



## Anforderungsschein zur Durchführung einer genetischen Analyse

### Kardiogenetik

<b>Einsendender Arzt/Klinik</b>		<b>Abrechnung</b>	
Name: _____		<input type="radio"/> Überweisungs-	
Klinik: _____		schein	
Adresse: _____		<input type="radio"/> Rechnung ad Klinik	
TelNr.: _____		<input type="radio"/> Privat	
<b>Patientendaten (Etikett)</b>			
Familienname: _____	Vorname: _____	<b>Material:</b>	<input type="radio"/> EDTA-Blut
Geburtsdatum: _____	Geschlecht: <input type="radio"/> ♂ <input type="radio"/> ♀		<input type="radio"/> _____
Adresse: _____		Datum/Uhrzeit: _____	
Patient*in selbst betroffen? <input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein			
Diagnose: _____			
Familienanamnese <input type="radio"/> positiv <input type="radio"/> negativ			
Falls positiv - betroffene Angehörige mit Diagnose und Erkrankungsalter (soweit bekannt):			
_____			
_____			
<b>Untersuchungsmaterial: 9ml EDTA-Blut; Versand bei Raumtemperatur</b>			

### Untersuchung

<p><b><u>Für eine Auswahl der gewünschten Analyse siehe Einverständniserklärung (Seiten 3-4)</u></b></p> <p><b><u>Für detaillierte Informationen zu den untersuchten Genen je nach gewählter Analyse siehe Seite 2</u></b></p> <p>Verwendete Methoden umfassen Sanger-Sequenzierung, Next Generation Sequenzierung (NGS), MLPA und CNV-Analyse aus NGS-Daten. Je nach Anforderung wird die optimale Untersuchungsmethode ausgewählt, dadurch können sich zum Teil Änderungen der Genpanels ergeben. Die kodierenden Bereiche hochrelevanter Gene werden mit einer Abdeckung von 100% untersucht. Weitere Gene werden in Form eines Screenings analysiert, wodurch die Abdeckung &lt;100% liegt. Die Sensitivität und Spezifität hängen zum Teil von den untersuchten Genen ab und werden im Befund angeführt.</p> <p style="text-align: center;"><b>Es ist eine schriftliche Einverständniserklärung des Patienten / der Patientin erforderlich</b> (siehe folgende Seiten)</p>
---

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

\_\_\_\_\_  
Name des anfordernden Arztes

\_\_\_\_\_  
Unterschrift/Stempel

## Untersuchte Gene je nach gewählter Analyse

- Thorakales Aortenaneurysma (TAA)
  - Stufe 1: *ACTA2, FBN1, SMAD2, SMAD3, TGFB1, TGFB2, TGFB3*
  - Stufe 2: *BGN, COL3A1, LOX, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, PRKG1*
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)
  - Stufe 1: *ACTC1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, TNNT2, TNNI3, TPM1*
  - Stufe 2: *ACTN2, CSRP3, FHL1, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH6, MYLK2, NEXN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNT2, TNNI3, TTR*
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)
  - Stufe 1: *TTN*
  - Stufe 2: *ACTN2, ANKRD1, BAG3, DMD, DSP, FLNC, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, RBM20, SCN5A, TNNT2, TPM1*
  - Stufe 3: *DES, EYA4, MYBPC3, NEXN, PLN, SGCD, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNT2, TNNI3, VCL*
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)
  - Stufe 1: *DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, PKP2*
  - Stufe 2: *CTNNA3, DES, LMNA, PLN, RYR2, TEMEM43, TGFB3, TTN*
- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)
  - Stufe 1: *RYR2*
  - Stufe 2: *CALM1, CALM2, CALM3, CASQ, TRDN*
- Long-QT-Syndrom
  - Stufe 1: *KCNH2, KCNQ1, SCN5A*
  - Stufe 2: *AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1*
- Brugada-Syndrom
  - Stufe 1: *CACNA1C, CACNB2, SCN5A*
  - Stufe 2: *ABCC9, CACNA2D1, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, KCNH2, PKP2, SCN1B, SCN3B, SCN10A, TRPM4*
- Vorhofflimmerarrhythmie (VFHA)
  - *ABCC9, CACNA1C, CACNB2, GATA4, GATA5, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, NPPA, NUP155, PRKAG2, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A*
- Short-QT-Syndrom
  - *CACNA1C, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1*

Eine Analyse der Gene Stufe 2 und Stufe 3 erfolgt nur, wenn die Analyse der vorangegangenen Stufe(n) nicht zur Detektion einer den Phänotyp erklärenden Variante erbrachte.

Zentrum für Medizinische Genetik  
Vorstand: Prim. Univ. Prof. Dr. Gökhan Uyanik  
Tel.: +43 1 910 21-84580  
Fax.: +43 1 910 21-84589  
E-Mail: [hkh.medgen@oegk.at](mailto:hkh.medgen@oegk.at)

**Einverständniserklärung**  
**zur Durchführung einer genetischen Analyse**  
sowie zur Dokumentation der Ergebnisse in der Krankengeschichte und in Arztbriefen

Ich, ....., geb. am.....,  
Familiennamen, Vorname (in Blockbuchstaben)

bestätige, dass ich durch Frau/Herrn Dr. ....  
Familiennamen, Vorname (in Blockbuchstaben)

über Wesen, Tragweite, Aussagekraft und mögliche Fehlerquellen der geplanten genetischen Analyse aufgeklärt worden bin (§69 GTG). Ich bin damit einverstanden, dass an einer von mir entnommenen Probe eine genetische Untersuchung hinsichtlich

- Thorakales Aortenaneurysma (TAA)
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM)
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)
- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)
- Long-QT-Syndrom
- Brugada-Syndrom
- Vorhofflimmerarrhythmie (VFHA)
- Short-QT-Syndrom
- \_\_\_\_\_

durchgeführt wird.

Falls die Analyse nicht im Labor des Zentrums für Medizinische Genetik des Hanusch-Krankenhauses möglich ist, bin ich mit dem Versand der Proben an ein anderes Labor im In- und Ausland einverstanden.

Mir ist bekannt, dass ich die Untersuchung jederzeit und ohne Angabe von Gründen abbrechen lassen und/oder auf eine Ergebnismitteilung verzichten kann. Der Befund verbleibt dann im o. g. Zentrum.

Ich erteile die Erlaubnis, dass die entnommenen Proben **in anonymisierter Form** auch für wissenschaftliche Untersuchungen, die zur Aufklärung der Krankheitsentstehung und/oder der Weiterentwicklung der diagnostischen bzw. therapeutischen Möglichkeiten sowie der Qualitätskontrolle dienen, verwendet werden dürfen.

Ja  Nein

Für Abrechnungszwecke werden – falls nicht schon vorhanden – im Krankenhausinformationssystem (KIS) des Hanusch-Krankenhauses meine (Versicherungs-)daten erfasst. Falls ich unten nicht widerspreche werden hier auch die Ergebnisse der genetischen Analysen des Typs 2 und Typs 3 (§71a GTG) in meiner Krankengeschichte dokumentiert.

Ich widerspreche der Dokumentation der Ergebnisse der genetischen Analysen des Typs 2 und Typs 3 (§71a GTG) in meiner Krankengeschichte und Arztbriefen.\*

Ein zusammenfassender Befundbericht ergeht an oben genannte/n beratende/n Arzt/Ärztin (§71 GTG).

Ich gestatte die zusätzliche Übersendung eines zusammenfassenden Befundberichts an folgende Ärzte/Ärztinnen:

.....  
Name des Arztes, Adresse bzw. Ort

.....  
Name des Arztes, Adresse bzw. Ort

.....  
Ort, Datum

.....  
Unterschrift der Patientin/des Patienten, oder bei Minderjährigen, beider Elternteile

.....  
Stempel und Unterschrift der aufklärenden Fachärztin/des aufklärenden Facharztes

\*Genetische Analysen werden in 4 Typen unterteilt:

Typ1: Untersuchung von erworbenen Mutationen, z.B. bei Tumoren oder Leukämien.

Typ2: Untersuchung von genetischen Veränderungen bei Personen, die von einer vererbaren Erkrankung betroffen sind.

Typ3: Untersuchung von genetischen Veränderungen, die eine Veranlagung zu einer vererbaren Erkrankung bedingen. Zu diesem Typ zählen auch Untersuchungen, die einen Überträgerstatus für eine vererbare Erkrankung nachweisen, für die vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen verfügbar sind.

Typ 4: Untersuchung von genetischen Veränderungen, die eine Veranlagung zu einer vererbaren Erkrankung nachweisen, für die vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen derzeit noch nicht verfügbar sind.