



Humangenetik
Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Laboratoriumsmedizin
Dr. med. Hanns-Georg Klein
Dr. med. Kaimo Hirv (komm.)

Transfusionsmedizin
Dr. med. Kaimo Hirv
Dr. med. H.-G. Klein (komm.)

Pathologie
Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak
Prof. Dr. med. László Füzési

Mikrobiologie / Virologie
Dr. med. Hartmut Campe
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Arrhythmogene Erkrankungen

Name, Vorname (Pat.): _____
Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w
Straße: _____
PLZ, Wohnort: _____
Telefon: _____

Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht

Bereits erfolgte Diagnostik

Material: 1ml EDTA-Blut
Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

Long QT-Syndrom (LQTS)

- CACNA1C, CALM1, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1* **24,9 kb**
- CACNA1C, CALM1, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1 | AKAP9, ANK2, CALM2* **49,0 kb**

Brugada-Syndrom (BrS)

- CACNA1C, CACNB2, GPD1L, KCNE3, SCN1B, SCN5A, TRPM4* **20,3 kb**
- CACNA1C, CACNB2, GPD1L, KCNE3, SCN1B, SCN5A, TRPM4 | ABCC9, CACNA2D1, HCN4, KCND3, KCNE5, KCNH2, KCNJ8, RANGRF, SCN10A, SCN2B, SCN3B, SLMAP* **49,2 kb**

Dilatative Kardiomyopathie (DCM)

- ACTN2, BAG3, DES, LMNA, MYBPC3, MYH7, PLN, RBM20, TAZ, TNNI3, TNNT2, TPM1* **24,5 kb**
- ACTN2, BAG3, DES, LMNA, MYBPC3, MYH7, PLN, RBM20, TAZ, TNNI3, TNNT2, TPM1 | ABCC9, ACTC1, ANKRD1, BAG3, CALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, DMD, DSP, FKTN, ILK, JPH2, LAMA4, LAMP2, LDB3, MYH6, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, PRDM16, PRKAG2, RAF1, SCN5A, SGCD, TCAP, TNNC1, TTN, VCL* **213,7 kb**

Kostenträger (bitte unbedingt angeben)

- GKV** (gesetzlich versichert)
Humangenetik: Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.
Pathologie: Überweisungsschein Muster 6, *keine* Einwilligung erforderlich.
 ambulant
 stationär*, Rechnung an Klinik stationär*, Rechnung an Einsender
- PKV*** (privat versichert) ambulant stationär
- Selbstzahler*** Rechnung an Patient Rechnung an Einsender[§]
- *Zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger erstellen wir gerne eine Kosteninformation nach GOÄ (ggf. bitte ankreuzen), § in Ausnahmefällen

Verantwortliche Ärztliche Person (Stempel) - Auftragsdatum - Unterschrift

X
Einwilligungserklärung und Feld für Stammbauminformation auf der Rückseite

Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)

- ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CSRP3, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1* **23,4 kb**
- ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CSRP3, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1 | ACALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, DES, LDB3, MYH6, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, VCL* **48,1 kb**

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD)

- DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, TGFB3, TMEM43* **24,0 kb**

Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)

- CALM1, CASQ2, KCNJ2, RYR2* **17,8 kb**

Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM)

- ACTC1, CASQ2, HCN4, LDB3, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1* **24,2 kb**

Basisdiagnostiken bis 25 kb **Erweiterte Diagnostik (GKV: Genehmigungspflicht)**

GKV (gesetzlich versichert): Basisdiagnostik bis 25 kb frei anforderbar, erweiterte Diagnostik > 25 kb nur nach genehmigter Kostenübernahme durch den Versicherer (s. auch Rückseite).

PKV (privat versichert): **keine Größenbeschränkung der Diagnostik**

Human Phenotype Ontology (HPO) Checkliste (Angaben bei Anforderung von Diagnostik empfohlen, bei Teilnahme an MIDAS verpflichtend)

Kardiale Symptomatik

- Synkopen
- Hypertrophe Kardiomyopathie
- Ventrikuläre Septum-Hypertrophie
- Links-ventrikuläre Hypertrophie
- Plötzlicher Herztod / Herzstillstand
- Dilatative Kardiomyopathie
- Autoaggressive Verhaltensweisen
- Schlafstörungen
- Strukturanomalien des Myokards: _____
- Linksentrikuläre Noncompaction Kardiomyopathie
- reduzierte links-ventrikuläre Ejektionsfraktion: _____%
- reduzierte rechts-ventrikuläre Ejektionsfraktion: _____%

EKG-Auffälligkeiten

- QTc-Zeit Verlängerung : _____ms
- Torsaden
- Stress-induzierte polymorphe ventrikuläre Tachykardien
- Brugada Typ1-EKG
- J-Welle
- Epsilon-Welle
- ST-Segment Hebung
- T-Wellen-Negativierung
- Ventrikuläre Arrhythmien
- Kammerflimmern
- Vorhofflimmern
- atrioventrikulärer Block
- Rechtsschenkelblock
- Linksschenkelblock

Sonstige Auffälligkeiten

- Sensorineurale Schwerhörigkeit
- Periodische Paralyse

Vererbung - Hinweise auf...

- autosomal-dominante
- autosomal-rezessive
- X-chromosomale

Die **Multiple Integration and Data Annotation Study (MIDAS)** dient der Charakterisierung und Evaluation von Genotyp-Phänotyp-Korrelationen bei **Seltenen Erkrankungen** (Nucl Acids Res, 42:D966, 2014). Die ethischen Grundsätze der Deklaration von Helsinki des Weltärztebundes für die medizinische Forschung am Menschen werden berücksichtigt, ein positives Votum der Bayerischen Landesärztekammer liegt vor. Die **Teilnahme ist freiwillig und erfordert Ihr Einverständnis** (s. Rückseite).

Voraussetzung: a) abgeschlossene Routinediagnostik, b) Rücksprache mit der Projektleitung oder Ärztlichen Leitung, c) klinische Information (ausgefüllte HPO-Checkliste und Stammbauminformation, s. Rückseite)

§ Genehmigungspflicht für gesetzlich Versicherte bei Mutationssuche > 25kb, "Core Genes" sind fett gedruckt



Genetische Beratung

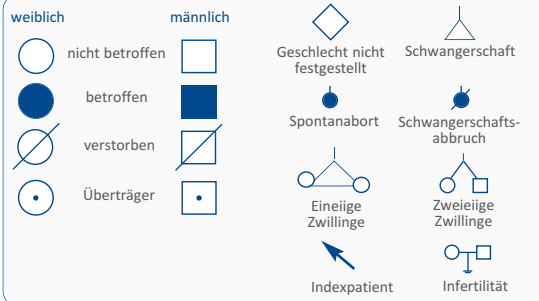
Dr. med. Imma Rost (ltg.) Prof. Dr. med. J.-U. Walther
 Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen Dr. med. Dagmar Wahl

Molekulargenetik

Dr. Ch. Marschall
 Dr. K. Mayer

MIDAS Projektleitung

Dr. rer. nat. Sebastian Eck
 Dr. med. Sandra Wilson



Klinische Angaben / Stammbaum (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) - gilt nur für Untersuchungen zur Feststellung genetischer (erblicher) Eigenschaften

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, nachstehende Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht** einverstanden bin,
- mit der Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

Dr.(s). med. _____ einverstanden bin,
 Name PLZ / Ort Straße

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- bei **Duo/Trio/Quattro-Analysen** (große Panels, Exome, Genome) die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Validierung von Varianten des Indexpatienten dienen,
- in seltenen Fällen klinisch relevante **Zusatzbefunde** auftreten können, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder meine Familienangehörigen eine Behandlungskonsequenz haben. Ich erhebe keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden.

Wichtig: Mitteilung von Zusatzbefunden mit therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz, die zufällig oder im Rahmen der Forschung gefunden wurden

Ja, ich wünsche die Mitteilung von Zusatzbefunden Nein, ich wünsche keine Mitteilung von Zusatzbefunden (keine Auswahl wird als "Nein" gewertet)

 Ort, Datum Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

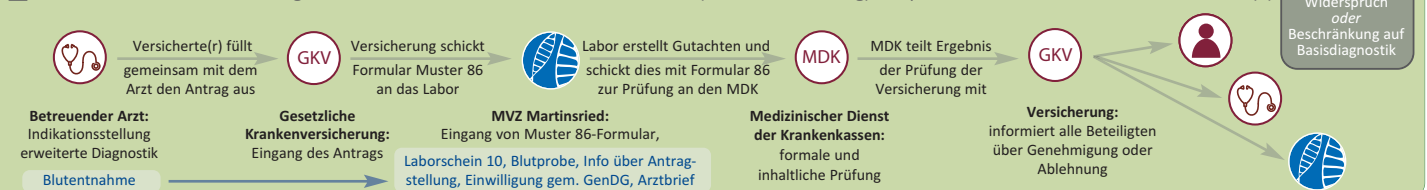
Gilt nur für gesetzlich Versicherte!

Genehmigungspflichtige(r) Zuschlag (GOP 11449) oder erweiterte Diagnostik >25 kb (GOP 11514) bei GKV

Mutationssuche in **weiteren Genen** zu den Indikationen in Kapitel 11.4.2 (GOP 11449) oder in **mehr als 25 kb** in Kapitel 11.4.3 (GOP 11514) sind dzt. **nur nach genehmigter Kostenübernahme durch den gesetzlichen Krankenversicherer** möglich. Antragsteller(in) ist die/der Versicherte (Download des Formulars unter ed.medizinische-genetik.de). Eine erweiterte Diagnostik schließt die vorherige Durchführung der Basisdiagnostik nach GOP 11513 im gleichen Krankheitsfall (4 Quartale) aus.

bitte schicken Sie bei Ablehnung durch die Krankenkasse eine Kosteninformation (Selbstzahlerleistung) entsprechend der GOÄ an die/den Versicherte(n).

Bei Ablehnung:
 Widerspruch
 oder
 Beschränkung auf
 Basisdiagnostik



Einwilligung zur Teilnahme an MIDAS

Patienteninformation MIDAS-Projekt

Die Teilnahme an einer Studie erfordert ein detailliertes, umfassendes und objektives Informationsgespräch durch die verantwortliche Ärztliche Person sowie Ihre schriftliche Einwilligung. Grundsätzlich gilt: werden Analyseergebnisse einer Studie auch zum Zwecke der Diagnostik von genetischen Eigenschaften eingesetzt, fordert das GenDG neben der Einwilligung zur Teilnahme an der Studie zusätzlich eine Aufklärung über das Wesen und die Aussagekraft der genetischen Untersuchung (s.o.). Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich über Zweck und Ziele von MIDAS eingehend informiert wurde und mit der Teilnahme an der Studie einverstanden bin.

 Ort, Datum Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person