

SOP Modellvorhaben Seltene Erkrankungen und Erbliche Tumorprädisposition

Alle relevanten Informationen und Unterlagen finden Sie unter:

www.klinikum.uni-heidelberg.de/humangenetik/modellvorhaben.

Einschlusskriterien:

- In Deutschland gesetzlich oder privat krankenversichert
- Verdacht auf Seltene Erkrankung oder Erbliche Tumorprädisposition
- Keine Exom-/ Genomsequenzierung innerhalb der letzten 2 Jahre

Ablauf:

- 1) Patient identifizieren, **Einschluss ins MVH anbieten**, MVH erläutern (Fallkonferenzen, Genomsequenzierung, pseudonymisierter Datenaustausch)
- 2) **Patienten-Informationen und Einwilligungen (siehe Website)** ausdrucken und Patient/in möglichst bereits im Vorfeld des Aufklärungsgesprächs aushändigen
- 3) **Privat versicherte Patienten benötigen eine Krankenversicherungsnummer.** Ist auf der Versicherungskarte aufgedruckt, unbedingt Kopie der Karte beilegen. Ggf. noch bei der PKV zu beantragen mitzuteilen (siehe Info-Schreiben für Patienten).
- 4) Formale **Aufklärung und Einverständnis** von Patient/in und beiden Eltern (bei Trio-Genom)
 - a. Teilnahmeerklärung MVH (Patient und EW Eltern zum Transfer eigener Daten)
 - b. Einwilligungen Broad Consent (BC) (Patient, optional Eltern)
 - c. Einwilligung in die genetische Diagnostik nach Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) (jeweils Patient und beide Eltern)
 - d. Einwilligung RoUnD Register (nur Patient) – optional
- 5) **Probengewinnung**
 - a. Probe (mind. 2,7 ml EDTA Blut) von Patienten (und ggf. beiden Eltern)
 - b. Falls ein/ beide Elternteile beim MVH-Einschluss nicht anwesend sind, zeitnahen Termin zur Blutabnahme und Einwilligung in der eigenen Abteilung vereinbaren. Ist dies nicht möglich, nur Single- oder Duo-Analyse.
- 6) **Anforderung Genomsequenzierung** ausdrucken, ausfüllen und unterschreiben:
 - a. Einzel-Genom, wenn Eltern nicht verfügbar
 - b. Trio- Genom, wenn eine oder beide Elternproben vorhanden**cave:** Daten der Eltern in Anforderung eintragen
- 7) **Probenversand**
 - a. **Alle Unterlagen** (EV MVH, EV GenDG, EV BC, Anforderung Genomsequenzierung, aussagekräftiger Arztbrief, EV RoUnD) und EDTA-Blut **per Hauspost** verschicken an:
Genetische Poliklinik, Leitstelle 3, INF440 (Kein Rohrpost-Anschluss)
- 8) **Anmeldung Genom in ISH**
 - a. ISH: Anforderung -> Humangenetik -> Anmeldung Genom
 - b. Klinische Informationen eingeben
- 9) **Teilnahme am Genom Board 1** (interdisziplinäre Fallkonferenz) zu Fallbesprechung vor Genom, einschließender Arzt/Ärztin/Abteilung werden hierfür vom ZSE eingeladen
- 10) **Teilnahme am Genom Board 2** (interdisziplinäre Fallkonferenz) zur Diskussion der Ergebnisse der Genomsequenzierung und daraus folgendem Management, einschließender Arzt/Ärztin/Abteilung werden hierfür vom ZSE eingeladen
- 11) **Befundmitteilung** und Mitteilung Beschluss Genom Board 2 an den Patienten, Dokumentation in einem Arztbrief

Weitere Informationen:

Das Modellvorhabens Genomsequenzierung (MVH) untersucht Personen mit Verdacht auf Seltene Erkrankungen, Erbliche Tumorprädisposition oder onkologische Erkrankungen. **Die nachfolgende SOP bezieht sich nur auf den Bereich seltene Erkrankungen (SE) und Erbliche Tumorprädisposition (ET).** Bei diesen Erkrankungen geht es darum, die potenziell ursächlichen genetischen Veränderungen zu identifizieren, um eine frühzeitige und spezifische Diagnose zu stellen und damit eine individualisierte Behandlung/ ein individualisiertes Management zu ermöglichen.

Dabei erheben die am MVH teilnehmenden Kliniken sowohl klinische als auch genomische Daten ihrer Patientinnen und Patienten. Diese Daten werden nicht nur für die Verbesserung von Diagnose und Therapie der Betroffenen genutzt, sondern auch, um die Qualität der medizinischen Versorgung zu überprüfen und damit das MVH zu bewerten. Nicht zuletzt sollen die Daten auch in der wissenschaftlichen genomischen Forschung genutzt werden, z.B. um neue Zusammenhänge zwischen Erbgutveränderungen und Krankheitsentstehung aufzudecken.

Die Aufnahme ins Modellvorhaben erfolgt durch die betreuenden Ärztinnen und Ärzte, also durch Sie!

Eingeschlossen werden können alle Patienten, bei denen der V. a. eine seltene Erkrankung oder eine erbliche Tumorprädisposition besteht.

Die Indikation zur Genomsequenzierung wird im Rahmen einer interdisziplinären Fallkonferenz (Genom Board) beschlossen. Sie werden zu diesem Genom Board eingeladen.

Die Genomsequenzierung sollte möglichst im Trio-Ansatz durchgeführt werden, also beim Patienten und seinen biologischen Eltern.

Die Ergebnisse der Genomsequenzierung werden ebenfalls in einer Fallkonferenz besprochen, in deren Rahmen weitere Schritte zur Sicherung einer potentiellen genetischen Diagnose und Anpassungen im Management und ggf. in der Therapie festgelegt werden. Sie werden zu diesem Genom Board eingeladen

Es erfolgt eine interne Leistungsvergütung sowohl für den Einschluss in das MVH als auch für die Teilnahme an den Fallkonferenzen.