

Bitte diesen Begleitzettel mit dem Untersuchungsmaterial einschicken an:

MVZ Taunus
Abteilung Humangenetik

Zeppelinstr. 24
61352 Bad Homburg vor der Höhe

MVZ Taunus
Medizinisches Versorgungszentrum Taunus GmbH
Abteilung Humangenetik

Zeppelinstraße 24
61352 Bad Homburg vor der Höhe

Telefon 06172 141 7001
Telefax 06172 959 4561

E-Mail humangenetik.hg@mvz-taunus.de
Web www.mvz-taunus.de

Patientendaten (ggf Etikett aufkleben)									
<table border="1"> <tr> <td colspan="2">Kostenübernahme</td> </tr> <tr> <td colspan="2">Humangenetische Leistungen belasten nicht das Budget des anfordernden Arztes!</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> Gesetzliche KV*</td> <td><input type="checkbox"/> Selbstzahler</td> </tr> <tr> <td><input type="checkbox"/> Private KV</td> <td><input type="checkbox"/> Rechnung an Einsender</td> </tr> </table>		Kostenübernahme		Humangenetische Leistungen belasten nicht das Budget des anfordernden Arztes!		<input type="checkbox"/> Gesetzliche KV*	<input type="checkbox"/> Selbstzahler	<input type="checkbox"/> Private KV	<input type="checkbox"/> Rechnung an Einsender
Kostenübernahme									
Humangenetische Leistungen belasten nicht das Budget des anfordernden Arztes!									
<input type="checkbox"/> Gesetzliche KV*	<input type="checkbox"/> Selbstzahler								
<input type="checkbox"/> Private KV	<input type="checkbox"/> Rechnung an Einsender								
Name, Vorname	Geburtsdatum								
Straße	Ethnische Herkunft (soweit genetisch relevant)								
PLZ	Wohnort								
<input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich									
Datum der Probenentnahme:									

* Bitte Ü-Schein 10 beilegen.

Die EBM-Ziffer 11513 erlaubt die Untersuchung von bis zu 25 Kb kodierender Sequenz. Für Analysen > 25 Kb ist die vorherige Genehmigung durch die zuständige Krankenkasse erforderlich.

Anforderung molekulargenetische Diagnostik (auszufüllen vom beauftragenden Arzt)
benötigtes Material: 5 ml EDTA-Blut Versand: Standardpost, Raumtemperatur

Indikation (Beschreibung der Symptome / ggf. in der Familie bereits durchgeführte genetische Diagnostik)
Bitte ankreuzen: <input type="checkbox"/> diagnostisch <input type="checkbox"/> prädiktiv

Untersuchungsauftrag

Ionenkanalerkrankung

- Long QT-Syndrom (LQTS)**
- | | |
|----------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> ANK2 | <input type="checkbox"/> KCNH2* |
| <input type="checkbox"/> AKAP9 | <input type="checkbox"/> KCNJ2 |
| <input type="checkbox"/> CACNA1C | <input type="checkbox"/> KCNJ5 |
| <input type="checkbox"/> CALM1 | <input type="checkbox"/> KCNQ1* |
| <input type="checkbox"/> CAV3 | <input type="checkbox"/> SCN4B |
| <input type="checkbox"/> KCNE1* | <input type="checkbox"/> SCN5A* |
| <input type="checkbox"/> KCNE3 | <input type="checkbox"/> SNTA1 |
- Brugada-Syndrom**
- | | |
|----------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> CACNA1C | <input type="checkbox"/> SCN1B |
| <input type="checkbox"/> CACNB2 | <input type="checkbox"/> SCN2B |
| <input type="checkbox"/> GPD1L | <input type="checkbox"/> SCN3B |
| <input type="checkbox"/> HCN4 | <input type="checkbox"/> SCN5A* |
| <input type="checkbox"/> KCNE3 | <input type="checkbox"/> TRPM4 |
- Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)**
- | | |
|--------------------------------|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> ANK2 | <input type="checkbox"/> KCNJ2 |
| <input type="checkbox"/> CALM1 | <input type="checkbox"/> RYR2* |
| <input type="checkbox"/> CASQ2 | <input type="checkbox"/> TRDN |

Kardiomyopathien**

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD)**
- | | | | |
|---------------------------------------|--------------------------------------|---------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> DSC2* | <input type="checkbox"/> DSP* | <input type="checkbox"/> LMNA | <input type="checkbox"/> TGFB3* |
| <input type="checkbox"/> DSG2* | <input type="checkbox"/> JUP* | <input type="checkbox"/> PKP2* | <input type="checkbox"/> TMEM43 |
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)**
- | | | | |
|---------------------------------|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> ACTC1 | <input type="checkbox"/> MYBPC3* | <input type="checkbox"/> PRKAG2 | <input type="checkbox"/> TNNI3 |
| <input type="checkbox"/> ACTN2 | <input type="checkbox"/> MYH7* | <input type="checkbox"/> TCAP | <input type="checkbox"/> TNNT2* |
| <input type="checkbox"/> ANKRD1 | <input type="checkbox"/> MYL2 | <input type="checkbox"/> TNNC1 | <input type="checkbox"/> TPM1 |
| <input type="checkbox"/> CSRP3 | <input type="checkbox"/> MYL3 | <input type="checkbox"/> TTN (einzelne Exons) | |
| <input type="checkbox"/> JPH2 | <input type="checkbox"/> PLN | | |
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)**
- | | | | |
|--------------------------------------|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> ACTN2 | <input type="checkbox"/> MYBPC3* | <input type="checkbox"/> TAZ | <input type="checkbox"/> TNNT2* |
| <input type="checkbox"/> BAG3* | <input type="checkbox"/> MYH7* | <input type="checkbox"/> TNNI3 | <input type="checkbox"/> TPM1 |
| <input type="checkbox"/> DES | <input type="checkbox"/> PLN | <input type="checkbox"/> TTN (einzelne Exons) | |
| <input type="checkbox"/> LMNA | <input type="checkbox"/> RBM20 | | |
- Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM)**
- | | | | |
|--------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> ACTC1 | <input type="checkbox"/> LDB3 | <input type="checkbox"/> MYH7* | <input type="checkbox"/> TNNT2* |
| <input type="checkbox"/> ACTN2 | <input type="checkbox"/> MIB1 | <input type="checkbox"/> PRDM16 | <input type="checkbox"/> TPM1 |
| <input type="checkbox"/> DTNA | <input type="checkbox"/> MYBPC3* | <input type="checkbox"/> TAZ | |

Syndromale Herzfehler

- | | |
|--------------------------------------|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> EVC | <input type="checkbox"/> SALL4 |
| <input type="checkbox"/> EVC2 | <input type="checkbox"/> TBX3 |
| <input type="checkbox"/> JAG1 | <input type="checkbox"/> TBX5* |
| <input type="checkbox"/> NOTCH2 | |

Heterotaxie assoziierte Herzfehler

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> ACVR2B* | <input type="checkbox"/> GDF1 |
| <input type="checkbox"/> CFAP53 | <input type="checkbox"/> LEFTY2 |
| <input type="checkbox"/> CFC1* | <input type="checkbox"/> NODAL* |
| <input type="checkbox"/> CRELD1 | <input type="checkbox"/> NPHP4 |
| <input type="checkbox"/> DNAI1 | <input type="checkbox"/> ZIC3* |

Isolierte Herzfehler

- | | | | |
|-------------------------------------|---------------------------------|--------------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> ACTC1 | <input type="checkbox"/> FOXH1 | <input type="checkbox"/> GATA6 | <input type="checkbox"/> TBX1 |
| <input type="checkbox"/> CITED2 | <input type="checkbox"/> GATA4* | <input type="checkbox"/> MYH6 | <input type="checkbox"/> TBX20 |
| <input type="checkbox"/> ELN | <input type="checkbox"/> GATA5 | <input type="checkbox"/> NKX2-5* | <input type="checkbox"/> TCAP |

RASopathien mit Herzfehlern

- | | | | |
|-------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> BRAF | <input type="checkbox"/> MAP2K1 | <input type="checkbox"/> RAF1 | <input type="checkbox"/> RRAS |
| <input type="checkbox"/> CBL | <input type="checkbox"/> MAP2K2 | <input type="checkbox"/> RASA2 | <input type="checkbox"/> SHOC2 |
| <input type="checkbox"/> HRAS | <input type="checkbox"/> NRAS | <input type="checkbox"/> RIT1 | <input type="checkbox"/> SOS1 |
| <input type="checkbox"/> KRAS | <input type="checkbox"/> PTPN11 | | |

Thorakale Aortenaneurysmen & Dissektionen (TAAD)

- | | | | |
|----------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> ACTA2 | <input type="checkbox"/> MYH11 | <input type="checkbox"/> SMAD3 | <input type="checkbox"/> TGFBR1* |
| <input type="checkbox"/> COL3A1* | <input type="checkbox"/> MYLK | <input type="checkbox"/> TGFB2 | <input type="checkbox"/> TGFBR2* |
| <input type="checkbox"/> FBN1* | | | |

* MLPA verfügbar ** weitere Gene auf Anfrage

Einwilligungserklärung zur molekulargenetischen Untersuchung

Die Einwilligungserklärung wird der Ratsuchenden/dem Ratsuchenden in Kopie ausgehändigt

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

das GenDG fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung**. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Hiermit gebe ich nach erfolgter Aufklärung, ggf. genetischer Beratung und ausreichend Bedenkzeit meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung der Fragestellung/Verdachtsdiagnose, wie auf dem Überweisungsschein oder den Anforderungsformularen angegeben, bei mir bzw. der von mir vertretenen Person (§14 GenDG) durchgeführt wird.

.....
Indikation

Ich bin damit einverstanden, dass (Nichtzutreffendes bitte streichen)

- verbleibendes Probenmaterial über die gesetzliche Frist aufbewahrt werden darf (z.B. zur späteren Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und weiteren Untersuchungen in meiner Familie).
- verbleibendes Probenmaterial für Qualitätssicherungsmaßnahmen und wissenschaftliche Zwecke nach Anonymisierung genutzt werden kann.
- meine Analysenergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren aufbewahrt werden können (z.B. zum Zweck nachfolgender Untersuchungen in meiner Familie).

Bitte ankreuzen:

Bei genetischen Analysen können sich Zusatzbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der eigentlich zu untersuchenden Erkrankung stehen. Ich möchte über diese Befunde informiert werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein
Meine Unterlagen dürfen für die Beratung/Untersuchung meiner Familienangehörigen verwendet werden.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein

Die im Labor erhobenen Daten der genetischen Analysen werden gespeichert und in anonymisierter Form in Datenbanken hinterlegt.

Widerrufsbelehrung

Ich kann meine Einwilligung zur Analyse, der Probenaufbewahrung und Verwendung sowie der Ergebnisaufbewahrung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Zudem steht es mir frei, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter

.....
Unterschrift verantwortliche ärztliche Person