



Herzerkrankungen

Ärztliche Fachinformation Panel-Analyse bei hereditären Kardiopathien

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie 9 (OMIM #600996)
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie 8 (OMIM #607450)
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie 10 (OMIM #610193)
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie 11 (OMIM #610476)
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie 12 (OMIM #611528)
Hypertrophe Kardiomyopathie 18 (OMIM #613874)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Untersuchte Gene:

6 Gene: *PKP2*, *DSG2*, *DSP*, *DSC2*, *JUP*, *PLN*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Brugada-Syndrom (BrS)

Brugada-Syndrom 1 (OMIM #601144)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

SCN5A

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Global Screening-Array, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)

Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie 1 (OMIM #604772)
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie 2 (OMIM #611938)
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie 4 (OMIM #614916)
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie 5 (OMIM #615441)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Untersuchte Gene:

4 Gene: *RYR2*, *CASQ2*, *CALM1*, *TRDN*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Dilatative
Kardiomyopathien
(DCM) - Gene nach
Häufigkeit**

Dilatative Kardiomyopathie

(OMIM #604145, #115200, #613426, #613252, #615396, #601154, #601494, #613881, #609909, #613172, #613286, #611878, #611407, #611879, #601493, #302045)

Barth Syndrom (OMIM #302060)

Erbgang

Autosomal dominant; X-chromosomal

Untersuchte Gene:

20 Gene: *TTN* (AD), *LMNA* (AD), *MYH7* (AD), *MYH6* (AD), *MYBPC3* (AD), *SCN5A* (AD), *TNNT2* (AD), *BAG3* (AD), *ANKRD1* (AD), *PLN* (AD), *RBM20* (AD), *TNNI3* (AD), *TPM1* (AD), *TMPO* (AD), *TCAP* (AD), *VCL* (AD), *TNNC1* (AD), *LDB3* (AD), *DMD* (XL), *TAZ* (XL)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Hypertrophe
Kardiomyopathien
(HCM) – auch restriktive
Kardiomyopathien**

Hypertrophe Kardiomyopathie

(OMIM #115197, #192600, #613690, #115195, #608758, #608751, #612098, #115196, #613874)

Restriktive Kardiomyopathie (OMIM #115210, #612422)

Transthyretin (TTR)-assoziierte familiäre Amyloid-Kardiomyopathie (OMIM #105210)

Morbus Fabry (OMIM #301500)

Erbgang

Autosomal dominant; X-chromosomal

Untersuchte Gene:

11 Gene: *MYBPC3* (AD), *MYH7* (AD), *TNNI3* (AD), *TNNT2* (AD), *MYL2* (AD), *MYL3* (AD), *ACTC1* (AD), *TPM1* (AD), *PLN* (AD), *TTR* (AD), *GLA* (XL)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Linksventrikuläre
Noncompaction
Kardiomyopathie (LVNC)**

Linksventrikuläre Noncompaction Kardiomyopathie (OMIM #604145, #613426, #615396, #601493, #611878, #615092, #613424, #604169, #601494)

Sick-Sinus-Syndrom 2 (OMIM #163800)

Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie 2 (OMIM #611938)

Barth Syndrom (OMIM #302060)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant; X-chromosomal

Untersuchte Gene:

15 Gene: *TTN* (AD), *MYH7* (AD), *MYBPC3* (AD), *LDB3* (AD), *TPM1* (AD), *LMNA* (AD), *MIB1* (AD), *ACTC1* (AD), *RBM20* (AD), *DTNA* (AD), *TNNT2* (AD), *PLN* (AD), *HCN4* (AD), *CASQ2* (AR), *TAZ* (XL)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Long-QT-Syndrom (LQTS)

Long-QT-Syndrom 1 (OMIM #192500)

Long-QT-Syndrom 2 (OMIM #613688)

Long-QT-Syndrom 3 (OMIM #603830)

Jervell and Lange-Nielsen syndrom 1 (OMIM #220400)



Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

3 Gene: *SCN5A*, *KCNQ1*, *KCNH2*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Plötzlicher Herztod bzw. -
stillstand/ Sudden
unexplained death (SUD)**

Sudden infant death Syndrom (OMIM #272120)
Heart block progressive/non-progressive (OMIM #113900)
Jervell and Lange-Nielsen syndrom 1 (OMIM #220400)
Long-QT-Syndrom 1 (OMIM #192500)
Long-QT-Syndrom 2 (OMIM #613688)
Long-QT-Syndrom 6 (OMIM #613693)
Arrhythmogene rechtventrikuläre Dysplasie 2 (OMIM #600996)
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie 1 (OMIM #604772)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Untersuchte Gene:

5 Gene: *SCN5A*, *KCNQ1*, *KCNH2*, *KCNE2*, *RYR2*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Sick-Sinus-Syndrom (SSS)

Sick-Sinus-Syndrom 1 (OMIM #608567)
Sick-Sinus-Syndrom 2 (OMIM #163800)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Untersuchte Gene:

2 Gene: *SCN5A*, *HCN4*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Short-QT-Syndrom
(SQTS)**

Short-QT-Syndrom 1 (OMIM #609620)
Short-QT-Syndrom 2 (OMIM #609621)
Short-QT-Syndrom 3 (OMIM #609622)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

3 Gene: *KCNQ1*, *KCNH2*, *KCNJ2*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen