

Patientendaten ► **Versichertenkarte**

Kostenloser Probentransport

Tel. +49 621 42286-0

Informationen Lipidgenetik

Tel. +49 800 5895178

E-Mail kardiogenetik@synlab.com

Anlage Untersuchungsauftrag

Erbliche Störungen im Lipidstoffwechsel

Formular zusammen mit dem Untersuchungsauftrag einsenden

Indikation

Cholesterin bzw. LDL-Cholesterin erhöht (HLP Typ IIa, IIb nach Fredrickson)

Fam. Hypercholesterinämie (FH), dominant/rezessiv
Cerebrotendinöse Xanthomatose
Cholesterinester-Speicherkrankheit
Desmosterolose

Phytosterolämie
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
Wolman-Erkrankung

Anforderung: **Panel: Hypercholesterinämie***

Einzelgene: _____

Triglyzeride bzw. Chylomikronen erhöht (HLP Typ I, III, IV, V nach Fredrickson)

Fam. Hypertriglyzeridämie
Lipoproteinlipase-Mangel
Apolipoprotein-C-II-Mangel
Hepatischer Lipase-Mangel

Kombinierte Hyperlipidämie
Glycerinkinase-Mangel
Hyperlipoproteinämie, Typ III

Anforderung: **Panel: Hypertriglyzeridämie***

Einzelgene: _____

Cholesterin und/oder Triglyzeride erhöht (HLP Typ IIb, III, u. a. nach Fredrickson)

Fam. Kombinierte Hyperlipidämie
Fam. Hypercholesterinämie
Hyperchylomikronämie

Hyperlipoproteinämie, Typ III
Lipoproteinlipase-Mangel
Apolipoprotein-C-II-Mangel

Anforderung: **Panel: Kombinierte Hyperlipidämie***

Einzelgene: _____

LDL-Cholesterin erniedrigt

Hypobetalipoproteinämie
Abetalipoproteinämie
Chylomikronen-Retentionskrankheit

PCSK9 - Loss of Function
Dysbetalipoproteinämie

Anforderung: **Panel: Fettstoffwechselstörung durch LDL-Mangel***

Einzelgene: _____

HDL-Cholesterin erhöht oder erniedrigt

Hypoalphalipoproteinämie
Tangier-Krankheit
Fischaugen-Krankheit
Hyperalphalipoproteinämie

LCAT-Mangel
Niemann-Pick-Krankheit, Typ A, B, C, D
ApoA-I-assoziierte Amyloidose

Anforderung: **Panel: Fettstoffwechselstörung durch HDL-Mangel***

Einzelgene: _____

Lipoprotein (a) erhöht (> 20mg/dl)

Anforderung: **LPA-Gen (rs10455872; rs3798220)**

Patientenname

LipodystrophieGeneralisierte Lipodystrophie
Syndromale Lipodystrophie

Partielle Lipodystrophie

Anforderung: Panel: Lipodystrophie* Einzelgene: _____**Statin-assoziierte Muskelsymptome SAMS**Anforderung: SLC01B1 (c.521T>C/p.V174A) Variante
(Abschätzung Risiko für SAMS) Panel: Statin-assoziierte Myopathie*
z. B. Multiminicore-Myopathie, McArdle Krankheit Einzelgene: _____**Multigentest für Lipidstoffwechselstörungen**Anforderung: Panel: Fettstoffwechselstörungen, umfassende Diagnostik*

(Für privatversicherte Patienten bzw. gesetzlich versicherte Patienten nach Genehmigung durch die Krankenversicherung)

* Eine detaillierte Genaufzählung der oben aufgeführten Panels siehe Anlage „Panelübersicht Lipidstoffwechselstörungen“ oder unter www.zhma.de/genetische-diagnostik**Bitte die nachfolgende Abfrage zu Befunden/Anamnese für eine erleichterte Befundinterpretation ausfüllen:****Laborbefunde** (aktuell, soweit möglich)

LDL-C (mg/dl) _____ HDL-C (mg/dl) _____ Triglyzeride (mg/dl) _____

Apo B (g/l) _____ Apo A-I (g/l) _____ Lipoprotein (a) (mg/dl) _____

Lipidsenkende Therapie ja nein wenn ja, welche _____**Familienanamnese**FH-Score (bei Verdacht auf Fam. Hypercholesterinämie)¹: _____

Bekannte Fettstoffwechsel-Erkrankung in der Familie Wer? _____

In der Familie wurden bereits genetische Untersuchungen durchgeführt: ja nein
(wenn ja, bitte Ergebnisse bzw. Befund beilegen)**¹ FH-Score zur Prüfung der Verdachtsdiagnose "Familiäre Hypercholesterinämie" (www.fhscore.eu)**

I. Familienanamnese		Punkte
Verwandter ersten Grades mit frühzeitiger kardiovaskularer Erkrankung (< 60 Jahre) und/oder LDL-C >190 mg/dl (5 mmol/l)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	1
Verwandter ersten Grades mit Xanthomen oder Arcus lipoides (< 45 Jahre) <u>und/oder</u> Kinder unter 18 Jahren mit LDL-C > 135 mg/dl (> 3,5 mmol/l)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	2
II. Anamnese		
frühzeitige (< 60 Jahre) koronare Herzkrankheit	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	2
frühzeitige (< 60 Jahre) kardiovaskuläre Erkrankung <u>oder</u> periphere arterielle Verschlusskrankheit	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	1
III. Körperliche Untersuchung		
Sehnenxanthome	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	6
Arcus lipoides (< 45 Jahre)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	4
IV. LDL-C Werte		
> 328 mg/dl (8,5 mmol/l)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	8
250 - 328 mg/dl (6,5 - 8,5 mmol/l)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	5
193 - 249 mg/dl (5,0 - 6,4 mmol/l)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	3
155 - 192 mg/dl (4,0 - 4,9 mmol/dl)	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	1

Punkteschema für die klinische Diagnose der familiären Hypercholesterinämie

Berechnung des FH-Scores: Jeweils den maximalen Punktwert der Kategorien I-IV addieren.

8 und mehr Punkte: Diagnose sehr wahrscheinlich (genetische Diagnostik indiziert)
6 - 7 Punkte: Diagnose wahrscheinlich (genetische Diagnostik indiziert)
3 - 5 Punkte: Diagnose möglich (Indikation für die genetische Diagnostik von der klinischen Situation abhängig)