

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)
 (V7)

GKV	Laborschein #10
PKV

Herzrhythmusstörungen Arrhythmien	
	Langes QT-Syndrom (LQTS)
	Brugada-Syndrom (BRU, 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 (obstruktive) Kardiomyopathie (HCM, HOCM)
	Dilatative Kardiomyopathie (DCM, NDLVC)
	Linksventrikuläre Non-compaction (LVNC)
	Arrhythmogene, rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)
	Arrhythmogene CMP (ACM)
	Metabolische CMP / Speichererkrankung
	Restriktive Kardiomyopathie (RCM)
	Endokardfibroelastose/M. Barth (EFE)
	Schwangerschafts-CMP (PPCMP)

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

Wichtige Angaben zum Auftrag	
	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung (MGPS) (z.T. akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2024)
	Geschlecht (biologisch: m / w / k.A.)
	Spezifische Gene:
	Heterozygotendiagnostik (Familie+)
	Gen

Angeborene Herz- und Klappenfehler, Aorten-, Gefäß-, Syndromale Erkrankungen	
	Marfan-Syndrom (MFS, MFLS)
	Loeys-Dietz-Syndrom (LDS)
	Thorakales Aortenaneurysma +/- Dissektion (HTAD)
	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

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 Gewebsprobe 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. Das GenDG (§10) fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine genetische Beratung. Nach Abschluss der genetischen Untersuchungen sollte unabhängig hiervon eine genetische Fachberatung durchgeführt werden.

Mit nachstehender Unterschrift auf der Einwilligungserklärung bestätigen Sie, dass

- (1) Sie ausreichend Zeit und Gelegenheit hatten, mit Ihrem Arzt ausführlich über die Aussagekraft und Konsequenzen der vorgesehenen, molekulargenetischen Untersuchung nach GenDG zu sprechen,
- (2) Ihre Fragen umfassend und zu Ihrer Zufriedenheit beantwortet wurden und

- (3) Sie mit der erforderlichen Entnahme des Untersuchungsmaterials (meist Blut, selten Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) und der Durchführung der Untersuchung und einverstanden sind.

Sie wurden ferner im Rahmen Ihrer Einwilligung darauf hingewiesen, dass

- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich primär auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden, jedoch in seltenen Fällen klinisch relevante Zusatzbefunde auftreten können, die nicht im Zusammenhang mit dem eigentlichen Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder meine Familienangehörigen eine Behandlungskonsequenz haben. Ein Anspruch auf die Erhebung, Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden besteht jedoch nicht,
- die Analyse jederzeit gestoppt werden können und Sie eine Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen können,
- Ihre Einwilligung jederzeit durch eine mündliche oder schriftliche Erklärung von Ihnen und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise widerrufen werden kann,
- die bis zum Zeitpunkt Ihres Widerspruchs und Abbruchs der Untersuchung entstandenen Kosten Ihnen in vollem Umfang in Rechnung gestellt würden,
- Sie das Recht haben, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren („Recht auf Nichtwissen“),
- das GenDG eine unmittelbare Vernichtung des Probenmaterials nach der Untersuchung vorsieht, jedoch Ihre Zustimmung zur Aufbewahrung der Proben und der Befunde jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile widerrufen kann.

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

Für den Austausch an medizinischen Informationen und des genetischen Befundes mit Ihren Ärzten sind jedoch Ihr Einverständnis und Ihre Unterschrift auf der „Datenschutzrechtlichen Aufklärung und Einwilligung gem. Art.13 EU-DSGVO“ erforderlich.

Sie können dabei auf der beiliegenden Einverständniserklärung festlegen, mit welchen Ärzten Informationen im Bedarfsfall ausgetauscht werden dürfen.

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 werden Ihre Einwilligung

- zur gezielten, molekulargenetischen Untersuchung
- zur Einwilligung und Aufbewahrung der Probe
- zur Aufbewahrung der Befunde bzw. Ergebnisse über die gesetzliche Frist von >10 Jahren
- zur möglichen Mitteilung von Zusatzbefunden in nicht-erkrankungsbezogenen Genen („Zweiterkrankung“) nach bioinformatischer Auswertung

und hierfür Ihre Zustimmung im Einzelnen erfragt.

Info: Gendiagnostikgesetz (GenDG): siehe <https://www.gesetze-im-internet.de/gendg/GenDG.pdf> (2009)

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/Indikation)

einverstanden bin.

Vorgesehene, molekulargenetische Untersuchung/Diagnostik (wenn bekannt):

Indexpatient:

- Multi-Gen-Panel-Diagnostik = parallele Untersuchung von Haupt- und Nebengenen, u.U. von allen bekannten Gene für die Erkrankung
- Spezifische Gendiagnostik

Familienmitglied:

- Heterozygotendiagnostik = selektive Untersuchung für die in der Familie identifizierten, relevanten Genveränderungen

Ich bin damit einverstanden, dass **vor-, mit- oder nachbehandelnden Ärzte** (siehe „Datenübermittlung und Auskunftserteilung zwischen UKM und Hausarzt sowie weiteren Vor- und Nachbehandlern“) Informationen über die im Rahmen der genetischen Untersuchungen erhobenen Befunde Auskunft erhalten können, wenn dieses für meine Behandlung notwendig ist:

JA NEIN

Ich bin damit einverstanden, dass **überschüssiges Untersuchungsmaterial nicht vernichtet** wird und für Nachuntersuchungen bei neuen genetischen Erkenntnissen, für die Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, für laboranalytische Qualitätssicherungsmaßnahmen, Lehrzwecke und ggf. für wissenschaftliche Fragestellungen in pseudonymisierter Form (auch Veröffentlichungen) (Nicht-Zutreffendes bitte streichen) aufbewahrt wird:

JA NEIN

Überschüssiges Untersuchungsmaterial kann u.U. auch 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). Eine gesonderte Information und Einwilligung zur Verwendung von Biomaterialien und zugehörigen Daten in einer **Bioprobenbank** des IfGH habe ich erhalten:

JA NEIN

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

JA NEIN

Ich bin damit einverstanden, dass die **Untersuchungsergebnisse** (z.B. zur Nachprüfbarkeit) über die gesetzliche Frist von >10 Jahren (GenDG) **aufbewahrt werden** und dass ggf. die bioinformatischen Analysen bei neuen, wissenschaftlichen Erkenntnissen re-evaluiert werden:

JA NEIN

Die **Patienteninformationen** zur Einwilligung (Seite 1+2) habe ich erhalten:

JA NEIN

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass sich die vorgesehenen, genetischen Untersuchungen und ihre Begutachtung primär nur auf die angeforderte Indikation (Erkrankung) beziehen und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden sollen. In seltenen Fällen können jedoch im Rahmen einer Multi-Gen-Panel-Diagnostik klinisch relevante Zusatzbefunde auftreten, die nicht in Zusammenhang mit diesem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und weitere Familienangehörige eine mögliche, klinische Relevanz und Konsequenz haben.

Einen Anspruch auf die Erhebung (Untersuchung und bioinformatische Analyse), Vollständigkeit, Mitteilung oder zukünftige Aktualisierung von solchen Zusatzbefunden habe ich jedoch nicht.

Ich bin damit einverstanden, dass mir relevante **Zusatzbefunde**, die zufällig oder im Rahmen neuer, wissenschaftlicher Erkenntnisse erhoben werden und für mich potentiell relevant sind, mitgeteilt werden:

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 hieraus 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 bzw. seiner 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

<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

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

EDTA-Blut (mehrere Röhrchen) (tageszeit-unabhängig)	10 – 20 ml (Neugeborene: 1-3 ml) <u>Versand:</u> ungekühlt bei Versand < 3 Tage
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).



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

