

Kostenloser Probentransport

Tel. +49 621 42286-0

Informationen Lipidgenetik

Tel. +49 800 5895178

E-Mail kardiogenetik@synlab.com

Patientendaten ► **Versichertenkarte****Anlage Untersuchungsauftrag****Erbliche Störungen im Lipidstoffwechsel**

Formular zusammen mit dem Untersuchungsauftrag einsenden

Indikation**Cholesterin bzw. LDL-Cholesterin erhöht** (HLP Typ II, III nach Fredrickson)

Fam. Hypercholesterinämie (FH)
 Cerebrotendinöse Xanthomatose
 Cholesterinester-Speicherkrankheit

Sitosterolämie
 Wolman-Krankheit

Anforderung: ☐ **Panel: Hypercholesterinämie***☐ **Einzelgene:** _____**Triglyzeride bzw. Chylomikronen erhöht** (HLP Typ I, III, IV, V nach Fredrickson)

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

Kombinierter Lipase-Mangel
 Glycerinkinase-Mangel
 Dysbetalipoproteinämie (HLP Typ III)
 Lipodystrophie

Anforderung: ☐ **Panel: Hypertriglyzeridämie***☐ **Einzelgene:** _____**Cholesterin und/oder Triglyzeride erhöht** (HLP Typ I, II, III, IV, V nach Fredrickson)

Fam. Kombinierte Hyperlipidämie
 Hypercholesterinämie
 Hyperchylomikronämie
 Hyperlipoproteinämie

Dysbetalipoproteinämie (HLP Typ III)
 Hypertriglyzeridämie
 Lipodystrophie

Anforderung: ☐ **Panel: Kombinierte Hyperlipidämie***☐ **Einzelgene:** _____**LDL-Cholesterin erniedrigt**

Hypobetalipoproteinämie
 Abetalipoproteinämie

Hypocholesterinämie
 Chylomikronen-Retentionskrankheit

Anforderung: ☐ **Panel: Fettstoffwechselstörung durch LDL-Mangel***☐ **Einzelgene:** _____**HDL-Cholesterin erhöht oder erniedrigt**

Hyperalphalipoproteinämie
 Hypoalphalipoproteinämie
 Tangier-Krankheit
 Fischaugen-Krankheit

LCAT-Mangel
 Niemann-Pick-Krankheit
 Apolipoprotein-A-II-Mangel
 Apolipoprotein-A-IV-Mangel

Anforderung: ☐ **Panel: HDL-assoziierte Fettstoffwechselstörung***☐ **Einzelgene:** _____**Lipoprotein (a) erhöht** (> 20mg/dl)Anforderung: ☐ **LPA-Gen (rs10455872; rs3798220)**

Patientenname _____

Lipodystrophie

Generalisierte Lipodystrophie

Partielle Lipodystrophie

Anforderung: ☐ Panel: Lipodystrophie*☐ Einzelgene: _____**Statin-assoziierte Muskelsymptome SAMS**Anforderung: ☐ SLCO1B1 (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*

* Eine detaillierte Genauflistung 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**

Verwandter ersten Grades mit frühzeitiger kardiovaskularer Erkrankung (< 60 Jahre) und/oder LDL-C >190 mg/dl (5 mmol/l)	☐ ja	☐ nein	Punkte
			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)	☐ ja	☐ nein	
			2

II. Anamnese

frühzeitige (< 60 Jahre) koronare Herzkrankheit	☐ ja	☐ nein	
			2

frühzeitige (< 60 Jahre) kardiovaskuläre Erkrankung <u>oder</u> periphere arterielle Verschlusskrankheit	☐ ja	☐ nein	
			1

III. Körperliche Untersuchung

Sehnenxanthome	☐ ja	☐ nein	
			6

Arcus lipoides (< 45 Jahre)	☐ ja	☐ nein	
			4

IV. LDL-C Werte

> 328 mg/dl (8,5 mmol/l)	☐ ja	☐ nein	
			8

250 - 328 mg/dl (6,5 - 8,5 mmol/l)	☐ ja	☐ nein	
			5

193 - 249 mg/dl (5,0 - 6,4 mmol/l)	☐ ja	☐ nein	
			3

155 - 192 mg/dl (4,0 - 4,9 mmol/dl)	☐ ja	☐ 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)