

Informationsblatt
Molekulargenetische Untersuchungen
von familiären Herz- und Gefäßerkrankungen

Versandadresse für Probenmaterial:

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



Versandinhalt:

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):**

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)	
Multi-Gene-Panel-Sequenzierung (MGPS)	Alle Gene eines Panels (<i>NGS-Technologie</i> ; das Panel beinhaltet 364 Gene, hierunter indikations-spezifische Haupt-, Neben- und Seltene Gene der Erkrankung)
Stufensequenzierung	Hauptgene > Nebengene > Seltene Gene (<i>Sanger-Technologie</i> ; ausschließlich indikations-spezifische Gene)
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, Krankenhaus-träger, Privatträger, etc.	Erstellung eines Kostenvoranschlages an die betroffene Person. GOÄ 3920, 3922, 3926 (nach Analyseumfang).