

Anforderung

Pathologie: Histopathologische Untersuchung
Mikrobiologie/Virologie: Borrelien-PCR, Virus-PCR (ggf. spezifizieren)
Biochemie/Klinische Chemie: Autoimmundiagnostik, kardiale Biomarker, Parameter zur Leber- und Nierenfunktion etc.
Pharmakogenetik: V.a. auf (bitte Medikation angeben) Unverträglichkeit, Mutationsanalyse *DPD*-, *CYP2D6*-, *CYP1A2*-, *CYP2C19*-, *CYP2C8*-Gen (Phase I-Metabolismus) bzw. *UGT1A1*-, *COMT*-Gen (Phase II) - **IGeL (!)**
Molekulargenetik: NGS-Paneldiagnostik bei V.a. HCM, DCM, ARVC, ATTR-Amyloidose, Sphingolipidosen (M. Fabry), Glykogenosen, Lamin A/C-Mutation, Desminopathien, Mitochondriopathien- s. auch Anforderungsformular B6 "Arrhythmogene Erkrankungen"

Material

Pathologie: Myokardbiopsie in gepuffertem Formalin
Mikrobiologie/Virologie: Myokardbiopsie in RNA later, 1ml EDTA-Blut
Biochemie/Klinische Chemie: 10 ml Serum
Pharmakogenetik: 1 ml EDTA-Blut
Molekulargenetik: 1 ml EDTA-Blut

Methode

Pathologie: Histopathologie, Immunhistologie
Mikrobiologie/Virologie: PCR-basierte Verfahren
Biochemie/Klinische Chemie: Immuno-Assay/Immunfixation
Pharmakogenetik: DNA-Sequenzanalyse
Molekulargenetik: Gen-Panel-Diagnostik

Dauer der Untersuchung

Pathologie: 2-3 Tage
Mikrobiologie/Virologie: 2-5 Tage
Biochemie/Klinische Chemie: 1 Tag
Pharmakogenetik: 10 Tage
Molekulargenetik: 4 Wochen

Versand

Normaler Postweg, kostenlose Probenabholung nach Rücksprache.

In Kooperation mit:

Prof. Dr. F. Bergmann
MVZ für Klinische Pathologie am Klinikum Darmstadt

Prof. Dr. K. Amann
Institut für Pathologie, Universität Erlangen

Facharztbereiche

Humangenetik

Kinder- und Jugendmedizin*

Laboratoriumsmedizin

Mikrobiologie/Virologie

Transfusionsmedizin

Pathologie

* nicht vertragsärztlich tätig

Wiss. Fachabteilungen

Molekulargenetik

Neurogenetik

Pharmakogenetik/Nutrigenetik

Stoffwechselfenetik

Zytogenetik

Reproduktionsgenetik

Molekulare Onkologie

Immungenetik

Immunbiologie/Klinische Chemie

Molekulare Mikrobiologie/Virologie

Abstammungsanalysen

Bioinformatik



ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

Akkreditiert nach DIN EN ISO / IEC 17025, DIN EN ISO 15189



EFI-Akkreditierung



ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

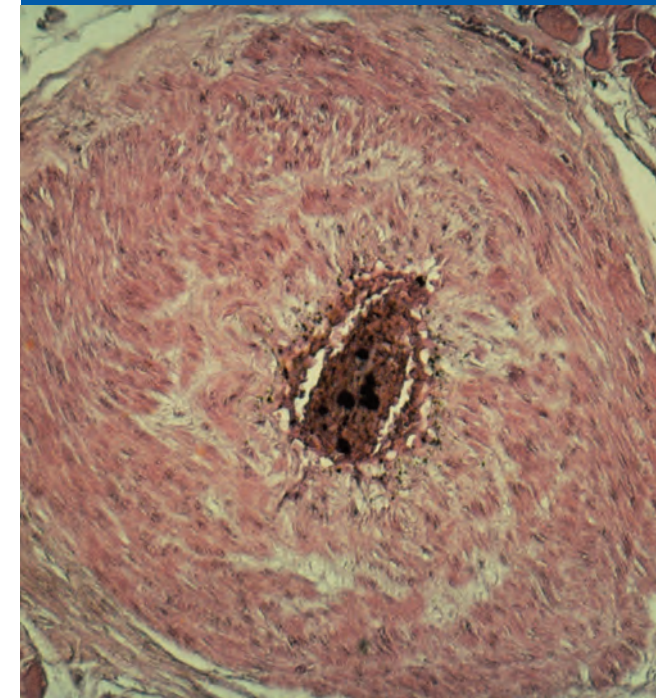
MVZ Martinsried
Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
DEUTSCHLAND
Tel: +49.89.895578-0
Fax: +49.89.895578-780
www.medizinische-genetik.de
info@medizinische-genetik.de

Version 2.2/28.03.2018



Erkrankungen des Herzens

Myokardbiopsie
Histopathologie
Molekulargenetik
Pharmakogenetik
Biochemie



Pathologien seltener Herzerkrankungen

Die Histologie an **Endomyokardbiopsien** liefert für die **Differenzialdiagnostik** seltener Herzerkrankungen wie z.B.

- Leukämie DD Myokarditis
- Sarkoidose
- Riesenzellmyokarditis
- Morbus Fabry
- Hämochromatose
- Mitochondriale Kardiomyopathie
- Histiocytoide Kardiomyopathie
- Allergische (eosinophile) Myokarditis
- Non Compaction-Kardiomyopathie oder
- Restriktive Kardiomyopathie/Endokardfibrose

entscheidende Hinweise für die Diagnosestellung. Auch kardiale Funktionsstörungen unbekannter Ursache können eine Indikation für eine Myokardbiopsie sein:

- Kontraktionsstörungen
- Compliance-Störungen
- Herzrhythmusstörungen

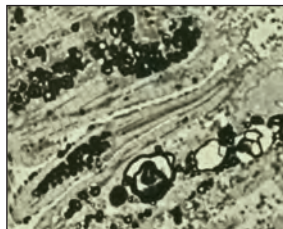
Zur Abklärung bietet unser Haus eine **integrierte** histopathologische, infektiologische, molekulargenetische und biochemische **Spezialdiagnostik** an.

Histopathologie und Spezialanalysen an Myokardbiopsien

- Histologie (HE, PAS, Giemsa, Kongorot, Eisenfärbung)
- Immunhistologie (CD68, CD3, CD20, SMA, HLADR)
- Spezialverfahren: Morphometrie des Hypertrophiegrads der Myozyten, Fibrosegrad in %, Entzündungszelldichte pro mm²
- Kernchromatin wg. Polyploidisierung

Elektronenmikroskopie an Myokardbiopsien

- Fakultativ bei Mitochondriopathien oder Thesaurisosen
- Desminopathien
- Toxische Kardiomyopathien
- Lysosomale Speicherkrankheiten



M. Fabry, Primärvergrößerung 100:1 (Präparat EM-Labor der Universität Heidelberg, G. Mall, P. Rieger 1982, Kunststoffpräparat EPON-ARADIT, Schnittdicke 1 µm)

Nachweis einer Borreliose oder Viruserkrankung

Durch den Einsatz hochsensitiver **PCR-Verfahren** gelingt der molekulare Nachweis von Erreger-DNA oder -RNA selbst in kleinsten Gewebeprobe wie z.B. Herzbiopsien:

- Borrelien
- Adenovirus DNA
- Enterovirus RNA
- Influenzavirus Typ A-RNA
Influenzavirus Typ B-RNA
- Parvovirus B 19 DNA

Herzbeteiligung bei systemischen Erkrankungen

Zahlreiche systemische Erkrankungen gehen mit einer Beteiligung des Herzmuskelgewebes einher und können differenzialdiagnostisch durch den kombinierten Einsatz von Histopathologie und Klinischer Chemie abgeklärt werden.

- Löfflersche Endomyokarditis
- Systemische Vaskulitis
- Kollagenosen
- Rheumatoide Arthritis
- Rheumatismus verus

Kardiotoxizität von Medikamenten

Einige Medikamente mit geringer therapeutischer Breite können kardiotoxisch wirken, wenn es zur Überdosierung oder Akkumulation von Wirkstoffen kommt wie z.B.

- Chemotherapeutika (z.B. Irinotecan, 5-Fluorouracil, Paclitaxel)
- Antiepileptika, Neuroleptika (z.B. Aripiprazol, Clozapin, Diazepam)
- Katecholamine

Toxische Medikamentenspiegel können nicht nur bei **eingeschränkter Leber- oder Nierenfunktion** auftreten, sondern auch bei **genetisch bedingten Störungen des Phase I- und II-Metabolismus** (Enzyme der Cytochrom p450-Familie bzw. Transferasen, Reduktasen):

- Phase I, z.B. DPD, CYP450-Enzyme (CYP2D6, CYP1A2, CYP2C19, CYP2C8)
- Phase II, z.B. UGT1A1, COMT

Biomarker der myokardialen Funktion

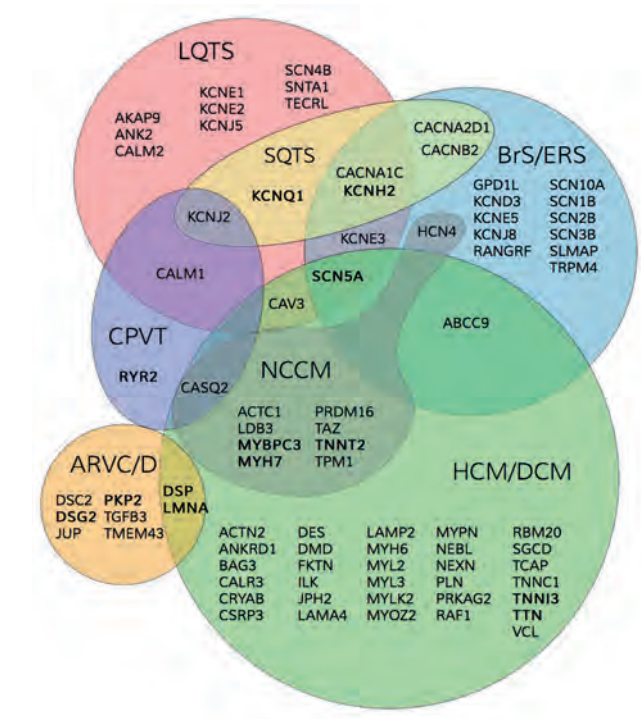
Die Klinische Chemie bietet mehrere Möglichkeiten die Herzfunktion (z.B. bei V.a. **Herzinsuffizienz**) und die Integrität des Herzmuskels (z.B. bei V.a. auf **Myokarditis** oder **Herzinfarkt**) zu überwachen:

- NT-proBNP
- hs-CRP
- Myoglobin
- CK, CK-MB
- Troponin I und T

Genetisch bedingte arrhythmogene Herzerkrankungen

Herzerkrankungen können auch familiär gehäuft auftreten und einen genetischen Hintergrund haben, der durch eine **Multi-Gen-Panel-Sequenzierung** (MGPS) abgeklärt werden kann (s. auch Infobroschüre "Arrhythmogene Herzerkrankungen"). Zu den wichtigsten Indikationen einer genetischen Untersuchung zählen:

- HCM (Hypertrophe Kardiomyopathie)
- DCM (Dilatative Kardiomyopathie)
- ARVC (Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie)
- ATTR-Amyloidose
- Sphingolipidosen (M. Fabry), Glykogenosen
- Lamin A/C-Mutation
- Desminopathien, Mitochondriopathien



Venn-Diagramm arrhythmogener Herzerkrankungen: die Krankheitsentitäten sind klinisch häufig nicht klar abgrenzbar und phänotypisch wie auch genetisch heterogen. Eine Gen-Panel-Diagnostik kann eine differenzierte Therapie ermöglichen