

HDZ NRW: Medizinische Kompetenz und menschliche Nähe

Das Herz- und Diabeteszentrum Nordrhein-Westfalen (HDZ NRW), Bad Oeynhausen, ist ein international führendes Zentrum zur Behandlung von Herz-, Kreislauf- und Diabeteserkrankungen. Mit 36.500 Patienten pro Jahr, davon 14.600 in stationärer Behandlung ist das HDZ NRW ein führendes Spezialklinikum in Europa.

Das größte Krankenhauslabor der Region steht als Medizinisches Versorgungszentrum HDZ NRW (MVZ) – eine Ausgründung des Universitätsinstituts für Laboratoriums- und Transfusionsmedizin des HDZ NRW – auch allen ambulanten Patienten, die in einer gesetzlichen Krankenkasse versichert sind, zur Verfügung. Das Programm umfasst alle Bereiche der Laboratoriums- und Transfusionsmedizin sowie der Medizinischen Mikrobiologie. Schwerpunkte sind die Immunhämatologie, molekulargenetische Diagnostik, Hämostaseologie sowie die Transplantations- und Thrombozytenimmunologie. Medikamentenbestimmungen werden mit modernen massenspektrometrischen Methoden durchgeführt.

Als Universitätsklinik der Ruhr-Universität Bochum ist das HDZ NRW in der Herz-Kreislaufforschung international vernetzt und hat im Bereich der Herzinsuffizienz und der Kardiogenetik einen Forschungsschwerpunkt.



Medizinisches Versorgungszentrum
HDZ NRW
Laboratoriums- und
Transfusionsmedizin

Georgstraße 11
32545 Bad Oeynhausen
Tel +49 (0)5731 / 97-1393
Fax +49 (0)5731 / 97-2307
mvz-laboratoriumsmedizin@
hdz-nrw.de
www.hdz-nrw.de/kardiogenetik

Stand: 02 | 2018

Wie wird die Gendiagnostik beauftragt?

Wenn Sie aufgrund der Symptomatik Ihres Patienten eine Gendiagnostik beauftragen wollen, so kann dieses direkt durch Sie geschehen:

- Zunächst informieren Sie Ihren Patienten über die Art und den Zweck der geplanten Gendiagnostik. Eine ausführliche humangenetische Beratung ist hierfür nicht erforderlich! (Diese ist erst dann notwendig, wenn sich nachfolgend asymptotische Familienangehörige genetisch untersuchen lassen wollen.)
- Anschließend unterschreibt der Patient die Einverständniserklärung und Sie als behandelnder Arzt den Laborauftrag bzw. Überweisungsschein, Muster 10. Die Untersuchung belastet Ihr Praxisbudget nicht!
- Schließlich wird die entnommene Blutprobe (5-10 ml EDTA-Blut) einschließlich der o.g. Dokumente per Post zum Labor geschickt (weder Kühlung noch Expressversand sind erforderlich).

Die Vordrucke können wir Ihnen gerne per Post, Fax oder E-Mail schicken. Auf der Internetseite www.hdz-nrw.de haben Sie im Bereich Kardiogenetik zudem die Möglichkeit, die Formulare selber auszudrucken.

Was erhalten Sie als Untersuchungsbefund?

Der genetische Befund erläutert den Untersuchungsumfang sowie das Untersuchungsergebnis und beschreibt im Fall eines positiven Ergebnisses die nachgewiesene Mutation. Diese wird nach einem standardisierten System (ACMG) bewertet, in das möglichst umfassend Literatur- und Datenbankinformationen sowie bioinformatische Prädiktionen einfließen. Die Zusammenfassung der klinischen Bedeutung der Mutation wird ergänzt durch Angaben über den

Erbgang, das Risiko für Angehörige, ebenfalls Mutationssträger zu sein, sowie nicht zuletzt Empfehlungen zu einer weitergehenden kardiologischen oder eventuell fachhumangenetischen Beratung des Patienten und seiner Angehörigen.

Wer steht Ihnen als Ansprechpartner zur Verfügung?

Gerne beraten wir Sie in allen Fragen rund um die Kardiogenetik und bieten auf Wunsch eine fachgebundene genetische Beratung an. Sie können sich jederzeit an unser Medizinisches Versorgungszentrum wenden, oder persönlich Kontakt mit Pia Wiesner als zuständige Referentin des Fachbereichs Gendiagnostik aufnehmen:



Pia Wiesner

Referentin Fachbereich Gendiagnostik
Herz- und Diabeteszentrum NRW
E-Mail: pwiesner@hdz-nrw.de

Hotline: 0170 / 9357719



Gendiagnostik erblicher Herz- und Kreislauferkrankungen

Medizinisches Versorgungszentrum
Herz- und Diabeteszentrum NRW
Bad Oeynhausen



Sehr geehrte Kollegin, sehr geehrter Kollege,

ab sofort bieten wir die Gendiagnostik erblicher Herz- und Kreislauferkrankungen mittels Next Generation Sequencing (NGS) an. Mit dieser modernsten Sequenziermethode ist es nunmehr bei jedem Patienten möglich, gleichzeitig alle bekannten Gene der jeweiligen Erkrankung zeit- und kostensparend zu untersuchen. Gerade für den Bereich der erblichen Herz- und Kreislauferkrankungen stellt dieses Verfahren einen deutlichen diagnostischen Fortschritt dar, weil jetzt auch selten betroffene oder sehr große Gene routinemäßig in die Diagnostik einbezogen werden. Wie bisher gehen gendiagnostische Untersuchungen nicht zu Lasten des Praxisbudgets.

Die aktuellen Möglichkeiten der molekulargenetischen Diagnostik möchten wir Ihnen anhand der folgenden Punkte erläutern.



Prof. Dr. Cornelius Knabbe
Ärztlicher Leiter Medizinisches Versorgungszentrum



Prof. Dr. Hendrik Milting
Leitung kardiogenetische Diagnostik,
in Kooperation mit der
Klinik für Thorax- und Kardiovaskularchirurgie



Dr. Martin Farr
Leitung kardiogenetische Diagnostik,
in Kooperation mit der
Klinik für Kardiologie

Was ist Kardiogenetik?

Kardiogenetik ist die molekulargenetische Diagnostik erblich bedingter, kardiovaskulärer Erkrankungen. Diese können unmittelbare Erkrankungen des Herzens wie zum Beispiel die primären Kardiomyopathien oder Arrhythmien sein, aber auch solche, die das Herz inklusive der Blutgefäße nur sekundär mitbetreffen, wie beispielsweise die familiäre Hypercholesterinämie als KHK-Risiko. Wenn Sie für Ihren Patienten die Verdachtsdiagnose einer genetischen Herz- bzw. Kreislauferkrankung stellen, kann die Kardiogenetik dazu beitragen, die Krankheitsursache aufzuklären, sie differentialdiagnostisch abzusichern, das weitere Krankheitsrisiko für den Patienten und gegebenenfalls für seine Angehörigen abzuschätzen, sowie die optimale Therapie leitliniengerecht zu planen.

Welche Erkrankungen können untersucht werden?

Die nachfolgende Tabelle orientiert sich an den Erkrankungen, für die im Positionspapier „Gendiagnostik bei kardiovaskulären Erkrankungen“ der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie und der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie eine Gendiagnostik empfohlen beziehungsweise als sinnvoll erachtet und entsprechend von uns angeboten wird [DGK, 2015]:

Erkrankung	Gendiagnostik
Arrhythmien	<ul style="list-style-type: none"> • Brugada-Syndrom (BRG DA 1 bis 9) • Short QT-Syndrom (SQT 1 bis 3) • Andersen-Tawil-Syndrom (ATS) • Katecholaminerge polymorphe Kammertachykardie (CPVT 1 bis 5) • Long QT-Syndrom (LQT 1 bis 15) • Timothy-Syndrom (TS) • Jerwell- und Lange-Niesen-Syndrom (JLNS)
Kardiomyopathien	<ul style="list-style-type: none"> • Dilatative Kardiomyopathie (DCM) • Arrhythmogene Rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC) • Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) • Restriktive Kardiomyopathie (RCM 1 bis 4) • Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (LVNC)
Gefäßerkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Marfan Syndrom (MFS) • Thorakales Aortenaneurysma (AAT 3 bis 7) • Loeys-Dietz Syndrom (LSD 1 bis 5) • Primäre Pulmonale Hypertonie (PAH1)
KHK-Risiko	<ul style="list-style-type: none"> • Diabetes mellitus (MODY1 bis 3 und 5) • Hypercholesterinämie, Hypertriglyzeridämie
Kardiale Speicherkrankheiten	<ul style="list-style-type: none"> • Morbus Fabry • Amyloidose (ATTR) • Familiäres Mittelmeerfieber • Morbus Danon

Wie funktioniert eine molekulargenetische Untersuchung?

Für eine molekulargenetische Untersuchung genügt eine kleine Blutprobe, aus der die genomische DNA isoliert werden kann.

Daran schließt sich entweder die klassische PCR und DNA-Sequenzierung nach dem Sanger-Verfahren an, oder aber bei großem Sequenzieraufwand die Erstellung einer sogenannten DNA-Bibliothek mit anschließendem Next Generation Sequencing. Für letzteres werden pro Patient hunderttausende von markierten, genspezifischen DNA-Fragmenten erzeugt und danach gleichzeitig sequenziert und damit gelesen.

