

Angeforderte Analyse

Long QT-Syndrom (LQTS)

CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TRDN

Short QT-Syndrom (SQTS)

CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, SLC4A3, SLC22A5

Brugada-Syndrom (BrS)

CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)

CDH2, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, PLN, PKP2, TMEM43

Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)

CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TECRL, TRDN

Restriktive Kardiomyopathie (RCM)

ACTC1, DES, FLNC, GLA, MYBPC3, MYH7, MYPN, TNNI3, TNNT2, TTN

Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)

ACTC1, ACTN2, ALPK3, CAV3, CSRP3, FHOD3, FLNC, GLA, JPH2, KLHL24, LAMP2, MT-TI, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TRIM63, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR

Dilatative Kardiomyopathie (DCM)

ACTC1, ACTN2, BAG3, CAP2, DES, DMD, DSG2, DSP, EYA4, FLII, FLNC, JPH2, LMNA, MYBPC3, MYH7, NEXN, PLN, PPP1R13L, PRDM16, RAF1, RBM20, RPL3L, SCN5A, TAZ, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TTN, VCL*

* für *TTN* werden ausschließlich Veränderungen der ACMG-Klasse IV und V berichtet

Segregation bereits familiär bekannter Variante im Gen (Befundkopie bitte beilegen)

Patient / Klinische Angaben

Patient klinisch: auffällig unauffällig

Familienanamnese: positiv negativ unbekannt

Elterliche Blutsverwandschaft: ja nein

bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen:

.....

Diagnose / Verdacht:

Synkopen Plötzlicher Herztod / Herzstillstand

Strukturelle Auffälligkeiten Myokard:

reduzierte links-ventrikuläre Ejektionsfraktion:% / rechts-ventrikuläre Ejektionsfraktion:%

EKG-Auffälligkeiten:

V.a. syndromale Form:

Weitere Merkmale:

.....

.....

.....

.....

