



Genetik in der Kardiologie

Patientenbetreuung bei
kardiovaskulären Erkrankungen

Genetik in der Kardiologie

Bei der Aufklärung von Krankheitsursachen hat die genetische Analyse in der Kardiologie zur modernen umfassenden Patientenbetreuung zunehmend an Bedeutung gewonnen. Dabei stehen Diagnosesicherung und ggf. Therapieentscheidungen im Vordergrund. Bei Nachweis von erblichen kardiovaskulären Erkrankungen besteht die Möglichkeit zur gezielten Untersuchung von Familienangehörigen.

Indikationen für eine molekulargenetische Untersuchung sind:

- Arrhythmieformen
- Kardiomyopathien
- plötzlicher Herztod im Kindes- und Erwachsenenalter
- familiäre Hypercholesterinämie
- Therapie von hypertropher Kardiomyopathie mit Mavacamten

Unsere Panelanalysen für die Kardiogenetik

Kanalopathien:

Brugada Syndrom (BrS)

CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN5A, TRPM4

Erweiterte Diagnostik: ANK2, CALM1, CASQ2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PRP2, RYR2, SCN4B, SNTA1, TRDN

Jervell und Lange-Nielsen Syndrom (JLNS)

KCNQ1, KCNE1

Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)

CALM1, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TRDN

Erweiterte Diagnostik: ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRPM4

Long QT Syndrom (LQTS) / Romano-Ward Syndrom (RWS)

CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1

Erweiterte Diagnostik: ANK2, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, GPD1L, HCN4, PKP2, RYR2, SCN1B, TRDN, TRPM4

Short QT Syndrom (SQTS)

CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1

Kardiomyopathien:

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)

CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43

Dilatative Kardiomyopathie (DCM)

ACTN2, BAG3, DES, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1

Erweiterte Diagnostik: ACTC1, ANKRD1, CSRP3, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FKTN, JUP, PKP2, RYR2, SGCD, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, VCL

Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)

ACTC1, ACTN2, CAV3, CSRP3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, PLN, VCL

Erweiterte Diagnostik: ANKRD1, CACNA1C, CASQ2, DES, JPH2, PRKAG2

Noncompaction Kardiomyopathie (NCCM)

ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, RYR2, TAZ, TNNT2, TPM1

Restriktive Kardiomyopathie (RCM)

DES, MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2

TTN (bei auffälliger Familienanamnese, nach Rücksprache)

TTR-assozierte Amyloid-Kardiomyopathie

TTR

Stoffwechselstörungen:

Hypercholesterinämie / Hyperlipoproteinämie autosomal dominant

APOB, LDLR, PCSK9, APOA5

Erweiterte Diagnostik: CETP, LIPC, LIPG, LPL

Hyperlipoproteinämien / Hypercholesterinämien

APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9

Erweiterte Diagnostik: APOA1, APOA5, APOC2, APOE, GPIHBP1, LIPC, LPL

Hypolipoproteinämien

APOB, PCSK9

Erweiterte Diagnostik: ABCA1, ANGPTL3, APOA1, LCAT, MTP

Therapie bei HOCM, NYHA-Klasse II-III:

CYP2C19-Genotypisierung vor Gabe von Mavacamten

CYP2C19*2/ CYP2C19*3

Den aktuellen Untersuchungsumfang entnehmen Sie bitte unserer Homepage: www.praxisverbund-humangenetik.de.

Was wird benötigt?

- Labor-Überweisungsschein #10 (rot, GKV-Patienten)
- Einwilligungserklärung (auf unserer Homepage)
- Kostenübernahmeerklärung (Krankenhäuser, u.a.); PKV-/ASZ-Patienten erhalten einen Kostenvoranschlag zur Einreichung bei der privaten KK
- 2 ml EDTA –Blut (Versand der Proben gut beschriftet ungekühlt im Transportröhrchen)
- Klinisch relevante Informationen

Bearbeitungsdauer

Der Bearbeitungszeitraum beim Indexpatienten liegt je nach Untersuchungsumfang bei etwa 2 bis 6 Wochen.

Für den Nachweis bzw. den Ausschluss bereits bekannter Veränderungen bei weiteren Familienmitgliedern ist ca. 1 Woche anzusetzen.

