

# Auftrag zur Sequenzierung eines Kardio-Panels

Zentrum Medizinische Genetik Würzburg, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg



## Patientendaten (ggf. Aufkleber):

M  W

Name \_\_\_\_\_

Vorname \_\_\_\_\_ geb. \_\_\_\_\_

## Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

- GKV-Patienten** ► **bitte Ü-Schein 10 beilegen**
- Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patienten)**  
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)**  
Falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern.
- Abrechnung gemäß § 116b SGB V (nach EBM)**
- GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik**  
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdingen e.V.

## Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen):

## Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

**MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Blut**, Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken; ohne Kühlung und möglichst innerhalb einer Woche versenden!

## UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

## Informationen zum Kardio-Panel:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz mittels sog. Panel-Diagnostik. Für unser **Kardio-Panel** haben wir verschiedene Subpanels mit einer klinisch orientierten Auswahl an Genen zusammengefasst, die ursächlich für die häufigsten erblichen Formen von Herzerkrankungen (v.a. Kardiomyopathien, Long-QT-Syndrom) sein können.

Da ab dem 01.07.2016 für **gesetzlich versicherte Patienten** ohne vorherige Genehmigung durch die Krankenkasse nur bis zu 25 kb kodierender Sequenz analysiert werden dürfen, wurden die Kardio-Subpanels nach Größe bis max. 25 kb unterteilt (siehe Stufe 1 / Fettdruck). In Einzelfällen ist eine Erweiterung der Subpanels (zusätzliche Gene) nach Rücksprache möglich.

**Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Subpanel an.** Gerne können Sie auch ein individuelles Subpanel zusammenstellen, indem Sie die gewünschten Gene unterstreichen (unter Beachtung der Gengröße) oder dieses mit uns vorab besprechen.

Für **Selbstzahler** kann nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung die Analyse des kompletten Kardio-Panels bzw. mehrerer Subpanels erfolgen. Kostenvorschläge für das gesamte Kardio-Panel oder einzelne Subpanels können Sie gerne bei uns anfordern.

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen.

Konstantinos Kolokotronis, Tel: 0931-31-82187 (klinische Fragen, Befunde)  
PD Dr. Simone Rost, Tel: 0931-31-84095 (Laborleitung, technische Fragen)  
Dr. Gerhard Meng, Tel: 0931-31-84064 (Kosteninformationen)

### **Dilatative Kardiomyopathie (DCM):**

Stufe 1 (25 kb): BAG3, LMNA, MYBPC3, MYH7, RBM20, SCN5A, TNNT2, TTN (nur HotSpots)

- Zusätzliche Gene (Selbstzahler bzw. nach Rücksprache):  
ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FKTN, GATAD1, LAMA4, LAMP2, LDB3, MYH6, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PLN, RAF1, SDHA, SGCD, TAZ, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNI3, TPM1, TTN (komplett), TTR, VCL

### **Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM):**

Stufe 1 (25 kb): ACTC1, ACTN2, CSRP3, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1

- Zusätzliche Gene (Selbstzahler bzw. nach Rücksprache):  
ANKRD1, CALR3, CAV3, FHL1, GLA, LAMP2, LDB3, JPH2, MYH6, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, PLN, PRKAG2, TCAP, TTN (komplett), TTR, VCL

### **Restriktive Kardiomyopathie (RCM):**

ACTC1, BAG3, DES, FLNC, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR

### **Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (LVNC):**

ACTC1, DTNA, DES, LDB3, LMNA, MYH7, MYBPC3, NEXN, TNNT2, TPM1, TAZ

### **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyo. (ARVC)**

Stufe 1 (25 kb): DES, DSC2, DSG2, DSP, LMNA, JUP, PKP2, TGFB3, TMEM43

- Zusätzliche Gene (Selbstzahler bzw. nach Rücksprache):  
CTNNA3, PLN, RYR2, TTN (komplett)

### **Long-QT-Syndrom (LQTS):**

Stufe 1 (25 kb): ANK2, CACNA1C, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, SCN5A

- Zusätzliche Gene (Selbstzahler bzw. nach Rücksprache):  
AKAP9, CALM1, CAV3, KCNJ2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1

### **Brugada-Syndrom**

Stufe 1 (25 kb): CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, HCN4, KCNE3, SCN3B, SCN5A, TRPM4

- Zusätzliche Gene (Selbstzahler bzw. nach Rücksprache):  
GPD1L, KCND3, KCNJ8, SCN1B, SCN10A

### **Katecholaminerge polymorphe ventr. Tachykardie (CPVT)**

Stufe 1 (25 kb): CALM1, CASQ2, KCNJ2, RYR2, SCN5A, TRDN

- Zusätzliche Gene (Selbstzahler bzw. nach Rücksprache):  
ANK2, DPP6, GNAI2

Probenentnahme am: \_\_\_\_\_ durch: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Name der verantwortlichen ärztlichen Person (bitte in Druckschrift)

\_\_\_\_\_  
Datum Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

\_\_\_\_\_  
Arztstempel

**Wir dürfen die Untersuchung nur durchführen, wenn uns die Einwilligungserklärung des Patienten vorliegt (siehe Seite 2).**

# Einwilligung zur Panel-Sequenzierung

## Patientendaten (ggf. Aufkleber):

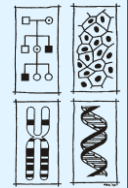
Name \_\_\_\_\_ Vorname \_\_\_\_\_  
 geb. \_\_\_\_\_  männlich  weiblich  
 Straße \_\_\_\_\_  
 PLZ \_\_\_\_\_ Ort \_\_\_\_\_

Bitte zurücksenden an:

**Zentrum Med. Genetik Würzburg  
 Biozentrum, Am Hubland  
 97074 Würzburg**



**Praxis für Humangenetik  
 PD Dr. med. Erdmute Kunstmann**  
 Tel: 0931-3184435, Fax: 0931-45265859  
 E-Mail: kunstmann@biozentrum.uni-wuerzburg.de



**Institut für Humangenetik, DNA-Labor**  
 Tel: 0931-3184064, Fax: 0931-3184069  
 E-Mail: gmeng@biozentrum.uni-wuerzburg.de

## **Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten.**

Bitte lesen Sie diese Einwilligungserklärung sorgfältig durch und kreuzen Sie die zutreffenden Antworten an:

Ich bin damit einverstanden, dass meine DNA bzw. die DNA meines Kindes mittels Panel-Sequenzierung analysiert wird, um die klinische Diagnose einer **erblichen Herzerkrankung** abzuklären.

Über deren genetische Grundlagen, die Möglichkeiten der Vorbeugung / Vermeidung / Behandlung sowie über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der geplanten genetischen Untersuchungen einschließlich der mit der Blut- / Gewebeentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden.

Bei genetischen Analysen können sich Zusatzbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung stehen. Ich wünsche die Mitteilung solcher Zusatzbefunde.

ja  
 nein

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial (Blut- oder DNA-Probe) nach Abschluss der Untersuchungen vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch länger aufbewahrt werden. Für spätere genetische Untersuchungen in der Familie ist es wichtig, Vergleichsmaterial zur Verfügung zu haben. Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials bzw. des Untersuchungsmaterials meines Kindes über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und späterer Untersuchungen in meiner Familie.

ja  
 nein

Nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial ist auch wichtiges Vergleichsmaterial für die Qualitätssicherung der genetischen Untersuchungen im Labor. Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung und Verwendung meines Untersuchungsmaterials bzw. des Untersuchungsmaterials meines Kindes zum Zwecke der Qualitätssicherung. Meine persönlichen Daten werden dabei unkenntlich gemacht (Anonymisierung).

ja  
 nein

Nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial ist auch wichtig für die Erforschung von biologischen Mechanismen, die zur Entstehung von Krankheiten führen. Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung meines Untersuchungsmaterials bzw. des Untersuchungsmaterials meines Kindes zur möglichen Verwendung für Forschungszwecke. Ich bin mit einer Kontaktaufnahme vor einer solchen Verwendung des Untersuchungsmaterials einverstanden.

ja  
 nein

Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass die Ergebnisse der Untersuchung nach 10 Jahren vernichtet werden. Häufig sind diese Daten aber auch später noch wichtig für Ihre Kinder und Enkelkinder. Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung meiner Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist hinaus zum Zwecke nachfolgender Untersuchungen in meiner Familie.

ja  
 nein

Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse für die Beratung / Untersuchung meiner Angehörigen genutzt werden.

ja  
 nein

Die Daten der genetischen Analysen werden am Institut für Humangenetik der Universität Würzburg gespeichert. Ausgewählte Daten werden in anonymisierter Form zu Vergleichszwecken und zur Qualitätssicherung in Datenbanken hinterlegt.

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist bekannt, dass ich die eingeleitete Untersuchung jederzeit stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschl. aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur genetischen Analyse für die o.g. Fragestellung und zu der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme.

Ort, Datum \_\_\_\_\_

Unterschrift der Patientin / des Patienten / des (gesetzlichen) Vertreters \_\_\_\_\_