



## Hinweis zur Erstattung durch die GKV

### Die Mutationssuche mittels Multi-Gen-Panel-Sequenzierung in bis zu 25 Kilobasen (Kb) kodierender Sequenz ist Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung.

NGS-Panels < 25 Kb werden gekennzeichnet als „Basisdiagnostik“ bzw. durch einzeln aufgeführte Gene. Die Beauftragung weiterführender Panels > 25 Kb (als „Großes Panel“ gekennzeichnet) erfordert eine vorherige Genehmigung der Kostenübernahme durch die zuständige Krankenkasse. Wir können die Antragstellung bei der Krankenkasse übernehmen. Hierzu benötigen wir neben der schriftlichen Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG), siehe Vorderseite, eine Entbindung von der Schweigepflicht durch den Patienten sowie ausführliche klinische Angaben. Mutationssuche > 25 Kilobasen: **Ich willige ein, dass meine Daten an meine gesetzliche Krankenkasse übermittelt werden, um die Notwendigkeit einer genetischen Diagnostik ausführlich zu begründen.** Hiermit beauftrage ich das Labor Dr. Wisplinghoff, einen entsprechenden Antrag an meine Krankenkasse zu stellen.

Sollte die Krankenkasse die Kosten nicht übernehmen, wünsche ich Informationen über die Möglichkeit einer Selbstzahlerleistung (IGeL).

\_\_\_\_\_  
Unterschrift gesetzlich versicherte(r) Patient(in)/gesetzliche(r) Vertreter(in)

## Untersuchungsspektrum – Kardiogenetik

### Arrhythmogene Erkrankungen/Kardiomyopathien

#### Arrhythmogene rechtsventr. Dysplasie/Kardiomyopathie (ARVD/ARVC)

- Basisdiagnostik: DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, TGFB3, TMEM43
- Großes Panel: 11 Gene

#### Brugada-Syndrom

- Basisdiagnostik: ABCC9, CACNA1C, CACNB2, GPD1L, SCN1B, SCN5A, TRPM4
- Großes Panel: 13 Gene

#### Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)

- Basisdiagnostik: CALM1, CASQ2, RYR2, TRDN

#### Jervell- und Lange-Nielsen-Syndrom

- Basisdiagnostik: KCNE1, KCNQ1

#### Kardiomyopathie, dilatative

- Basisdiagnostik: LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, SCN5A, TNNT2
- Großes Panel: 41 Gene

#### Kardiomyopathie, hypertrophe

- Basisdiagnostik: ACTC1, ACTN2, CSRP3, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1
- Großes Panel: 35 Gene

#### Linksventrikuläre Non-Compaction-Kardiomyopathie

- Basisdiagnostik: ACTC1, DTNA, LDB3, MYBPC3, MYH7, TAZ, TNNT2, TPM1

#### Long-QT-Syndrom

- Basisdiagnostik: CACNA1C, CALM1, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1
- Großes Panel: 84 Gene

### ► Material für alle Anforderungen: EDTA-Blut

## Allgemeine Hinweise

Alle auf dem Schein aufgeführten Untersuchungen finden sich im Kapitel 11 „Humangenetik“ des EBM und belasten somit nicht das Laborbudget. Einzige Ausnahme stellt die im Kapitel 32 angesiedelte HFE-Genotypisierung (C282Y, H63D, S65C) bei Verdacht auf Hämochromatose dar.

Die Zusammenstellung individueller Panels ist möglich, sprechen Sie uns gerne an. Auf unserer Website [www.wisplinghoff.de/ngs](http://www.wisplinghoff.de/ngs) führen wir die einzelnen Gene der Großen Panels auf.

**Humangenetische Beratung für Patienten**  
Dr. med. Simone Sauter, Lars-Erik Wehner, Tel.: 0221 940 505 940

### Gefäßerkrankungen

#### Marfan-Syndrom

- Basisdiagnostik: FBN1, TGFB1, TGFB2

#### Marfan-Syndrom/Thorakale Aortenaneurysmen

- Basisdiagnostik: ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2

#### Morbus Osler

- Basisdiagnostik: ACVRL1, ENG, SMAD4, BMPR2, GDF2

#### Cerebrale cavernöse Malformationen (CCM)

- Basisdiagnostik: KRIT1, CCM2, PDCD10

#### Primäre pulmonale Hypertonie

- Basisdiagnostik: ACVRL1, BMPR2, CAV1, ENG, KCNK3, SMAD4, SMAD9

### Stoffwechselstörungen

#### Hypercholesterinämie, familiäre

- Basisdiagnostik: APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9, STAP1

#### Hypertriglyceridämie, familiäre

- Basisdiagnostik: APOA5, APOC2, GPD1, LMF1, LPL

#### Hämochromatose

- HFE (C282Y, H63D, S65C), siehe „Allgemeine Hinweise“
- Basisdiagnostik: HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1, FTL

#### Morbus Fabry

- GLA

#### Amyloidose, familiäre (Transthyretin)

- TTR

### Syndromale Herzfehler

#### CHARGE-Syndrom

- CHD7

#### DiGeorge-Syndrom/VCF-Syndrom

- Mikrodeletion 22q11.2 (MLPA)

#### Rasopathien (Noonan-Syndrom, CFC-Syndrom, Costello-Syndrom)

- Basisdiagnostik: BRAF, CBL, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1, SPRED1, RIT1

#### Williams-Beuren-Syndrom

- Mikrodeletion 7q11.23 (MLPA)



0007 0334 01