



ANFORDERUNG EINES KARDIOGENETISCHEN MOLEKULARTESTS

Au leber zur Identifikation Barcode

ANGABE DES ERSTEN FALLS (Pflichteingabefeld)

Name	Prozess Nr.	
Geburtsdatum	Ethnische Herkunft	Geschlecht <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F

INFORMATION DES ANFORDERNDEN ARZTES (Pflichteingabefeld)

Name	Einrichtung
Anschrift	PLZ
Telefon	E-mail
Datum der Anforderung	Unterschrift

ANGEFORDERTER MOLEKULARBIOLOGISCHER TEST (weitere Informationen auf der Rückseite)

GENETISCHE VARIANTEN

- | | | |
|--------------------------|---|------------|
| <input type="checkbox"/> | TromboGene - Genetische Studie zur erblich bedingten Thrombophilie | 14 |
| <input type="checkbox"/> | TromboGene - Genetische Studie zur erblich bedingten Thrombophilie + Pharmakogenetik von Warfarin | 17 |
| <input type="checkbox"/> | SportGene - Studie zu pathogenen molekularen Markern der hypertrophen Kardiomyopathie | 218 |
| <input type="checkbox"/> | HCMscreening - Genetische Studie zur hypertrophen Kardiomyopathie | 963 |
| <input type="checkbox"/> | DNArterial - Untersuchung der molekularen Marker der essentiellen Hypertonie und der damit verbundenen kardiovaskulären Ereignisse | 57 |
| <input type="checkbox"/> | LipoGene - Genetische Studie zur familiären Hypercholesterinämie | 167 |

GRUND (Ausfüllen empfohlen)

	Eilig <input type="checkbox"/>
--	--------------------------------

KENNZEICHNUNG DER PROBE (Röhrchen mit der für den Fall relevanten Information versehen Index)

- | | |
|--------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | Vollblut (bevorzugt) - 4ml in Röhrchen für Blutbild mit Spray K ₂ EDTA oder K ₃ EDTA |
| <input type="checkbox"/> | DNA - Volumen ____ µL; Konzentration ____ µg/ml; Minimum 300ng bis 35ng/µLL, |
| <input type="checkbox"/> | Speichel - empfohlene Kits: 1. Isohelix Saliva Collectors Kit, 2. GFX-01 Oragene DNA collection kit, Genotek |

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG (Pflichteingabefeld)

Ich, _____, erkläre hiermit, dass ich der Entnahme meines biologischen Materials / des biologischen Materials meines Sohnes/meiner Tochter _____ für die Durchführung des oben genannten genetischen Tests freiwillig zustimme.

Ich erkläre, dass mir alle notwendigen Informationen über die Durchführung des Tests zur Verfügung gestellt wurden und dass ich die Anwendung und die Grenzen des mir verschriebenen genetischen Tests verstehe. Es ist mir bekannt und ich verstehe, dass zum Schutz der Vertraulichkeit meiner Daten bestimmte Maßnahmen ergriffen werden, die auf unbegrenzte Dauer gültig sind. Ich habe das Recht, jederzeit meine persönlichen Daten einzusehen, zu aktualisieren und/oder zu löschen, und zwar durch eine E-mail an **contact@heartgenetics.com**.

Ich bin ausdrücklich damit einverstanden und erlaube, dass meine persönlichen Daten und sonstige relevante Informationen meines klinischen Krankheitsbildes zum Zwecke der Durchführung des genetischen Tests an HeartGenetics S.A. gesendet und übertragen werden.

- Ich bin damit einverstanden, dass mein biologisches Material und ergänzende Daten anonym in der Forschung eingesetzt werden.

Ort	Datum	Unterschrift
-----	-------	--------------



ANFORDERUNG EINES KARDIOGENETISCHEN MOLEKULARTESTS

Au-leber zur Identifikation Barcode

INFORMATIONEN ZUR FAMILIENGESCHICHTE

Klinische und therapeutische Information

Prozess Nr.

Name

Bei Angabe des Familienstammbaums, kennzeichnen Sie bitte den ersten Fall mit einem Pfeil

VORANGEGANGENE UNTERSUCHUNG AUF DEM GEBIET HUMANGENETIK

DATUM ____/____/____ ALTER ODER DATUM DER DIAGNOSE: _____

GENETISCHE TESTS

Genetische Studie zur erblich bedingten Thrombophilie

Untersuchung der genetischen Varianten, die einen Risikofaktor für die Thrombophilie darstellen, da 1. sie zu einem Versagen der natürlichen Gerinnungshemmer führen und 2. eine Erhöhung der Werte der Koagulationsfaktoren verursachen. Es werden 14 genetische Varianten in 10 Genen untersucht *FII, FV Leiden, F13A, FGB, GP1BA, MTHFR, PAI1, PROCR, PROS1* und *SERPINC1*

Studie zur Pharmakogenetik von Warfarin

Beurteilung der genetischen Varianten, die zur Pharmakokinetik und Pharmakodynamik beitragen. Es werden 3 genetische Varianten in den Genen *CYP2C9* und *VKORC1* untersucht.

Genetische Studie zur hypertrophen Kardiomyopathie

Untersuchung der genetischen Varianten in 57 Genen, die mit der hypertrophen Kardiomyopathie in Verbindung gebracht werden. Es werden genetische Varianten untersucht, die mit dem Mechanismus der Herzkontraktion in Verbindung gebracht werden und zum größten Teil Veränderungen in folgenden Bereichen hervorrufen: 1) mechanisch - Varianten in Verbindung mit der Kinetik zwischen den Proteinen der Sarkomere; 2) biochemisch - Varianten in Verbindung mit der Calciumsensitivität und 3) bioenergetisch - Varianten in Verbindung mit der ATPase-Aktivität des Myosins.

Studie zu pathogenen molekularen Markern der hypertrophen Kardiomyopathie

Untersuchung der genetischen Mutationen in 18 Genen *ACTC1, ACTC2, BRAF, CRYAB, CSRP3, FHL1, FLNC, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1* in Verbindung mit schweren Phänotypen der hypertrophen Kardiomyopathie. Es werden genetische Varianten untersucht, die mit dem Mechanismus der Herzkontraktion in Verbindung gebracht werden und Veränderungen in folgenden Bereichen hervorrufen: 1. mechanisch - Varianten in Verbindung mit der Kinetik zwischen den Proteinen der Sarkomere; 2. biochemisch - Varianten in Verbindung mit der Calciumsensitivität und 3. bioenergetisch - Varianten in Verbindung mit der ATPase-Aktivität des Myosins.

Untersuchung der molekularen Marker der essentiellen Hypertonie und der damit verbundenen kardiovaskulären Ereignisse

Untersuchung von 57 genetischen Varianten in 37 Genen, die 1. als hohes Risiko für eine Neigung zur essentiellen Hypertonie und zu kardiovaskulären Ereignissen betrachtet werden können und 2. von hoher Prävalenz bei Hypertonie-Patienten sind.

Es werden die genetischen Varianten untersucht, die 1. mit dem Renin-Angiotensin-Aldosteron-System, 2. mit der Funktionsstörung des vaskulären Endothelsystems, 3. mit der Henle-Schleife, 4. mit der Signalübertragung, 5. mit den Natriumkanälen und 6. mit dem autonomen Nervensystem in Zusammenhang stehen. Außerdem werden einige der genetischen Varianten untersucht, die die Reaktion auf einige Antihypertonika modulieren.

Genetische Studie zur familiären Hypercholesterinämie

Untersuchung der Mutation der Gene *LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1* und *STAP1*, die für die familiäre Hypercholesterinämie verantwortlich sind und mit hohen Werten für Gesamtcholesterin und LDL-C-Cholesterin und mit einer frühen kardiovaskulären Erkrankung in Verbindung stehen. Untersuchung der genetischen Veränderungen des Gens *APOE*, das mit einem erhöhten Risiko für eine frühe kardiovaskuläre Erkrankung in Verbindung steht.

HEARTGENETICS

Genetics and Biotechnology, S.A.
Biocant Park, Núcleo 4, Lote 4A
3060-197 Cantanhede PORTUGAL

Knowledge Through Genetics

+351 231 410 896
contact@heartgenetics.com
www.heartgenetics.com



ANFORDERUNG EINES KARDIOGENETISCHEN MOLEKULARTESTS - Kopie

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG (Pflichteingabefeld)

Ich, _____, erkläre hiermit, dass ich der Entnahme meines biologischen Materials / des biologischen Materials meines Sohnes/meiner Tochter _____ für die Durchführung des oben genannten genetischen Tests freiwillig zustimme.

Ich erkläre, dass mir alle notwendigen Informationen über die Durchführung des Tests zur Verfügung gestellt wurden und dass ich die Anwendung und die Grenzen des mir verschriebenen genetischen Tests verstehe. Es ist mir bekannt und ich verstehe, dass zum Schutz der Vertraulichkeit meiner Daten bestimmte Maßnahmen ergriffen werden, die auf unbegrenzte Dauer gültig sind. Ich habe das Recht, jederzeit meine persönlichen Daten einzusehen, zu aktualisieren und/oder zu löschen, und zwar durch eine E-mail an **contact@heartgenetics.com**.

Ich bin ausdrücklich damit einverstanden und erlaube, dass meine persönlichen Daten und sonstige relevante Informationen meines klinischen Krankheitsbildes zum Zwecke der Durchführung des genetischen Tests an HeartGenetics S.A. gesendet und übertragen werden.

Ich bin damit einverstanden, dass mein biologisches Material und ergänzende Daten anonym in der Forschung eingesetzt werden.

Ort

Datum

Unterschrift

HEARTGENETICS

Genetics and Biotechnology, S.A.

Biocant Park, Núcleo 4, Lote 4A
3060-197 Cantanhede PORTUGAL

Knowledge Through Genetics

+351 231 410 896
contact@heartgenetics.com
www.heartgenetics.com