

Befundmitteilung

Sie erhalten in der Regel innerhalb von vier bis sechs Wochen einen molekulargenetischen Befundbericht, der in übersichtlicher, verständlicher Form folgende Inhalte umfasst:

- Die nachgewiesenen, klinisch bedeutsamen genetischen Varianten.
- Eine klinische Bewertung (Klassifikation) dieser Varianten aufgrund von Literatur, Datenbanken und Prädiktionsprogrammen.
- Gegebenenfalls Empfehlungen für die weitere Diagnostik oder Behandlung, auch für Verwandte.
- Untersuchungsumfang und Methodik.
- Informationen zur genetischen Beratungsmöglichkeit.
- Das Angebot, sich den Befund auch persönlich erläutern zu lassen.
- Auf Wunsch eine erneute Beurteilung zuvor klassifizierter Varianten.

Ihre Ansprechpartner

Gerne beraten wir Sie in allen Fragen rund um die Kardiogenetik und bieten auf Wunsch eine fachgebundene genetische Beratung für Ihre Patientinnen und Patienten an. Sie können sich jederzeit an unser Medizinisches Versorgungszentrum wenden, oder persönlich Kontakt mit unserer Referentin Pia Wiesner oder Dr. Martin Farr als Laborleiter aufnehmen:

Pia Wiesner

Referentin Kardiogenetik
E-Mail: pwiesner@hdz-nrw.de
Tel. 0170 9357719

Dr. rer. nat. Martin Farr

Laborleiter Kardiogenetik
Klinik für Allgemeine und Interventionelle Kardiologie/
Angiologie
E-Mail: mfarr@hdz-nrw.de
Tel. 05731 97-1393

HDZ NRW: Medizinische Kompetenz und menschliche Nähe

Das Herz- und Diabeteszentrum Nordrhein-Westfalen (HDZ NRW) ist als Universitätsklinik der Ruhr-Universität Bochum ein international führendes Zentrum zur Behandlung von Patientinnen und Patienten mit einer Herz-, Kreislauf- und Diabeteserkrankungen. Mit 36.000 Patientinnen und Patienten pro Jahr, 14.800 davon in stationärer Behandlung, zählt das HDZ NRW zu den größten und modernsten klinischen Zentren seiner Art in Europa.

Die fünf Kliniken des HDZ NRW bieten ein sicheres Konzept der Prävention, Diagnostik, Therapie und Nachsorge nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen, modernsten medizinischen Verfahren und exzellentem fachlichen Wissen und Können. Dies wird ergänzt durch Universitätsinstitute wie zum Beispiel das größte Krankenhauslabor der Region. Zudem bietet das Herz- und Diabeteszentrum NRW mit seinem Medizinischen Versorgungszentrum (MVZ) eine optimale Verbindung zwischen ambulanter und stationärer Diagnostik und Therapie.



Gendiagnostik erblicher Herz- und Kreislaufkrankungen

Medizinisches Versorgungszentrum
Herz- und Diabeteszentrum NRW
Bad Oeynhausen



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



Liebe Kolleginnen, Liebe Kollegen,

die Gendiagnostik erblicher Herz- und Kreislauferkrankungen gewinnt stetig an Bedeutung und wird von den Leitlinien im Rahmen der Differentialdiagnostik zunehmend empfohlen. Daher möchten wir Ihnen für Ihre Patientinnen und Patienten eine umfassende, einfach zu beauftragende und zeitnahe kardiovaskuläre Gendiagnostik auf aktuellem methodischen und wissenschaftlichen Stand anbieten. Einen kurzen Überblick hierüber vermittelt Ihnen dieser Flyer.

Ihr
Prof. Dr. med. Cornelius Knabbe
Ärztlicher Leiter Medizinisches Versorgungszentrum

Untersuchungsspektrum

Im Mittelpunkt steht die Sequenzierung derjenigen Gene, die durch pathogene Varianten krankheitsursächlich sein können. Dieses geschieht mit Hilfe des sogenannten Next-Generation-Sequencing (NGS) für jeweils große Gruppen von Genen (Panels), begleitet von der klassischen Einzelgen-Sequenzierung, Verfahren für die Kopienzahlbestimmung usw.. Damit können folgende Erkrankungen umfassend genetisch untersucht werden:

Kardiomyopathien

- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)
- Arrhythmogene Kardiomyopathie (ARVC)
- Linksventrikuläre Noncompaction (LVNC)
- Noonan Syndrom

Arrhythmien

- Long-QT Syndrom / Short-QT Syndrom (LQT/SQT)
- Brugada Syndrom (BRS)
- Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)
- Sick Sinus Syndrom (SSS)

Erkrankungen des Bindegewebes, der Blutgefäße und der Gerinnung

- Thorakales Aortenaneurysma (TAA)
- Pseudoxanthoma elasticum (PXE)
- Morbus Osler (HHT)
- Pulmonal-arterielle Hypertonie (PAH)
- Thrombophilien, Blutgerinnungsstörungen

Stoffwechselstörungen und Speicherkrankheiten

- Hypercholesterinämie
- Hypertriglyceridämie
- Morbus Fabry
- ATTR-Amyloidose
- Familiäres Mittelmeerfieber
- Hämochromatose
- Diabetes (MODY)

Beauftragung

Laut Gendiagnostikgesetz darf eine diagnostische genetische Untersuchung direkt von Ihnen als behandelnde Ärztin oder Arzt veranlasst werden und ist für Ihre Praxis extrabudgetär:

1. Patientenaufklärung:

Mit Hilfe des Bogens „Einwilligung und Beauftragung für die kardiovaskuläre Gendiagnostik“.

2. Blutprobe:

Eine kleine EDTA-Blutprobe.

3. Überweisungsschein:

Gesetzlich Versicherte benötigen den Überweisungsschein Nr. 10 (Gendiagnostik ist extrabudgetär für Ihre Praxis).

Privat Versicherte erhalten von uns vorab einen Kostenvoranschlag.

4. Versand:

Portofrei in vorgefertigten Versandtaschen (inkl. Auftragsbogen und Material).

Diese können Sie jederzeit gerne bei uns per E-Mail oder Telefon anfordern:

Referentin Pia Wiesner

E-Mail: pwiesner@hdz-nrw.de

Tel. 0170 / 9357719