

ARZTSTEMPEL

# AUFTRAG

## zur genetischen Analyse

### PATIENT

Vorname \_\_\_\_\_ Nachname \_\_\_\_\_

Geburtsdatum \_\_\_\_\_ Geschlecht:  männlich  weiblich

Anschrift \_\_\_\_\_  
 Dies ist die Rechnungsadresse.

Erkrankung \_\_\_\_\_

E-Mail (für MediCheck) \_\_\_\_\_

### ZUWEISER

Klinik (Abteilung) / Ordination \_\_\_\_\_

Anschrift \_\_\_\_\_  
 Dies ist die Rechnungsadresse.

Telefon-Nr. \_\_\_\_\_

Informationen für das Labor \_\_\_\_\_

### ANALYSE

- Krebsmedizin Solide Tumore
- Krebsmedizin Hämatologie Myeloische Neoplasien
- Krebsmedizin Hämatologie Lymphatische Neoplasien [MRD]
- Erbliche Krebserkrankungen
- MediCheck:
  - Einmalzahlung
  - Ratenzahlung
  - Jahresabo (ab dem 2. Jahr)

**AKTUELLE  
TARIFE  
LAUT  
BEILAGE**

**PROBEN-  
MATERIAL**

- EDTA Blut (8ml)
- EDTA Knochenmark (2ml)
- DNA/RNA (40ng/20ng)
- Paraffin Gewebe Schnitte (5x10µm)
- Backenabstrich (nur bei MediCheck und Erblichen Krebserkrankungen)

**Datum der Probenentnahme** \_\_\_\_\_

**Ort der Probenentnahme** \_\_\_\_\_  
(Spital, Ordination, etc.)

**AUFTRAGSERTEILUNG**

- Ich erteile den Auftrag zur kostenpflichtigen Analyse.
- Ich habe die beiliegenden „Allgemeinen Geschäftsbedingungen“ sowie die „Datenschutzerklärung“ gelesen und verstanden sowie zur Kenntnis genommen und stimme ihnen zu.

\_\_\_\_\_  
Datum Name (*Patient*) Unterschrift (*Patient*)

\_\_\_\_\_  
Datum Name (*Zuweiser*) Unterschrift (*Zuweiser*)

## Einverständniserklärung zur genetischen Analyse

1. Ich bin damit einverstanden, dass an einer von mir entnommenen Probe eine genetische Analyse durchgeführt wird.	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein
2. Ich bestätige, dass die eingesandte Probe von mir stammt.	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein
3. Ich bestätige, dass ich durch meinen Arzt über Wesen, Tragweite, Aussagekraft und mögliche Fehlerquellen der geplanten genetischen Analyse aufgeklärt worden bin.	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein
4. Ich habe die Grenzen der Untersuchung verstanden und mir ist bewusst, dass ich mich bei etwaigen Fragen an die zuweisenden bzw. die genetische Untersuchung durchführenden Ärzte wenden kann.	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein
5. Ich weiß, dass ich die Untersuchung jederzeit ohne Angabe von Gründen abbrechen lassen kann und/oder auf die Ergebnismitteilung verzichten kann. Die Kosten für die Analyse fallen jedoch trotzdem an.	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein
6. Ich erteile die Erlaubnis, dass die Proben und die daraus resultierenden Befunde in anonymisierter Form auch für wissenschaftliche Zwecke, die der Aufklärung der Krankheitsentstehung oder Weiterentwicklung der diagnostischen bzw. therapeutischen Möglichkeiten dienen, sowie für Publikationen in wissenschaftlichen Journalen verwendet werden dürfen.	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein

Ort, Datum	Name ( <i>Patient</i> )	Unterschrift ( <i>Patient</i> )
------------	-------------------------	---------------------------------

Ort, Datum	Name ( <i>Zuweiser</i> )	Unterschrift ( <i>Zuweiser</i> )
------------	--------------------------	----------------------------------

Sollte bei einer Aussage von 1-5 „nein“ angekreuzt werden, kann die Analyse nicht durchgeführt werden.

## Information zur genetischen Analyse

### Was ist eine Gen-Panel-Analyse?

Bei einer solchen Analyse handelt es sich um einen Test zur Evaluierung möglicher genetischer DNA-Veränderungen. Ein Gen ist eine definierte Region in der Erbinformation (DNA), welche die notwendige Information für die Herstellung der Eiweißmoleküle (Proteine) enthält. Veränderungen (Mutationen) in einem Gen können die Funktion der Proteine beeinträchtigen und so zu Krankheiten führen. Das menschliche Erbgut enthält schätzungsweise 20.000 bis 25.000 Gene. Je nach genetischer Veränderung kann dann eine Diagnose, die Prognose der Erkrankung oder Therapiemöglichkeiten vorhergesagt werden. Die verwendete Technologie ermöglicht die gleichzeitige Analyse einer großen Anzahl an Genen und erhöht so die Wahrscheinlichkeit für die Identifikation der krankheitsverursachenden Mutationen bzw. genetischen Veränderungen. Das Analyseverfahren ist sehr komplex und erfordert [mit Ausnahme des Panel MediCheck] **im Vorfeld eine genetische Beratung, die von einem Facharzt für das Indikationsgebiet bzw. einem Facharzt für Medizinische Genetik durchgeführt werden sollte. Die Mitteilung des Untersuchungsergebnisses sollte insbesondere bei positivem Befund oder unklaren Varianten im Rahmen einer genetischen Beratung durchgeführt werden.**

### Wie werden die Sequenzdaten ausgewertet?

Bei der Gen-Panel Analyse werden nur die im Panel enthaltenen Gene sequenziert. Enthält ein Panel Gene für unterschiedliche Indikationen, werden nur die indikationsspezifischen Gene ausgewertet und deren Varianten mitgeteilt. Sequenzen von Genen, die nicht in Zusammenhang mit der Indikation stehen, werden nicht ausgewertet bzw. Veränderungen nicht angegeben. In seltenen Fällen können Veränderungen in Genen identifiziert werden, die mit einer spät auftretenden Erkrankung in Zusammenhang stehen und die auch relevant für weitere Familienmitglieder sein könnten (sog. Zufallsbefunde).

### Welche technischen Grenzen hat die Untersuchung?

Bei der Gen-Panel Analyse werden in aller Regel weit über 90% der Sequenzen ausgewertet. Nicht alle Veränderungen der Gene können identifiziert werden. So ist der Test nicht geeignet große Deletionen, Duplikationen oder Genrearrangements zu detektieren. Die Analyse beschränkt sich auf spezielle Anteile der Gene, welche für die Diagnosestellung, Prognose oder Therapie entscheidend sind. Die Befundbewertung basiert auf dem zum Zeitpunkt der Untersuchung aktuellen Stand der Wissenschaft. Die Rohdaten aller Gene bleiben vorhanden. Eine erneute Evaluierung (sog. Follow-Up) ist nur nach erneutem Auftrag und gegen Entgelt möglich. Der Test kann Varianten identifizieren, deren klinische Bedeutung unklar ist.

### Wie werden Proben und Daten nach der Analyse behandelt?

Die Aufbewahrung der Daten und Proben erfolgt entsprechend der geltenden rechtlichen Bestimmungen.

### Welches Material wird für die Untersuchung benötigt?

Je nach Analyse werden unterschiedliche Proben benötigt: 8ml EDTA Blut oder 5 Paraffin Gewebe Schnitte oder Backenabstrich. Sollte eine DNA oder RNA Probe bereits verfügbar sein, kann diese nach Qualitätskontrolle für den Test geeignet sein.

### Welche Probleme können bei der Untersuchung auftreten?

#### 1. Zu wenig Material:

In ca. 10% der Fälle kommt es vor, dass nicht ausreichend Material für die genetische Analyse vorhanden ist. In diesem Fall kann die Analyse nicht durchgeführt werden und wird auch nicht in Rechnung gestellt.

#### 2. Keine relevanten, genetischen Mutationen:

Es kann vorkommen, dass trotz einwandfreier genetischer Analyse keine relevanten Mutationen gefunden werden.

#### 3. Keine zugelassenen Medikamente für gefundene Mutationen:

Es kann sein, dass relevante Mutationen gefunden werden, es aber noch keine zugelassenen Medikamente gibt, um eine zielgerichtete Behandlung durchführen zu können.

#### 4. Fehlendes therapeutisches Ansprechen:

Ein Ansprechen auf die empfohlene Therapie ist nicht garantiert.