



DIAGNOSTICUM

Zentrum für Humangenetik

Genetik in der Kardiologie: Leitfaden für die klinische Praxis

Relevante Erkrankungen, diagnostische Strategie,
leitlinienbasiertes Vorgehen



1. Einleitung

Genetische Diagnostik ist bei einem relevanten Anteil kardialer Erkrankungen ein etablierter Bestandteil der Abklärung. Sie sichert die Diagnose, präzisiert die Risikoabschätzung und hat unmittelbare Konsequenzen für Therapie, Sport-, Medikamenten- und Schwangerschaftsberatung sowie für die Untersuchung von Angehörigen.^{1,2}

Genetisch bedingte Herzerkrankungen werden in der Routinediagnostik häufig nicht erkannt. So treten pathogene Varianten in Genen für Kardiomyopathien und primäre Arrhythmiesyndrome mit relevanter Prävalenz auf. Moderne Verfahren wie Panel-, Exom- und Genomsequenzierung ermöglichen bei einem großen Anteil der Betroffenen eine ursächliche Diagnose.^{3,4}

Für die klinische Einordnung ist die Unterscheidung zwischen **monogen genetisch bedingten**, **multifaktoriellen** und **erworbenen** Formen wichtig. Die ätiologische Einordnung prägt Prognose und Therapieplanung unmittelbar.^{5,6}

Ergänzend gewinnt die **Pharmakogenetik** zunehmend an Bedeutung: Genetische Varianten beeinflussen Wirksamkeit und Verträglichkeit kardiovaskulärer Medikamente und ermöglichen eine individualisierte Therapie.

2. Stellenwert der humangenetischen Diagnostik kardiologischer Erkrankungen

2.1 Familienuntersuchungen und Prävention

Bei erblichen Arrhythmien, Kardiomyopathien und weiteren genetisch-kardiologischen Erkrankungen sind strukturierte Familienuntersuchungen und Kaskadentests zentral. Asymptomatische Träger mit erhöhtem Arrhythmie- oder Herzinsuffizienzrisiko lassen sich so früh identifizieren – rechtzeitig für Monitoring, Lebensstilberatung und prophylaktische Maßnahmen (z. B. ICD, Vermeidung bestimmter Medikamente oder Leistungssport).^{1,7}

2.2 Bedeutung bei unklaren oder atypischen Krankheitsverläufen

Bei atypischen, früh einsetzenden oder besonders schweren Verläufen – etwa Dyslipidämien oder ungeklärten kardiovaskulären Ereignissen bei Jüngeren – ist eine genetische Abklärung indiziert, wenn Klinik, Labor oder Familienanamnese eine erbliche Ursache nahelegen. Bei ungeklärtem plötzlichem Herztod junger

Patientinnen und Patienten kann eine molekulare Autopsie die Fallaufklärung und die Betreuung der Familie entscheidend verbessern.²

Voraussetzung bleibt eine sorgfältige klinische Phänotypisierung, eine indikationsgerechte Analyseauswahl und die fachkundige Interpretation im interdisziplinären Kontext. Die überarbeitete Konsensusleitlinie von 2023 gibt hierzu konkrete Vorgehensweisen vor.^{7,8}

3. Erkrankungen mit genetischer Relevanz: Wann in der Kardiologie an genetische Ursache denken?

Universelle Red Flags

- *Junges Erkrankungsalter: KHK < 55 J. (m) bzw. < 60 J. (w); Kardiomyopathie/Aortopathie < 50 J.*
- *Positive Familienanamnese: gleiche oder verwandte Erkrankung 1./2. Grades, SCD < 50 J., früher Schrittmacher/ICD*
- *Plötzlicher Herztod oder ungeklärter Tod (Ertrinken, Unfall, SIDS) bei Verwandten 1.–2. Grades*
- *Synkopen mit typischen Triggern (Belastung, Emotion, Schreck, Schlaf, postpartal)*
- *Konsanguinität*
- *Multisystemische Beteiligung: Skelett, Auge, Niere, Skelettmuskel, Hörorgan, Haut, Neurologie, Endokrinium*

3.1 Erbliche Herzrhythmusstörungen

Zu dieser Gruppe zählen primär elektrische Erkrankungen ohne strukturelles Korrelat sowie Kombinationen aus Reizleitungsstörung und Kardiomyopathie, mit klinischen Beispielen:

- **Long-QT-Syndrom** (*KCNQ1, KCNH2, SCN5A*): junge Frau mit rezidivierenden Synkopen unter Belastung oder akustischem Reiz, QTc > 480 ms.
- **Short-QT-Syndrom** (*KCNQ1, KCNH2, KCNJ2*): junger Patient mit QTc < 340 ms und familiärer Häufung von SCD.
- **Brugada-Syndrom** (*SCN5A* u. a.): männlicher Patient mit typischem ST-Streckenmuster in V1–V2 und nächtlichen Synkopen.
- **CPVT** – katecholaminerger polymorphe ventrikuläre Tachykardie (*RYR2, CASQ2*): Kind mit Synkopen unter Belastung, bidirektionale VTs im Belastungs-EKG.

- **ARVC** – arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (*PKP2*, *DSP* u. a.): junger Sportler mit ventrikulären Arrhythmien und rechtsventrikulärer Dysfunktion.
- **Laminopathie** (*LMNA*): Kombination aus AV-Block, Vorhofflimmern und DCM mit hohem Risiko für maligne Arrhythmien.

Argumente für eine genetische Diagnostik

- Diagnosesicherung bei überlappenden oder unspezifischen EKG-Befunden
- Risikostratifizierung für die primärprophylaktische ICD-Indikation (z. B. *LMNA*, *DSP*, *PKP2*)
- Gen-spezifische Empfehlungen zu Sportfreigabe, Medikamentenvermeidung (QT-verlängernde Substanzen bei LQTS) und Schwangerschaft
- Kaskadenscreening asymptomatischer Angehöriger mit Ableitung individueller Monitoring-Pläne
- Vermeidung unnötiger invasiver Diagnostik bei negativem Ergebnis in einer bereits gesicherten Familienvariante

Leitlinienempfehlung: ESC-Leitlinien zu ventrikulären Arrhythmien und SCD (2022)⁹ sowie zu Kardiomyopathien (2023)¹⁰ empfehlen eine Testung bei klinisch gesicherter oder wahrscheinlicher Diagnose.

3.2 Monogen-erbliche kardiologische Erkrankungen

Für diese Gruppe existieren mit den ESC-Leitlinien Kardiomyopathien 2023¹⁰ und Aorten-/periphere Gefäßerkrankungen 2024¹¹ etablierte Gen-Panels. Klinische Beispiele:

- **Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)** – *MYH7*, *MYBPC3* u. a.: 30-Jähriger mit septaler Hypertrophie ≥ 15 mm, positive Familienanamnese.
- **Dilatative Kardiomyopathie (DCM)** – *TTN*, *LMNA*, *DSP* u. a.: DCM in jungem Alter mit Reizleitungsstörung – *LMNA*-typisches Bild.
- **Restriktive Kardiomyopathie** – u. a. *TNNI3*, *MYH7*: seltene, oft syndromale Präsentation mit ausgeprägter diastolischer Dysfunktion.
- **Non-Compaction-Kardiomyopathie** – variables genetisches Spektrum, häufig Überlappung mit HCM/DCM.
- **Hereditäre thorakale Aortenerkrankungen** – *FBN1* (Marfan), *TGFBR1/2* (Loeys-Dietz), *COL3A1* (vaskuläres Ehlers-Danlos): junger Patient mit Aortenwurzeldilatation und Familienanamnese für Dissektion.

3.2.1 Kardiomyopathie-Phänokopien mit spezifischer Therapie

Bei einem Teil der differenzialdiagnostisch relevanten Phänokopien haben genetisch gesicherte Diagnosen unmittelbare therapeutische Konsequenzen, da zugelassene Therapien verfügbar sind:

- **Hereditäre ATTR-Amyloidose** (*TTR*): älterer Patient mit HCM-Phänotyp, Low-Voltage-EKG trotz LVH, Apical Sparing, bilateralem Karpaltunnelsyndrom, Polyneuropathie – Therapie mit Tafamidis/RNA-Silencern.
- **Morbus Fabry** (*GLA*): Mann mit LVH, Akroparästhesien, Angiokeratomen, Proteinurie – Enzyersatztherapie/Chaperon.
- **Morbus Danon** (*LAMP2*): junger Mann mit ausgeprägter LVH, WPW-Muster, Myopathie und kognitiver Beeinträchtigung.
- **PRKAG2-Glykogenose** (*PRKAG2*): Präexzitation, Bradyarrhythmien und progrediente LVH.
- **Morbus Pompe** (*GAA*): infantile oder späte Form mit HCM und Muskelschwäche – Enzyersatztherapie.
- **Friedreich-Ataxie** (*FXN*): junge Patientin mit progressiver Ataxie und konzentrischer HCM.

Argumente für eine genetische Diagnostik

- Sicherung der Diagnose bei atypischer oder überlappender Bildgebung (HCM vs. Speicherkrankheit vs. Amyloidose)
- Zugang zu krankheitsspezifischer Pharmakotherapie (Tafamidis, Migalastat, Enzyersatz, Mavacamten)
- bei Loeys-Dietz und vaskulärem Ehlers-Danlos: individuelle Festlegung von OP-Schwellenwerten und Kontrastmittelvermeidung
- Risikostratifizierung für ICD-Primärprophylaxe bei Hochrisiko-Genen (*LMNA*, *DSP*, *FLNC*)
- Kaskadenscreening von Angehörigen und Reproduktionsberatung
- Abgrenzung behandelbarer Phänokopien mit vermeidbarer Fehltherapie (z. B. Septum-Reduktion bei Amyloidose)

Hinweis: Für Reizleitungs- und Sinusknotenerkrankungen, familiäres Vorhofflimmern und bikuspidalklappen-assoziierte Aortopathie ist die Evidenzlage nach ESC-Leitlinie Vorhofflimmern (2024)¹² derzeit begrenzt; eine Testung sollte individuell im Rahmen von genetischer Beratung erwogen werden.

3.2.2 Familiäre Hypercholesterinämie und pulmonal-arterielle Hypertonie

Auch die familiäre Hypercholesterinämie und die pulmonal-arterielle Hypertonie sind gemäß ESC-Leitlinien Dyslipidämien (2019)¹³ und pulmonale Hypertonie (2022)¹⁴ etablierte Indikationen. Klinische Beispiele:

- **Heterozygote FH** (*LDLR*, *APOB*, *PCSK9*): 40-jährige Patientin mit LDL-C > 190 mg/dl, Sehnenxanthomen und positiver Familienanamnese für frühzeitige KHK.
- **Homozygote FH** (HoFH): Kind mit LDL-C > 500 mg/dl und arkusartigen Ablagerungen – Indikation für Lipidapherese und *PCSK9*-/*ANGPTL3*-Therapie.
- **Hereditäre PAH** (*BMPR2* u. a.): junge Patientin mit PAH ohne assoziierte Grunderkrankung und positiver Familienanamnese.

Argumente für eine genetische Diagnostik

- Bestätigung der Diagnose bei polygenen Differenzialdiagnosen
- Kaskadenscreening: pro Indexfall lassen sich statistisch mehrere gefährdete Angehörige identifizieren
- Zugang zu und Kostenübernahme für spezifische Therapien (*PCSK9*-Inhibitoren, Lomitapid, Evinacumab)
- Bei PAH: Einschätzung des familiären Wiederholungsrisikos und Reproduktionsberatung

3.2.3 Phänotyp-Hinweise, die eine genetische Abklärung nahelegen

- Low-Voltage-EKG trotz LVH, Apical Sparing, neuropathische Beschwerden, bilateraler Karpaltunnel (Verdacht auf ATTR)
- Diskrepanz zwischen Befund und konventionellen Risikofaktoren (z. B. schwere KHK ohne klassische Risikofaktoren; Aortendissektion ohne Hypertonie)
- Unmittelbare therapeutische Konsequenz: bei ATTR, Fabry, FH, HoFH ändert die Diagnose das Management

3.3 Angeborene Herzfehler mit familiärer Häufung

Ein Teil der angeborenen Herzfehler ist monogen oder syndromal bedingt. Klinische Beispiele:

- **22q11.2-Deletionssyndrom** (DiGeorge): konotrunkale Fehlbildung (Fallot, unterbrochener Aortenbogen), Hypokalzämie, Immundefizienz, faciale Dysmorphien.
- **Noonan-Spektrum** (*PTPN11*, *RAF1*, *SOS1* u. a.): Pulmonalstenose, HCM, Kleinwuchs, typische Fazies.
- **Holt-Oram-Syndrom** (*TBX5*): ASD/VSD kombiniert mit Anomalien der oberen Extremität (Daumen/Radius).
- **Heterotaxie-Syndrome** (*ZIC3* u. a.): komplexe Herzfehler mit Situsanomalien und ggf. Asplenie/Polysplenie.

Argumente für eine genetische Diagnostik

- Einschätzung des Wiederholungsrisikos für weitere Schwangerschaften und für Angehörige
- Frühe Erkennung assoziierter extrakardialer Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen
- Planung interdisziplinärer Betreuung (Endokrinologie, Immunologie, Neuropädiatrie) bei syndromalen Formen
- Grundlage für pränatale und präimplantationsdiagnostische Beratung

3.4 Pharmakogenetik kardiovaskulärer Medikamente

Genetische Varianten in Genen des Arzneimittelstoffwechsels und arzneimittelbezogener Zielstrukturen beeinflussen Wirksamkeit und Nebenwirkungsrisiko vieler in der Kardiologie eingesetzter Substanzen. Klinisch relevante Beispiele:

- **CYP2C19** bei **Clopidogrel**: Loss-of-function-Träger (z. B. *2, *3) mit unzureichender Thrombozytenhemmung nach ACS/PCI – Umstellung auf Prasugrel oder Ticagrelor.
- **CYP2C19** bei Mavacamten: Poor Metabolizer mit erhöhter systemischer Exposition – Dosisreduktion und engmaschige LVEF-Kontrolle erforderlich.
- **CYP2C9/VKORC1** bei **Vitamin-K-Antagonisten**: Träger von Varianten mit hoher Warfarin-/Phenprocoumon-Empfindlichkeit – individualisierte Dosis.
- **SLCO1B1** bei Statinen (v. a. Simvastatin): erhöhtes Myopathierisiko bei *5-Trägern – alternative Statine oder Dosisanpassung.
- **DPYD**, **UGT1A1**, **APOE** – für weitere kardiovaskulär oder onkologisch relevante Wirkstoffe (5-FU, Irinotecan, Lecanemab).

Argumente für eine genetische Diagnostik

- Vermeidung von Therapieversagen (z. B. Stentthrombose unter Clopidogrel bei *CYP2C19*-LoF)
- Vermeidung schwerwiegender unerwünschter Arzneimittelwirkungen (Blutung, Myopathie, kardiale Toxizität)
- Bessere Dosisfindung bei enger therapeutischer Breite und ausgeprägter interindividueller Variabilität
- Relevanz besonders bei Mehrfachmedikation älterer kardiologischer Patientinnen und Patienten

Hinweis: Empfehlungen orientieren sich an den internationalen Leitlinien der DPWG, CPIC, CPNDS und RNPgX.⁴

4. Vorgehen bei Verdacht auf eine genetische Ursache kardiologischer Erkrankungen

Der Weg vom begründeten Verdacht bis zur genetischen Diagnose ist klar geregelt: Familienanamnese, klinische Phänotypisierung, Auswahl der passenden Analysemethode, Aufklärung und Einwilligung sowie die Befundintegration folgen einem etablierten, leitliniengerechten Ablauf.

Häufig wird jedoch die Indikation zur genetischen Diagnostik aus Unwissenheit nicht gestellt, obwohl die klinische Situation bei Kardiomyopathien, Arrhythmie-syndromen, familiärer Hypercholesterinämie oder ungeklärtem plötzlichem Herztod dies nahelegt.

4.1 Indikationen für genetische Testung

Indiziert, wenn eine klinisch begründete Verdachtsdiagnose auf eine erbliche Herz- oder Gefäßerkrankung besteht und ein pathogener Befund diagnostische, therapeutische oder prognostische Konsequenzen erwarten lässt – z. B. bei HCM, DCM, ARVC, LQTS, Brugada-Syndrom oder FH.

Zusätzlich empfohlen bei ungeklärtem plötzlichem Herztod, schweren früh auftretenden oder atypischen Verläufen sowie im Rahmen von Kaskadenscreenings, wenn die Identifikation weiterer Träger konkrete Konsequenzen wie Monitoring, ICD-Implantation oder präventive Therapie hat.⁸

4.2 Empfohlene Untersuchungen

Vor der genetischen Analyse: strukturierte Basisdiagnostik mit ausführlicher Familienanamnese und detaillierter Phänotypisierung des Indexpatienten (EKG, Bildgebung, Labor, ggf. Holter/Belastung).

Molekulargenetisch stehen je nach Fragestellung gezielte Genpanels, Multi-Gen-Panelsequenzierungen oder NGS-basierte Verfahren (WES/WGS) zur Verfügung – insbesondere bei hereditären Arrhythmiesyndromen, Kardiomyopathien, angeborenen Herzfehlern, familiärer Hypercholesterinämie und im Rahmen der molekularen Autopsie.⁸

Ablauf im Überblick

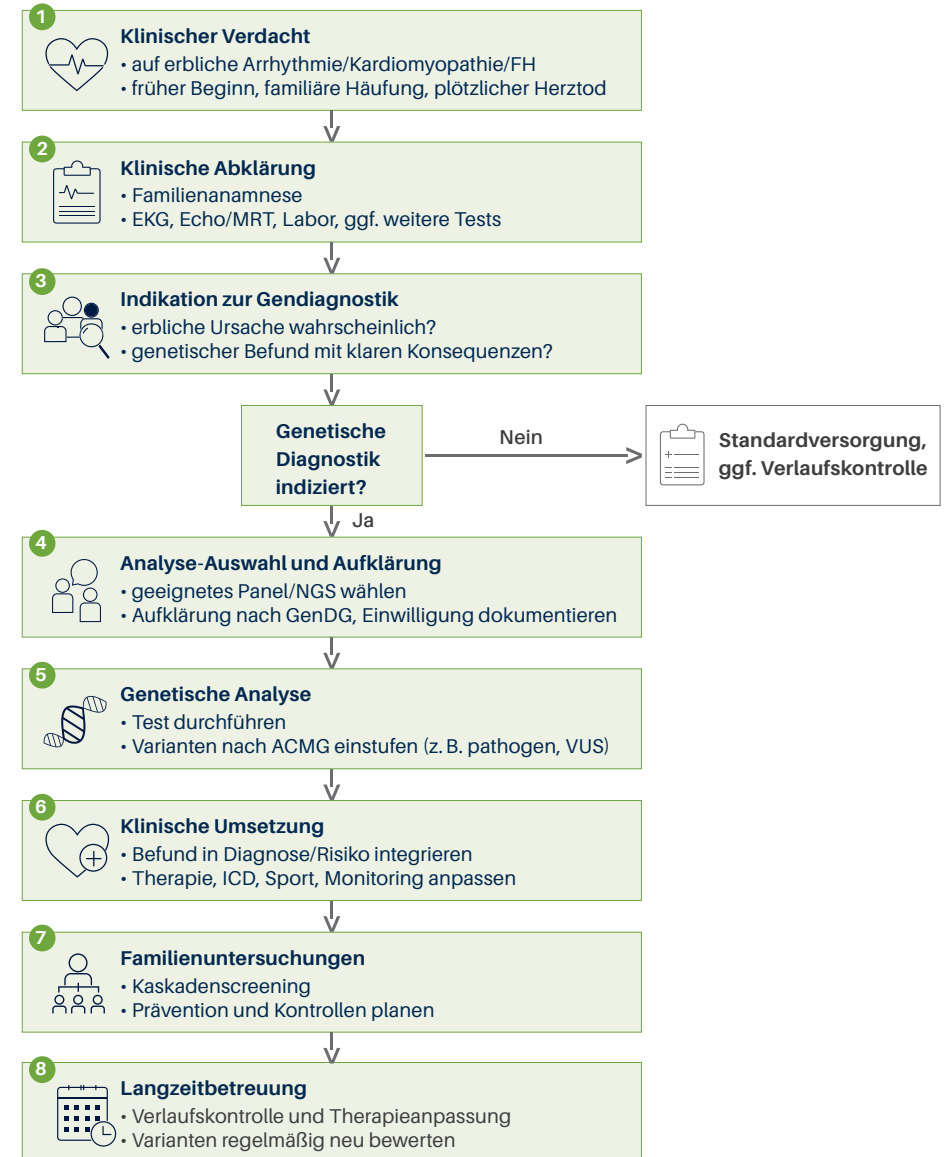


Abb. 1. Vorgehen bei Verdacht auf eine genetische Erkrankung in der Kardiologie. Diagnosepfad in Anlehnung an Konsensuspapier 2023⁸

Referenzen

- (1) Kontorovich AR. Approaches to Genetic Screening in Cardiomyopathies: Practical Guidance for Clinicians. *JACC Heart Fail* 2023;11:133–142. doi:10.1016/j.jchf.2022.11.025.
- (2) Elliott P, Schunkert H, Bondue A, et al. Integration of Genetic Testing into Diagnostic Pathways for Cardiomyopathies: A Clinical Consensus Statement by the ESC Council on Cardiovascular Genomics. *European Heart Journal* 2025;46(4):333–398. doi:10.1093/eurheartj/ehae804.
- (3) Arbustini E, Behr ER, Carrier L et al. Interpretation and actionability of genetic variants in cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Council on Cardiovascular Genomics. *European Heart Journal* 2022;43:1901–1916. doi:10.1093/eurheartj/ehab895.
- (4) Abdullah-Koolmees H, van Keulen AM, Nijenhuis M et al. Pharmacogenetics guidelines: overview and comparison of the DPWG, CPIC, CPNDS, and RNPgX guidelines. *Frontiers in Pharmacology* 2020;11:595219. doi:10.3389/fphar.2020.595219.
- (5) Schunkert H, Natarajan P, Samani NJ. The Inherited Basis of Coronary Artery Disease. *N Engl J Med* 2026;394(6):576–587. doi:10.1056/NEJMra2405153.
- (6) Baudhuin LM, De Backer J, Ingles J, et al. The Dynamic and Multifaceted Nature of Cardiovascular Disease and Using Genetic Testing to Inform Clinical Care: an International Perspective. *Clin Chem* 2021;67(1):33–40. doi:10.1093/clinchem/hvaa251.
- (7) Meder B, Eckardt L, Falk V, et al. Kommentar zu den Leitlinien 2023 der ESC zum Management von Kardiomyopathien. *Kardiologie* 2024;18:241–255. doi:10.1007/s12181-024-00685-w.
- (8) Schulze-Bahr E, Klaassen S, Gerull B, et al. Gendiagnostik bei kardiovaskulären Erkrankungen: Konsensuspapier der DGK, GfH und DGPK. *Kardiologie* 2023;17(5):300–349. doi:10.1007/s12181-023-00622-3.
- (9) Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, et al. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *European Heart Journal* 2022;43(40):3997–4126. doi:10.1093/eurheartj/ehac262.
- (10) Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *European Heart Journal* 2023;44(37):3503–3626. doi:10.1093/eurheartj/ehad194.
- (11) Mazzolai L, Teixido-Tura G, Lanzi S, et al. 2024 ESC Guidelines for the management of peripheral arterial and aortic diseases. *European Heart Journal* 2024;45(36):3538–3700. doi:10.1093/eurheartj/ehae179.

- (12) Van Gelder IC, Rienstra M, Bunting KV, et al. 2024 ESC Guidelines for the management of atrial fibrillation (EACTS). *European Heart Journal* 2024;45(36):3314–3414. doi:10.1093/eurheartj/ehae176.
- (13) Mach F, Baigent C, Catapano AL, et al. 2019 ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias: lipid modification to reduce cardiovascular risk. *European Heart Journal* 2020;41(1):111–188. doi:10.1093/eurheartj/ehz455.
- (14) Humbert M, Kovacs G, Hoeper MM, et al. 2022 ESC/ERS Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension. *European Heart Journal* 2022;43(38):3618–3731. doi:10.1093/eurheartj/ehac237.

Praktische Hinweise zur Anforderung von genetischer Diagnostik und Probengewinnung

Qualifikation des Arztes

- bei entsprechender klinischer Verdachtsdiagnose kann eine genetische Diagnostik von jedem Arzt veranlasst werden
- Voraussetzung: schriftliche Einwilligung des Patienten/Erziehungsberechtigten (z. B. auf dem Anforderungsschein)
- optional: Überweisung in genetische Sprechstunde, in der nach Beratung eine genetische Diagnostik initiiert werden kann

Ablauf der Anforderung

- MVZ diagnostikum Frankfurt untersucht alle bekannten Gene zu allen genetischen Fragestellungen: Sie beschreiben die klinische Situation, wir führen die hierzu relevante Analyse durch
- Anforderungsschein „Genetische Diagnostik“ nutzen:
 - Anamnese Patient und klinische Verdachtsdiagnose angeben
 - Einverständniserklärung von Patient / gesetzlichem Vertreter unterschreiben lassen
- Blutentnahme: 2-5 ml EDTA-Blut;
bei Chromosomenuntersuchungen: Heparin-Blut

- Versand der Probe an das Labor über Postweg oder Fahrdienst
- Laborärzte / Wissenschaftler stellen auf Grundlage der Fragestellung das entsprechende Untersuchungs-Panel zusammen
- Labor- und Datenanalyse, Befunderstellung nach ACMG guidelines
- Befundbesprechung mit Patient, ggfs. (Wieder)vorstellung in der Human-genetik, für Diskussion
- Möglichkeiten gezielter Therapie und Betreuung nach genetischer Diagnosestellung
- Hinweise auf interdisziplinäre Versorgung und psychosoziale Unterstützung

[illegible]

Genetische Diagnostik



DIAGNOSTIK
Zentrum für Humangenetik

Probandmaterial	Geschichte des Probanden / Patienten	Kontakträger
☐ EDTA-BLUT ☐ Heparin-Blut ☐ DNA	☐ weiblich ☐ männlich ☐ others	☐ gesetzliche Krankenversicherung (GKV) ☐ privat (PKV) Selbstzucker ☐ Kostenübernahmeleistung erforderlich ☐ stationäre, Rechnung an Einsender



Medizinische Fragestellung und klinische Angaben

MWZ diagnostisch Zentrum für Humangenetik untersucht alle bekannten Gene so allen genetischen Fragestellungen.
 Sie beschreiben die **klinische Situation**, vor welcher die hier relevante Analyse durchgeführt:

Hypothese/Verdachtsdiagnose

Symptome/Medikation

Anamnese/Familienanamnese

Proband/ Patient erkrankt	☐	Familiennachgehörige erkrankt	☐
		betroffen ist/ sind	
Vorbefunde vorhanden	☐	falls ja, bitte beifügen	

bei VA „erkrankter Brust-/ Eierstockkrebs: Indikationskriterien erfüllt“ ☐
a la https://www.kompas-verlag.de/buchtitel/krebs-indikationskriterien.pdf/indikationskriterien_juni2019_20190601_20191230_Lernzettel.pdf

bei VA „erkrankter Darmkrebs: Indikationskriterien erfüllt“ ☐
a la https://www.studienportal.uni-wuerzburg.de/studienportal_upload/MS_Kompendium_2019.pdf

DNA-Diagnostik zur angegebenen klinischen Fragestellung

☒ Analyse zur Fragestellung, z.B.

Sequenzierung aller bekanneten codierenden Gene (Whole Exome Sequencing, WES, mittels Next Generation Sequencing (NGS)/ Panel / Repeat-Analyse)

Für q. Fragestellung erfolgt:

- Auswahl der relevanten Gen/ Gruppen von Genen ("Gene-Panels")
- Auswahl der adäquaten Analysetechnik
- Bioinformatische Auswertung und
- medizinisch-klinische Interpretation detektierte DNA-Varianten bei Rückfragen kontaktieren! Sei: 069 - 530 84 370 oder info@genetik-diagnostikum.eu

Zytogenetik und molekulare Zytogenetik

☐ Chromosomenanalyse

☐ Array CGH

falls Eisatz noch nicht erfolgt, bei GKV-zusätzlich Chromosomen aufordern

Einfache DNA-Genotypisierung häufiger Erkrankungen

- ☐ Nahrungsmittel-assoziierte Erkrankungen (HLA, LT)
- ☐ Gerinnungsstörungen/Thrombose (F2, F5, F8, F9, APOE)
- ☐ Hämochromatose (HFE)
- ☐ Morbus Meckelgracht (UGT1A1)

Pharmagenetik - Personal Genomic Services

☒ PGS Pharma

Analyse auf 41 Varianten aus 12 Genen
 Gezielte Empfehlungen für Therapie betreffend 10 Wirkstoffansätzen
 RVU Selbstzahlung: 292,50 €
 Aufgrund der großen Menge der Informationen wird für den klinischen Einsatz die Nutzung der mobilen Web-APP empfohlen.
 Zum Download QR-Code scannen.

pharma scanner App
einfach downloaden und installieren
ermitteln des QR-Codes




Analysen für optimierte Therapie mit:

- ☐ PARP-Inhibitoren (BRCA2, BRCA1)
- ☐ Lacosamide (APOC6)
- ☐ S-pyridyl (S-pyridyl)
- ☐ Spicemidone (CYP2C9)
- ☐ Naxocentan (CYP2C9)
- ☐ Urofollitropin (UGT1A1)

Auftragsgabe und präanalytische Hinweise

Die genetische Diagnostik liefert gemäß der Laborrichtlinie des überweisenden Arztes, siehe auch:
https://genetik-diagnostikum.eu/wp-content/uploads/NFGS/2016_10_26_Praaxisinformation_Genetische_Laboruntersuchungen_Vertragsaufg.pdf

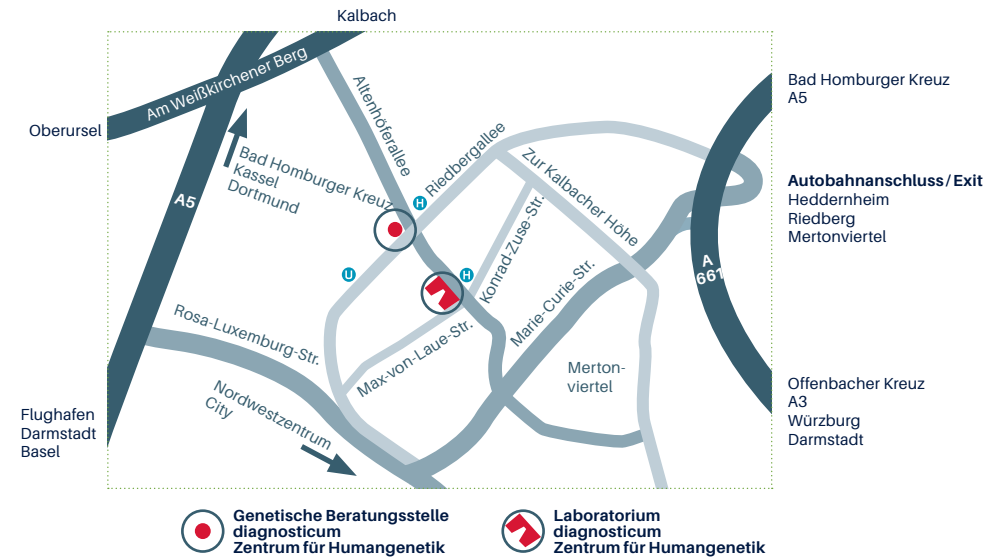
Probematerial/ Materialangaben	Probematerial/ Chromosomenanalyse	Probematerial/ normale Postkarte	Analysebedarf:
Biotät-BLUT (DNA-Plasma-membran)	Biotät-BLUT	nurmal Postkarte	3-4 Wochen (abhängig von Analysenumfang)
min. 5-10 µl	mind. 1ml	Versandmaterial	

Versandmaterial anfordern unter Telefonnummer: 069 - 530 84 370 oder info@genetik-diagnostikum.eu

Abrechnung

- genetische Diagnostik und Beratung werden von gesetzlichen und privaten Kostenträgern erstattet
- für die genetische Diagnostik wird ein Laborüberweisungsschein, Formular 10, für die genetische Beratung ein Überweisungsschein, Formular 6 benötigt
- bei privat Versicherten wird vor Beginn der Analyse ein Kostenvoranschlag zur Genehmigung durch den Kostenträger zur Verfügung gestellt
- die angeforderten Leistungen belasten nicht das Laborbudget der veranlassenden Ärzte

Notizen



MVZ diagnosticum Frankfurt
Zentrum für Humangenetik

Genetische Beratungsstelle
Am Riedbergplatz 1 · 3.OG
60438 Frankfurt am Main

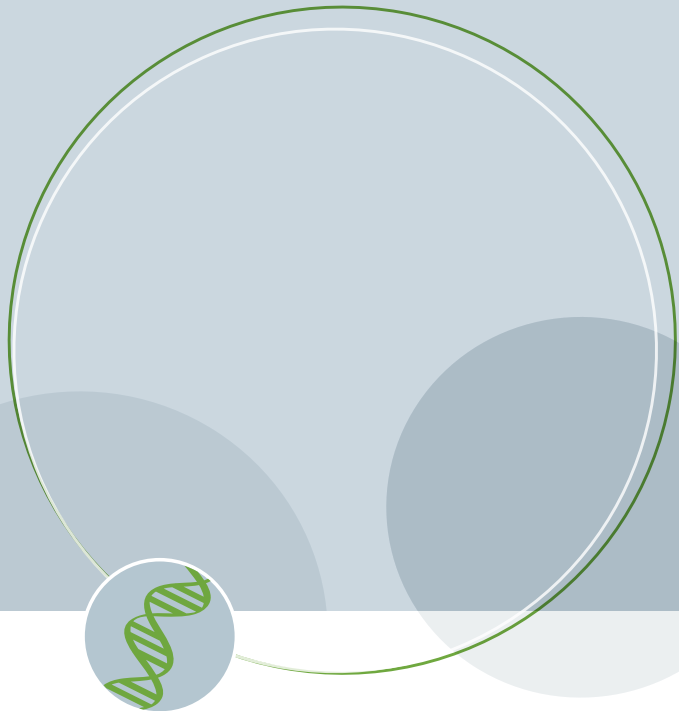
Laboratorium
Altenhöferallee 3
60438 Frankfurt am Main

T +49 69 5308-4370
beratung@genetik.diagnosticum.eu
genetik.diagnosticum.eu



DIAGNOSTICUM

Zentrum für Humangenetik



MVZ diagnosticum Frankfurt
Zentrum für Humangenetik
Prof. Dr. med. Daniela Steinberger
Fachärztin für Humangenetik

Altenhöferallee 3
60438 Frankfurt am Main
T +49 69 5308- 4370
info@genetik.diagnosticum.eu
genetik.diagnosticum.eu

Autoren

Prof. Dr. med. Daniela Steinberger
Dr. phil. Maïke Post

akkreditiert durch:

