



Humangenetik

Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Konstanze Hörtnagl

Laboratoriumsmedizin

Dr. med. Hanns-Georg Klein
Prof. Dr. med. Georg Hoffmann

Transfusionsmedizin

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

Pathologie

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak
Prof. Dr. med. László Füzesi

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, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TRPM4 **24,6 kb**
- CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TRPM4 | ABCC9, CACNA2D1, KCND3, KCNE5, KCNH2, KCNJ8, PKP2, RANGRF, SCN10A, SCN2B **49,4 kb**

Dilatative Kardiomyopathie (DCM)

- ACTN2, BAG3, DES, LMNA, MYBPC3, MYH7, PLN, RBM20, TAZ, NN13, TNNT2, TPM1 **24,5 kb**
- ACTN2, BAG3, DES, LMNA, MYBPC3, MYH7, PLN, RBM20, TAZ, TNNI3, TNNT2, TPM1 | ABCC9, ACTC1, ANKRD1, CALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, DMD, DSP, FKTN, FLNC, ILK, JPH2, LAMA4, LAMP2, LDB3, MYH6, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, PRDM16, PRKAG2, RAF1, SCN5A, SGCD, TCAP, TNNC1, TTN, VCL **222,0 kb**

Diagnostik > 25 kb

GKV (gesetzlich versichert): Diagnostik > 25 kb (erweiterte Diagnostik) nur nach genehmigter Kostenübernahme durch den Versicherer (s. Rückseite)
PKV (privat versichert): **keine Größenbeschränkung**. Es gelten die Abrechnungsempfehlungen des BVDH (<https://www.bvdh.de/public.php?id=6>)

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

Kardiale Symptomatik

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Synkopen | <input type="checkbox"/> Plötzlicher Herztod / Herzstillstand | <input type="checkbox"/> Strukturanomalien des Myokards: _____ |
| <input type="checkbox"/> Hypertrophe Kardiomyopathie | <input type="checkbox"/> Dilatative Kardiomyopathie | <input type="checkbox"/> Linksventrikuläre Noncompaction Kardiomyopathie |
| <input type="checkbox"/> Ventrikuläre Septum-Hypertrophie | <input type="checkbox"/> Autoaggressive Verhaltensweisen | <input type="checkbox"/> reduzierte links-ventrikuläre Ejektionsfraktion: _____% |
| <input type="checkbox"/> Links-ventrikuläre Hypertrophie | <input type="checkbox"/> Schlafstörungen | <input type="checkbox"/> reduzierte rechts-ventrikuläre Ejektionsfraktion: _____% |

EKG-Auffälligkeiten

- | | | | |
|---|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> QTc-Zeit Verlängerung : _____ms | <input type="checkbox"/> J-Welle | <input type="checkbox"/> Ventrikuläre Arrhythmien | <input type="checkbox"/> atrioventrikulärer Block |
| <input type="checkbox"/> Torsaden | <input type="checkbox"/> Epsilon-Welle | <input type="checkbox"/> Kammerflimmern | <input type="checkbox"/> Rechtsschenkelblock |
| <input type="checkbox"/> Stress-induzierte polymorphe ventrikuläre Tachykardien | <input type="checkbox"/> ST-Segment Hebung | <input type="checkbox"/> Vorhofflimmern | <input type="checkbox"/> Linksschenkelblock |
| <input type="checkbox"/> Brugada Typ1-EKG | <input type="checkbox"/> T-Wellen-Negativierung | | |

Sonstige Auffälligkeiten

- Sensorineurale Schwerhörigkeit Periodische Paralyse

Vererbung - Hinweise auf...

- autosomal-dominante autosomal-rezessive X-chromosomale

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



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 **23,3 kb**
- ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CSRP3, JPH2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1 | CALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, DES, FHL1, FLNC, GLA, LAMP2, LDB3, MYH6, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, VCL **59,5 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, TECRL **18,9 kb**

Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM)

- ACTC1, CASQ2, HCN4, LDB3, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNI3, TNNT2, TPM1 **24,8 kb**

Restriktive Kardiomyopathie (RCM)

- DES, FLNC, MYH7, MYBPC3, TNNI3, TNNT2 **20,7 kb**

Short-QT-Syndrom (SQTS)

- CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1 **18,5 kb**

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

Molekulär-, Neuro-, Stoffwechselfolgenetik

Pharmakogenetik
Nurgenetik

Abstammungsanalyse
Forensik

Zytogenetik
Pränatal/Postnatal

Reproduktionsgenetik
PKD/PID

Molekulare Onkologie
Pathologie

Immungenetik
Immundefekte

Immunistologie
Klinische Chemie

Molekulare Mikrobiologie
Virologie



Genetische Beratung

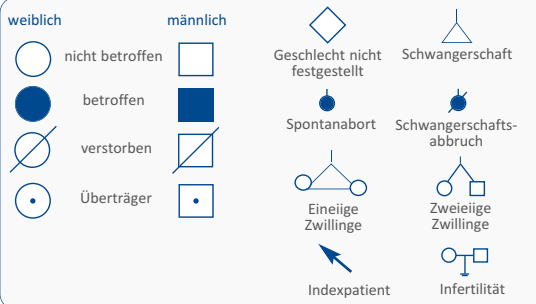
Dr. med. Imma Rost (Ltg.) Prof. Dr. med. J.-U. Walther Dr. med. D. Wahl Dr. med. L. Peterson (Ä.i.WB)
 Dr. med. K. Hörtnagel Dr. (Univ. Verona) M. Cohen Dr. med. F. Maier (Ä.i.WB)

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. _____
 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)

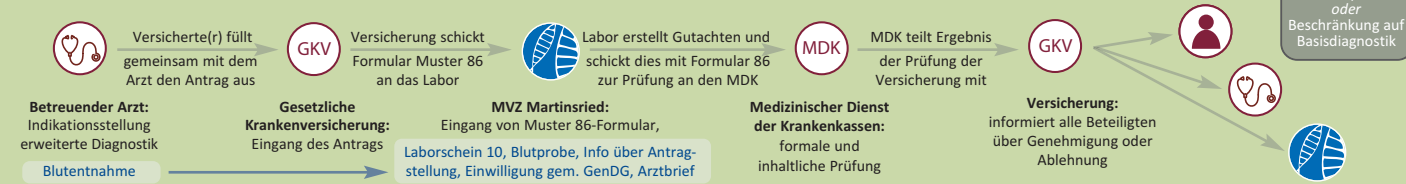
 Ort, Datum Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

Gilt nur für gesetzlich Versicherte! **Genehmigungspflichtige(r) Zuschlag (GOP 11449) oder erweiterte Diagnostik >25 kb (GOP 11514) bei GKV**

Mutationsuche 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