

## 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

Adresse Patient (ggf. Aufkleber)

(V5)

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<sup>&</sup>

z.B. SIDS, SUDS, SADS, unklarer Tod

### Unklarer, überlebter Herztod<sup>&</sup> (SCA)

&: nach Rücksprache (Phänotyp)

Wichtige Angaben zum Auftrag	
	<b>Stufendiagnostik</b> Häufige Gene ( <b>Stufe A+B:</b> >1%) Seltene Gene ( <b>Stufe C:</b> <1%)
	<b>Multi-Gen-Panel-Sequenzierung (MGPS)</b> (derzeit nicht akkreditiert nach DIN ISO 15189)
	<b>Spezifische Gene:</b> .....
	<b>Heterozygotendiagnostik (Familie)</b>  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)
	<b>Weitere Erkrankungen (nach Rücksprache):</b> Arterial tortuosity syndrome (ArTS) Bikuspide 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

# Informationsblatt

## Molekulargenetische Untersuchungen von familiären Herz- und Gefäßerkrankungen

### 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

### ○ Informationen zum Probenmaterial (\*: tel. Rücksprache sinnvoll):

<b>EDTA-Blut</b> (tageszeit-unabhängig)	1 – 20 ml (Neugeborene – Erwachsene) <u>Versand:</u> ungekühlt oder gekühlt
<b>EDTA-Blut (*)</b> zur RNA-Isolierung / cDNA-Sequenzierung	5 - 10 ml <u>Versand:</u> auf Kühlpacks
<b>Gewebeproben (*)</b> 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
<b>Fremdisolierte DNA</b>	<u>Versand:</u> gekühlt oder auf Trockeneis

○ Informationen zum Analyseauftrag:

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

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

○ Informationen zu Kosten der molekulargenetischen Analyse:

<b>GKV</b>	Extrabudgetäre Leistung, wird dem Laborbudget des veranlassenden Arztes nicht zugerechnet. EBM 11513, 11518 (nach Analyseumfang).
<b>PKV, Beihilfe, Krankenhaus-träger, Privatträger, etc.</b>	Erstellung eines Kostenvoranschlages an die betroffene Person. GOÄ 3920, 3922, 3926 (nach Analyseumfang).

Universitätsklinikum Münster . 48129 Münster . [87900]

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

Postanschrift:  
Institut für Genetik von Herzerkrankungen  
Domagkstr. 3  
D-48149 Münster

T 0251 83 44935

F 0251 83 52980

<http://herzgenetik.klinikum.uni-muenster.de/>

## 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.

### 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 Zustimmung im Einzelnen erfragt.

Für Rückfragen stehen wir gern zur Verfügung.

**Gendiagnostikgesetz (GenDG):** siehe unter [www.bundesgesetzblatt.de](http://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:** Stufendiagnostik = stufenweise Untersuchung der Hauptgene
- ☐ **Indexpatient:** Multi-Gen-Panel-Diagnostik = parallele Untersuchung von Haupt- und Nebengenen, u.U. aller bekannten Gene für die Erkrankung
- ☐ **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 anonymisierter Form** für weitere wissenschaftliche, nicht-kommerzielle Zwecke (auch Veröffentlichungen), für Lehrzwecke oder für laboranalytische Qualitätskontrollmaßnahmen (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).

Herzgenetik

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 ohne Angabe 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; 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

**Ort, Datum**

.....  
Unterschrift des verantwortlichen Arztes (nach GenDG)

**Untersuchungsmaterial:**

☐ EDTA-Blut ☐ DNA

**Abnahmedatum und Uhrzeit:**

.....  
**Auftrag/Indikation**

.....

**Universitätsklinikum Münster**  
**Anstalt des öffentlichen Rechts (AöR)**  
**Albert-Schweitzer-Campus 1, Geb. D5**  
**D-48149 Münster**  
**IK 260550131**

---

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

### Datenschutzrechtliche Aufklärung und Einwilligung incl. Information gem. Art.13 EU-DSGVO

---

.....  
 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. 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 Betroffener oder Sorgeberechtigter



Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

<b>Eintrag nur bei Weiterüberweisung!</b> Betriebsstätten-Nr. des Erstveranlassers <div style="border: 1px solid black; height: 20px; width: 100%;"></div>	Arzt-Nr. des Erstveranlassers <div style="border: 1px solid black; height: 20px; width: 100%;"></div>
--	--

☐ **Befundübermittlung** eilt, nachrichtlich an Telefon Nr. \_\_\_\_\_ Fax Nr. \_\_\_\_\_

## Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung

☒ Kurativ ☐ Präventiv ☐ bei belegärztl. Behandlung ☐ Unfall, Unfallfolgen

[illegible]

ggf. Kennziffer

Quartal		
Q	J	J

☐ Kontrolluntersuchung  
bekannte Infektion

Geschlecht

Behandlung  
gemäß

eingeschränkter  
Leistungsanspruch  
gemäß § 16  
Abs. 3a SGB V

§ 116b  
SGB V

☐ Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch

Diagnose/Verdachtsdiagnose

[Erkrankung], [ICD-Code]

### Befund/Medikation

## Auftrag

[Stufendiagnostik] oder

[Heterozygotendiagnostik]

## Molekulargenetische Untersuchung

Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt