

<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 Kostenvoranschlages an die betroffene Person. GOÄ 3920, 3922, 3926 (nach Analyseumfang).