

Krankenkasse bzw. Kostenträger			
Name, Vorname, Geb.-Datum des Versicherten			
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status	
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum	
<b>Rechnung</b>			
Überweisungsschein <small>Bitte Muster 10 zusenden</small>	privat <small>an Patient</small>	stationär <small>Rechnung an Klinik</small>	ambulant
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

## Anforderungsbeleg Molekulargenetik Genetik in der Kardiologie

<b>Untersuchungsmaterial</b>			<input type="checkbox"/> Index, selbst betroffen	<input type="checkbox"/> prädiktiv	<input type="checkbox"/> Therapierelevanz
Datum der Materialentnahme	Blut	DNA	Gewebe	pränatale Proben	Sonstiges
TT MM JJJJ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hinweise für die Entnahme, die Lagerung und den Transport der Proben finden Sie auf unserer Internetseite <a href="http://www.praxisverbund-humangenetik.de">www.praxisverbund-humangenetik.de</a> unter Probenmaterial.					

### Fragestellung, klinische Diagnose und Symptomatik

Indikation/ Verdachtsdiagnose:  diagnostisch  prädiktiv

Bereits erfolgte genetische Untersuchungen (*welche Untersuchung, Ergebnis*)  
Bitte legen Sie die Ihnen vorliegenden wichtigsten Arztbriefe und Befunde in Kopie bei.

Klinische Leitsymptome:

**Einsender** (Stempel und Unterschrift des Arztes)

### Familienanamnese

Gibt es weitere erkrankte Familienangehörige? ja nein

Wenn ja, bitte ausfüllen:

Name (falls gewünscht)	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungsalter	Diagnose / Symptome

## Kardiogenetik

#### Kanalopathien:

- Brugada Syndrom (BrS)** – CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN5A, TRPM4
- Erweiterte Diagnostik:** ANK2, CALM1, CASQ2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PRP2, RYR2, SCN4B, SNTA1, TRDN
- Jervell und Lange-Nielsen Syndrom (JLNS)** – KCNQ1, KCNE1
- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)** – CALM1, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TRDN
- Erweiterte Diagnostik:** ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRPM4
- Long QT Syndrom (LQTS) / Romano-Ward Syndrom (RWS)** – CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1
- Erweiterte Diagnostik:** ANK2, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, GPD1L, HCN4, PKP2, RYR2, SCN1B, TRDN, TRPM4
- Short QT Syndrom (SQTS)** – CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1

#### Kardiomyopathien:

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)** – CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)** – ACTN2, BAG3, DES, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1
- Erweiterte Diagnostik:** ACTC1, ANKRD1, CSRP3, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FKTN, JUP, PKP2, RYR2, SGCD, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, VCL

- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)** – ACTC1, ACTN2, CAV3, CSRP3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, PLN, VCL
- Erweiterte Diagnostik:** ANKRD1, CACNA1C, CASQ2, DES, JPH2, PRKAG2
- Noncompaction Kardiomyopathie (NCCM)** – ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, RYR2, TAZ, TNNT2, TPM1
- Restriktive Kardiomyopathie (RCM)** – DES, MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2
- TTN** (bei auffälliger Familienanamnese, nach Rücksprache)
- TTR-assoziierte Amyloid-Kardiomyopathie** – TTR

#### Stoffwechselstörungen:

- Hypercholesterinämie/ Hyperlipoproteinämie autosomal dominant**  
APOB, LDLR, PCSK9, APOA5
- Erweiterte Diagnostik:** CETP, LIPC, LIPG, LPL
- Hyperlipoproteinämien / Hypercholesterinämien**  
APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9
- Erweiterte Diagnostik:** APOA1, APOA5, APOC2, APOE, GPIHBP1, LIPC, LPL
- Hypolipoproteinämien**  
APOB, PCSK9
- Erweiterte Diagnostik:** ABCA1, ANGPTL3, APOA1, LCAT, MTPP

#### Therapie bei HOCM, NYHA-Klasse II-III:

- CYP2C19-Genotypisierung vor Gabe von Mavacamten**  
CYP2C19\*2/ CYP2C19\*3

Die notwendige Einwilligungserklärung laut Gendiagnostikgesetz finden Sie auf der 2. Seite des Anforderungsbeleges.

Name, Vorname des Patienten geb. am

Adresse:

## Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Ich bin zu meiner genetischen Fragestellung beraten worden. Ich hatte Gelegenheit, mit meiner/ m beratenden Ärztin/ Arzt über die Aussagekraft sowie die Konsequenzen der geplanten genetischen Untersuchung zu sprechen.

Meine Fragen wurden zu meiner Zufriedenheit beantwortet. Ich habe keine weiteren Fragen. Mit meiner nachstehenden Unterschrift bestätige ich, dass ich umfassend aufgeklärt wurde und mit der Abnahme einer Probe sowie der Durchführung einer genetischen Untersuchung wegen:

\_\_\_\_\_ einverstanden bin.

Folgende Fragen wurden zusätzlich besprochen:

### Erklärung zum Umgang mit Untersuchungsmaterial und Untersuchungsergebnissen

Hiermit willige ich ein, dass – wenn nicht zutreffend, bitte streichen – (Nicht gestrichen wird als JA gewertet.)

- meine Proben zum Zweck einer evtl. Ergebniskontrolle/ für weiterführende genetische Untersuchungen zur Diagnosefindung maximal 10 Jahre aufbewahrt werden können.
- die Untersuchungsergebnisse nach Abschluss der Untersuchungen zum Zweck der Nachprüfbarkeit über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus archiviert werden.  
(Ein Anspruch auf die Lagerung der Proben und die verlängerte Archivierung der Untersuchungsergebnisse kann nicht erhoben werden.)
- meine Proben und die Untersuchungsergebnisse für interne Qualitätskontrollzwecke in pseudonymisierter Form verwendet werden können.
- die Untersuchungsergebnisse in pseudonymisierter/ anonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken (z. B. Einträge in medizinischen Datenbanken) genutzt werden können. (Nach Anonymisierung können diese Einträge nicht mehr rückverfolgt oder gelöscht werden.)
- der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet werden kann, falls die Untersuchung im Labor des MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik nicht möglich sein sollte.
- neben der Ärztin/ dem Arzt des MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik die/ der die genetische Analyse veranlasst hat, in Ausnahmefällen jede andere Ärztin/ jeder andere Arzt des MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik Einsicht in meine Befunde nehmen und sie mir mitteilen darf.
- bei Bedarf die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt/ verwendet werden können, wenn dies zur Klärung von deren Fragestellung unabdingbar ist.

Bei der genetischen Diagnostik können sich Zusatzbefunde ergeben, die nach derzeitigem Kenntnisstand nicht im ursächlichen Zusammenhang mit der Fragestellung zu sehen sind.

Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden:  JA  
 NEIN (Keine Auswahl wird als NEIN gewertet.)

Die Analyse bezieht sich ausschließlich auf die o. g. Indikation, wodurch andere Anlageträgerschaften unberücksichtigt bleiben. Ebenso sind mögliche anderweitige genetische Risiken nicht ausgeschlossen.

Selbstverständlich unterliegen alle persönlichen Daten sowie die Untersuchungsergebnisse der ärztlichen Schweigepflicht und den gesetzlichen Vorgaben zum Datenschutz (DSGVO). Eine Weitergabe der Untersuchungsergebnisse erfolgt nur mit Ihrer Zustimmung. Diese Einwilligungserklärung oder Teile davon können jederzeit schriftlich ohne Angabe von Gründen widerrufen werden. Das Untersuchungsergebnis wird dem einsendenden Arzt mitgeteilt.

Für den Fall der Verhinderung der verantwortlichen ärztlichen Person kann es in seltenen Notfallsituationen zusätzlich an folgende Ärzte gesandt werden:

\_\_\_\_\_  
Name, Straße, PLZ/ Ort

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der Patientin/ des Patienten bzw. gesetzliche Vertreter

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
verantwortliche ärztliche Person (Namen in Druckschrift, Unterschrift und Stempel)

### Für Patienten mit privater Krankenversicherung:

Ich bin damit einverstanden, dass die Rechnung für die o. g. Untersuchung(en) von der Privatärztlichen Verrechnungsstelle Sachsen (PVS) erstellt wird. Zu diesem Zweck erkläre ich mich einverstanden, dass alle zur Rechnungsbearbeitung notwendigen Daten an die Privatärztliche Verrechnungsstelle Sachsen GmbH weitergegeben werden.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der Patientin/ des Patienten bzw. gesetzliche Vertreter