

Anforderungsschein



Molekulargenetische Untersuchungen - HERZGENETIK

Institut für Genetik von Herzerkrankungen
 Direktor: Univ.-Prof. Dr. med. Eric Schulze-Bahr

Institut für Genetik von Herzerkrankungen
 Domagkstr. 3
 48149 Münster

T. 0251 - 83 44935 oder 55326
 F. 0251 - 83 52980

 Patient Geb.datum

 Tel.nr. Patient // Adresse Patient (ggf. Aufkleber)
 (V6)

GKV	Laborschein #10
PKV

Herzrhythmusstörungen Arrhythmien	
	Langes QT-Syndrom (LQTS)
	Brugada-Syndrom (BRGDA)
	Katecholaminerge, polymorphe Kammertachykardien (CPVT)
	Kurzes QT-Syndrom (SQTS)
	Frühe Repolarisationsstörung (ERS)
	Idiopathisches Kammerflimmern (IVF)
	Idiopathische Kammertachykardien (z.B. RVOT-VT, ILVT) & (IVT)
	Vorhofflimmern (ATFB)
	Präexzitations-Syndrom (WPW)
	Sinusknotenerkrankung (SSS, SND)
	Erregungsleitungsstörung (AVB, LSB, RSB)
.....	

Herzmuskelerkrankungen Kardiomyopathien (CMP)	
	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM, HOCM)
	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)
	Linksventrikuläre non-compaction Kardiomyopathie (LVNC)
	Arrhythmogene, rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)
	Unklare, arrhythmogene CMP & (AUCM)
	Metabolische CMP / Speichererkrankung
	Restriktive Kardiomyopathie (RCM)
	Endokardfibroelastose/M. Barth (EFE)
	Schwangerschafts-CMP & (PPCM)

Postmortale DNA-Diagnostik & z.B. SIDS, SUDS, SADS, unklarer Tod	
Unklarer, überlebter Herztod & (SCA)	

&: nach Rücksprache (Phänotyp)

Wichtige Angaben zum Auftrag	
	Stufendiagnostik Häufige Gene (Stufe A+B: >1%) Seltene Gene (Stufe C: <1%)
	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung (MGPS) (derzeit nicht akkreditiert nach DIN ISO 15189)
	Spezifische Gene:
	Heterozygotendiagnostik (Familie)
	Gen

Angeborene Herz- und Klappenfehler, Aorten-, Gefäß-, Syndromale Erkrankungen	
	Marfan-Syndrom (MFS, MFLS)
	Loeys-Dietz-Syndrom (LDS)
	Thorakales Aortenaneurysma +/- Dissektion (AAT, TAAD)
	Vorhofseptumdefekt (ASD-II, AVSD)
	Weitere Erkrankungen (nach Rücksprache): Arterial tortuosity syndrome (ArTS) Bikuspidale Aortenklappe (BAV) Mitralklappenprolaps (MVP) VSD, M. Ebstein, M. Fallot, TOF Hypoplastisches Linksherz-Syndrom (HLHS) Noonan-Syndrom (NS) Konotrunkale Malformation, andere Herzfehler

 Arzt Unterschrift

 Adresse Praxis (ggf. Stempel)

EDTA-Blut, Datum:
DNA, fremdisoliert
Gewebe

Einverständniserklärung beigelegt

<p>Informationsblatt</p> <p>Molekulargenetische Untersuchungen</p> <p>von familiären Herz- und Gefäßerkrankungen</p>

Versandadresse für Probenmaterial:

Institut für Genetik von Herzerkrankungen (IfGH)
 Universitätsklinikum Münster
 Domagkstr. 3
 48149 Münster



Versandinhalte:

1. Probenmaterial (sog. *Primärprobe*; gut beschriftet und verpackt)
2. Anforderungsschein UKM Herzgenetik
3. Einwilligungserklärung UKM Herzgenetik
inkl. Datenschutzerklärung gemäß EU-DSGVO
4. Laborüberweisungsschein **#10** (nur GKV-Patienten)
bzw. Kostenübernahmeerklärung (Krankenhäuser, etc.)
PKV-/ASZ-Patienten erhalten einen Kostenvoranschlag
5. Klinisch relevante Informationen (Brief, EKG in Kopie, etc.)
6. Ggf. Familien- oder Stammbaumangaben, ethnische Abstammung

o Informationen zum Probenmaterial (*: tel. Rücksprache sinnvoll):

EDTA-Blut (tageszeit-unabhängig)	1 – 20 ml (Neugeborene – Erwachsene) <u>Versand:</u> ungekühlt oder gekühlt
EDTA-Blut (*) zur RNA-Isolierung / cDNA-Sequenzierung	5 - 10 ml <u>Versand:</u> auf Kühlpacks
Gewebeproben (*) zur postmortalen Diagnostik oder zum Nachweis von somatischen Mutationen (<u>Kein</u> Formalin-/Paraffin-fixiertes Material)	z.B. Herz, Milz, Leber (Nativgewebe), Blut <u>Versand:</u> auf Trockeneis EDTA-Blut <u>Versand:</u> auf Kühlpacks
Fremdisolierte DNA	<u>Versand:</u> gekühlt oder auf Trockeneis

- Informationen zum Analyseauftrag:

A. Genmutation unbekannt (sowohl bei Indexpatient als auch in Familie)	
Stufensequenzierung	Hauptgene > Nebengene > Seltene Gene (<i>Sanger-Technologie</i> ; ausschließlich indikations-spezifische Gene)
Multi-Gene-Panel-Sequenzierung (MGPS)	Alle Gene eines Panels (<i>NGS-Technologie</i> ; das Panel beinhaltet 174 Gene, hierunter indikations-spezifische Haupt-, Neben- und Seltene Gene der Erkrankung)
Spezifische Gene	(<i>Sanger-Technologie</i> ; indikationsspezifische Untersuchung bei entsprechenden wegweisenden Krankheitszeichen)
B. Genmutation bekannt (in Familie bzw. bei biologisch Verwandtem)	
Heterozygotentestung	(<i>Sanger-Technologie</i> ; primär indikations-spezifische Untersuchung auf die in der Familie bekannte(n) Genmutation(en))
cDNA-Sequenzierung	(<i>Sanger-Technologie</i> , primär indikations-spezifische Untersuchung auf eine bekannte Genveränderung zum Nachweis einer veränderten, kodierenden Sequenz)

- Informationen zur Einwilligungserklärung für die Durchführung einer genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) und humangenetischen Beratung:

Einwilligungserklärung	Ist zwingend zur Durchführung des Auftrages erforderlich; Schriftliche Einwilligung durch Betroffene Person, des/r Erziehungsberechtigte/n oder Totensorgeberechtigte/n.
Aufklärung bei Veranlassung der genetischen Untersuchung (siehe §9 GenDG)	Vor Einwilligung hat die verantwortliche ärztliche Person / veranlassende Arzt der Untersuchung die betroffene Person umfangreich aufzuklären.
Humangenetische Beratung (siehe §10 GenDG)	Diagnostische genetische Untersuchung: <u>SOLL</u> nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses erfolgen Prädiktive genetische Untersuchung: <u>SOLL</u> vor und nach der genetischen Untersuchung und Vorliegen des Untersuchungsergebnisses erfolgen.

- Informationen zu Kosten der molekulargenetischen Analyse:

GKV	Extrabudgetäre Leistung, wird dem Laborbudget des veranlassenden Arztes nicht zugerechnet. EBM 11513, 11518 (nach Analyseumfang).
PKV, Beihilfe, Krankenträger, Privatträger, etc.	Erstellung eines Kostenvoranschlags an die betroffene Person. GOÄ 3920, 3922, 3926 (nach Analyseumfang).

Einwilligungserklärung

für die Durchführung einer genetischen Untersuchung
gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

aufgrund der medizinischen Befunde bei Ihnen bzw. der von Ihnen betreuten Person und/oder den genetischen Befunden eines biologisch verwandten Familienmitgliedes ist es nach Einschätzung Ihrer behandelnden Ärzte möglich, dass eine **Veränderung (Mutation oder Variante) des Erbgutes** besteht, die entweder bereits zu Krankheitszeichen geführt hat oder möglicherweise in Zukunft zu einer Erkrankung führen kann.

Viele Veränderungen des Erbgutes lassen sich durch die Untersuchung einer Blut- oder Gewebprobe nachweisen. Für alle genetischen Untersuchungen gilt, dass Sie vorher von Ihrem Arzt über Wesen, Bedeutung und Tragweite der jeweiligen Untersuchung informiert werden müssen (Aufklärungspflicht durch sog. verantwortliche ärztliche Person). Hierzu gehören auch die Aussagekraft und Konsequenzen des Untersuchungsergebnisses und die Kenntnis über den Verlauf einer möglichen Erkrankung wie auch das Risiko, eine möglicherweise bestehende Erbanlage für eine Erkrankung an Ihre Kinder weiterzugeben. Auch Ihre leiblichen Eltern oder Geschwister können von dieser Erbanlage betroffen sein.

Sie haben jederzeit Anspruch, sich über die Erkrankung bzw. das Ergebnis einer genetischen Untersuchung bei uns und im Rahmen einer Genetischen Beratung zu informieren. Wir raten, grundsätzlich eine Genetische Fachberatung vor und nach der genetischen Untersuchung durchführen zu lassen. Diese ist in Falle einer sog. **diagnostischen Genuntersuchung** ist die Beratung vorher nicht zwingend vorgeschrieben, sondern nur danach; im Falle einer **prädiktiven Genuntersuchung** jedoch zuvor und danach (GenDG §10).

Mit der nachstehenden Unterschrift auf der Einwilligungserklärung bestätigen Sie, dass Sie Gelegenheit hatten, mit Ihrem behandelnden Arzt ausführlich über die Aussagekraft und Konsequenzen einer molekulargenetischen Untersuchung zu sprechen, dass Ihre Fragen umfassend und zu Ihrer Zufriedenheit beantwortet wurden und dass Sie mit der Durchführung der Untersuchung und ggf. der Aufbewahrung eines Teils des Untersuchungsmaterials für eine Überprüfung der Ergebnisse einverstanden sind.

Selbstverständlich unterliegen Ihre Angaben sowie die Untersuchungsergebnisse der **ärztlichen Schweigepflicht**.

Auch eine Weitergabe der Untersuchungsergebnisse an Familienangehörige und/oder deren behandelnde Ärzte erfolgt nur mit Ihrer Zustimmung. Diese Einverständniserklärung kann jederzeit durch eine mündliche oder schriftliche Erklärung von Ihnen widerrufen werden.

Für den Austausch an medizinischen Informationen mit Ihren Ärzten sind jedoch Ihr Einverständnis und Ihre Unterschrift auf der „Datenschutzrechtlichen Aufklärung und Einwilligung gem. Art.13 EU-DSGVO erforderlich. Bei einer zugesendeten Blutprobe wird der genetische Befund nur an den Einsender (lt. GenDG: „Veranlasser der genetischen Untersuchung“) und ggf. an Sie verschickt.

Im Folgenden wird Ihre Einwilligung

- zur gezielten, molekulargenetischen Untersuchung (diagnostisch oder prädiktiv;
> nur erkrankungs-/indikationsbezogene Gene)
- zur Einwilligung und Aufbewahrung der Probe
> z.B. für Forschungszwecke (☐ Siehe Einwilligung Bioprobenbank)
- zur Aufbewahrung der Befunde bzw. Ergebnisse >10 Jahre
- bei sog. Multi-Gen-Paneluntersuchungen zur möglichen bioinformatischen Auswertung und ggf. Mitteilung von Zusatzbefunden in nicht-erkrankungsbezogenen Genen („Gene für Zweiterkrankung“);

*** In seltenen Fällen können klinisch relevante Zusatzbefunde auftreten, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder Familienangehörige eine medizinische Konsequenz haben. Einen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden besteht jedoch nicht.

und hierfür Ihre Zustimmung im Einzelnen erfragt.

Für Rückfragen stehen wir gern zur Verfügung.

Info: Gendiagnostikgesetz (GenDG): siehe www.bundesgesetzblatt.de (04.08.2009, Ausgabe 50).

Einwilligungserklärung

für die Durchführung einer genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Patientenetikette

Arztstempel

Hiermit bestätige ich, dass ich über Aussagekraft, Aussagegrenzen und mögliche Konsequenzen der unten genannten, molekulargenetischen Untersuchung ärztlich umfassend aufgeklärt bin und nach ausreichender Bedenkzeit vor Einwilligung mit der Durchführung einer ein- bis zweimaligen Blutentnahme für eine **genetische Untersuchung** bezüglich

.....
(Diagnose/Verdacht)

einverstanden bin.

Vorgesehene molekulargenetische Diagnostik (nur ausfüllen, wenn bekannt):

- Indexpatient:** Multi-Gen-Panel-Diagnostik = parallele Untersuchung von Haupt- und Nebengenen, u.U. von allen bekannten Gene für die Erkrankung
- Indexpatient:** Stufen- oder spezifische Gendiagnostik, z.B. nur von Hauptgenen
- Familienmitglied:** Heterozygotendiagnostik = selektive Untersuchung für die ausschließlich beim Indexpatienten identifizierten, relevanten Genveränderungen

Ich bin damit einverstanden, dass meine **vor-, mit- oder nachbehandelnden Ärzte** (z.B. Hausarzt, Humangenetiker, Kardiologe) Informationen über die im Rahmen der genetischen Untersuchungen erhobenen Befunde Auskunft erhalten können, wenn dies für meine Behandlung notwendig ist:

JA NEIN

Das GenDG sieht die unmittelbare Vernichtung des Probenmaterials nach der Untersuchung vor. Mir ist bekannt, dass ich meine Zustimmung zur Aufbewahrung der Probe und der Befunde jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile widerrufen kann.

Einer **Verwendung von überschüssigem Untersuchungsmaterial in pseudonymisierter Form** für weitere wissenschaftliche, nicht-kommerzielle Zwecke (auch Veröffentlichungen), für Lehrzwecke oder für laboranalytische Qualitätssicherungsmaßnahmen (nicht Zutreffendes ggf. streichen) stimme ich zu:

JA NEIN

Hierbei kann überschüssiges Untersuchungsmaterial zur **Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung** genetisch bedingter Erkrankungen verwendet werden. Dazu überlasse ich das Untersuchungsmaterial dem Institut für Genetik von Herzerkrankungen (IfGH) des Universitätsklinikums Münster (UKM).

Ich möchte informiert werden, wenn hierbei **klinisch bedeutsame Ergebnisse gefunden** werden; ggf. teile ich Ihnen Adressenänderungen mit:

JA NEIN

Die Untersuchungsergebnisse und das Untersuchungsmaterial sollen (z.B. zur Nachprüfbarkeit) länger als **10 Jahre** (laut GenDG) **aufbewahrt** werden:

JA NEIN

Die **Patienteninformation** zu molekulargenetischen Untersuchungen habe ich erhalten:

JA NEIN

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass sich die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation (Erkrankung) beziehen und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden.

In seltenen Fällen können jedoch im Rahmen einer Multi-Gen-Panel-Diagnostik klinisch relevante **Zusatzbefunde** auftreten, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder Familienangehörige eine klinische Konsequenz haben.

Ich erhebe keinen Anspruch auf die Erhebung, Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von solchen Zusatzbefunden.

Sollten jedoch solche Zusatzbefunde, die zufällig oder im Rahmen der Forschung gefunden wurden, eine therapeutische (klinische) Relevanz haben, wünsche ich eine Mitteilung:

JA NEIN

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise widerrufen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen; GenDG).

Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

Ort, Datum

.....

Unterschrift des Patienten/gesetzlichen Vertreters

Untersuchungsmaterial:

EDTA-Blut DNA

Ort, Datum

Abnahmedatum und Uhrzeit:

.....

Auftrag/Indikation

.....

.....

Unterschrift des verantwortlichen Arztes (nach GenDG)

Datenübermittlung und Auskunftserteilung zwischen UKM und Hausarzt sowie weiteren Vor- und Nachbehandlern

Datenschutzrechtliche Aufklärung und Einwilligung incl. Information gem. Art.13 EU-DSGVO sowie Schweigepflichtsentbindung gem. §203 StGB

.....
Name des Patienten in Druckbuchstaben

geb. am

Im Behandlungsvertrag wurden Sie bereits gefragt, ob Behandlungsdaten/Befunde an bestimmte Ärzte zu Dokumentations- und Weiterbehandlungszwecken übermittelt werden dürfen und ob das UKM bei den genannten Ärzten vorliegende Behandlungsdaten/Befunde, soweit diese für Ihre Krankenhausbehandlung erforderlich sind, anfordern darf.

Im aktuellen Behandlungszusammenhang benötigen die behandelnden Ärzte des UKM Informationen zu Behandlungsdaten/Befunde von Ärzten/Gesundheitseinrichtungen. Diese Arztpraxen bzw. Gesundheitseinrichtungen fordern vor Übermittlung der Daten eine Einwilligung der Patienten, also von Ihnen, an.

Hiermit willigen Sie ein, dass zu Dokumentations- und Weiterbehandlungszwecken von folgenden Ärzten/Gesundheitseinrichtungen sowohl Behandlungsdaten/ Befunde an das UKM als auch umgekehrt vom UKM an diese übermittelt werden dürfen:

Name	Adresse

Hiermit willige ich freiwillig in die Erhebung und Verarbeitung meiner personenbezogenen Daten ein und entbinde den genannten Arzt von der ärztlichen Schweigepflicht. Ich bin ausreichend informiert worden und hatte die Möglichkeit Fragen zu stellen. Über die Folgen eines Widerrufs der datenschutzrechtlichen Einwilligung bin ich aufgeklärt worden.

Datum

Unterschrift Patient oder Sorgeberechtigter



Herzgenetik
EINGEGANGEN
1 3. JUNI 2019

Erled.

KVWL
Kassenärztliche Vereinigung
Westfalen-Lippe

Im Dienst der Medizin.

Kassenärztliche Vereinigung Westfalen-Lippe, 44127 Dortmund

192155200 / 000
Prof. Dr. med. Eric Schulze-Bahr
Universitätsklinikum Münster Gebäude D3
Abt. Inn. Med. C - Kardiologie
Albert-Schweitzer-Campus 1
48149 Münster

Geschäftsbereich Abrechnung

zertifiziert nach DIN EN ISO 9001:2015

Ihr Zeichen:
Ihre Nachricht vom: 21.05.2019
Unser Zeichen: 2.1.1 sma

Ansprechpartner: Abrechnungssupport
Telefon: 0231 9432-9500
Telefax: 0231 9432-81672
E-Mail: Abrechnung@kvwl.de
Internet: www.kvwl.de

Datum: 06.06.2019

Humangenetische Leistungen nach Kapitel 11

Sehr geehrter Herr Professor Schulze- Bahr,

bezugnehmend auf das o. g. Schreiben, möchten wir Ihnen folgendes mitteilen:

zur Berechnung des Wirtschaftlichkeitsbonus wird die Erbringung und/ oder Veranlassung von Leistungen der Abschnitte 32.2 und 32.3 EBM herangezogen, die Leistungen des EBM- Kapitels 11 wiederum werden dem Laborbudget nicht zugerechnet.

Ich hoffe, Ihre Frage hiermit beantwortet zu haben.

Mit freundlichen Grüßen

Stefan Hein
Geschäftsbereichsleiter

