

Anforderungsschein zur Durchführung einer genetischen Analyse

Kardiogenetik

Einsendender Arzt/Klinik Name: _____ Klinik: _____ Adresse: _____ TelNr.: _____	Abrechnung ☐ Überweisungs- schein ☐ Rechnung ad Klinik ☐ Privat
Patientendaten (Etikett) Familienname: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____ Geschlecht: ☐ ♂ ☐ ♀ Adresse: _____ Versicherungsnr.: _____	
Material: ☐ EDTA-Blut ☐ _____ Datum/Uhrzeit: _____	
Patient*in selbst betroffen? ☐ ja ☐ nein Diagnose: _____ Familienanamnese ☐ positiv ☐ negativ Falls positiv - betroffene Angehörige mit Diagnose und Erkrankungsalter (soweit bekannt): _____ _____	
Untersuchungsmaterial: 9ml EDTA-Blut; Versand bei Raumtemperatur	

Untersuchung

<u>Für eine Auswahl der gewünschten Analyse siehe Einverständniserklärung (Seiten 3-4)</u> <u>Für detaillierte Informationen zu den untersuchten Genen je nach gewählter Analyse siehe Seite 2</u>
Verwendete Methoden umfassen Sanger-Sequenzierung, Next Generation Sequenzierung (NGS), MLPA und CNV-Analyse aus NGS-Daten. Je nach Anforderung wird die optimale Untersuchungsmethode ausgewählt, dadurch können sich zum Teil Änderungen der Genpanels ergeben. Die kodierenden Bereiche hochrelevanter Gene werden mit einer Abdeckung von 100% untersucht. Weitere Gene werden in Form eines Screenings analysiert, wodurch die Abdeckung <100% liegt. Die Sensitivität und Spezifität hängen zum Teil von den untersuchten Genen ab und werden im Befund angeführt.
Es ist eine schriftliche Einverständniserklärung des Patienten / der Patientin erforderlich (siehe folgende Seiten)

Ort, Datum

Name des anfordernden Arztes

Unterschrift/Stempel

Untersuchte Gene je nach gewählter Analyse

- Thorakales Aortenaneurysma (TAA)
 - Stufe 1: *ACTA2, FBN1, SMAD2, SMAD3, TGFB1, TGFB2, TGFB3*
 - Stufe 2: *BGN, COL3A1, LOX, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, PRKG1*
- Hyperthrophe Kardiomyopathie (HCM)
 - Stufe 1: *ACTC1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, TNNT2, TNNI3, TPM1*
 - Stufe 2: *ACTN2, CSRP3, FHL1, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH6, MYLK2, NEXN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNT2, TNNI3, TTR*
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)
 - Stufe 1: *TTN*
 - Stufe 2: *ACTN2, ANKRD1, BAG3, DMD, DSP, FLNC, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, RBM20, SCN5A, TNNT2, TPM1*
 - Stufe 3: *DES, EYA4, MYBPC3, NEXN, PLN, SGCD, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNT2, TNNI3, VCL*
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)
 - Stufe 1: *DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, PKP2*
 - Stufe 2: *CTNNA3, DES, LMNA, PLN, RYR2, TEMEM43, TGFB3, TTN*
- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)
 - Stufe 1: *RYR2*
 - Stufe 2: *CALM1, CALM2, CALM3, CASQ, TRDN*
- Long-QT-Syndrom
 - Stufe 1: *KCNH2, KCNQ1, SCN5A*
 - Stufe 2: *AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1*
- Brugada-Syndrom
 - Stufe 1: *CACNA1C, CACNB2, SCN5A*
 - Stufe 2: *ABCC9, CACNA2D1, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, KCNH2, PKP2, SCN1B, SCN3B, SCN10A, TRPM4*
- Vorhofflimmerarrhythmie (VFHA)
 - *ABCC9, CACNA1C, CACNB2, GATA4, GATA5, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, NPPA, NUP155, PRKAG2, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A*
- Short-QT-Syndrom
 - *CACNA1C, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1*

Eine Analyse der Gene Stufe 2 und Stufe 3 erfolgt nur, wenn die Analyse der vorangegangenen Stufe(n) nicht zur Detektion einer den Phänotyp erklärenden Variante erbrachte.
Alle aufgelisteten Parameter sind im Akkreditierungsumfang (ISO EN15189) enthalten.

Einverständniserklärung
zur Durchführung einer genetischen Analyse
sowie zur Dokumentation der Ergebnisse in der Krankengeschichte und in Arztbriefen

Ich,, geb. am.....,
Familiennamen, Vorname (in Blockbuchstaben)

bestätige, dass ich durch Frau/Herrn Dr.
Familiennamen, Vorname (in Blockbuchstaben)

über Wesen, Tragweite, Aussagekraft und mögliche Fehlerquellen der geplanten genetischen Analyse aufgeklärt worden bin (§69 GTG). Ich bin damit einverstanden, dass an einer von mir entnommenen Probe eine genetische Untersuchung hinsichtlich

- ☐ Thorakales Aortenaneurysma (TAA)
- ☐ Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)
- ☐ Dilatative Kardiomyopathie (DCM)
- ☐ Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)
- ☐ Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)
- ☐ Long-QT-Syndrom
- ☐ Brugada-Syndrom
- ☐ Vorhofflimmerarrhythmie (VHFA)
- ☐ Short-QT-Syndrom
- ☐ _____

durchgeführt wird.

Falls die Analyse nicht im Labor des Zentrums für Medizinische Genetik des Hanusch-Krankenhauses möglich ist, bin ich mit dem Versand der Proben an ein anderes Labor im In- und Ausland einverstanden.

Mir ist bekannt, dass ich die Untersuchung jederzeit und ohne Angabe von Gründen abbrechen lassen und/oder auf eine Ergebnismitteilung verzichten kann. Der Befund verbleibt dann im o. g. Zentrum.

Ich erteile die Erlaubnis, dass die entnommenen Proben **in anonymisierter Form** auch für wissenschaftliche Untersuchungen, die zur Aufklärung der Krankheitsentstehung und/oder der Weiterentwicklung der diagnostischen bzw. therapeutischen Möglichkeiten sowie der Qualitätskontrolle dienen, verwendet werden dürfen.

☐ Ja ☐ Nein

Für Abrechnungszwecke werden – falls nicht schon vorhanden – im Krankenhausinformationssystem (KIS) des Hanusch-Krankenhauses meine (Versicherungs-)daten erfasst. Falls ich unten nicht widerspreche werden hier auch die Ergebnisse der genetischen Analysen des Typs 2 und Typs 3 (§71a GTG) in meiner Krankengeschichte dokumentiert.

☐ Ich widerspreche der Dokumentation der Ergebnisse der genetischen Analysen des Typs 2 und Typs 3 (§71a GTG) in meiner Krankengeschichte und Arztbriefen.*

Ein zusammenfassender Befundbericht ergeht an oben genannte/n beratende/n Arzt/Ärztin (§71 GTG).

☐ Ich gestatte die zusätzliche Übersendung eines zusammenfassenden Befundberichts an folgende Ärzte/Ärztinnen:

.....
Name des Arztes, Adresse bzw. Ort

.....
Name des Arztes, Adresse bzw. Ort

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift der Patientin/des Patienten, oder bei Minderjährigen, beider Elternteile

.....
Stempel und Unterschrift der aufklärenden Fachärztin/des aufklärenden Facharztes

*Genetische Analysen werden in 4 Typen unterteilt:

Typ 1: Untersuchung von erworbenen Mutationen, z.B. bei Tumoren oder Leukämien.

Typ 2: Untersuchung von genetischen Veränderungen bei Personen, die von einer vererbbaaren Erkrankung betroffen sind.

Typ 3: Untersuchung von genetischen Veränderungen, die eine Veranlagung zu einer vererbbaaren Erkrankung bedingen. Zu diesem Typ zählen auch Untersuchungen, die einen Überträgerstatus für eine vererbbaare Erkrankung nachweisen, für die vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen verfügbar sind.

Typ 4: Untersuchung von genetischen Veränderungen, die eine Veranlagung zu einer vererbbaaren Erkrankung nachweisen, für die vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen derzeit noch nicht verfügbar sind.