

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname der/des Versicherten						
geb. am						
Kassen-Nr.		Versicherten-Nr.		Status		
Vertragsarzt-Nr.		VK gültig bis		Datum		



**Dr. med. Lutz Pfeiffer**  
 Facharzt für Humangenetik  
**Dr. med. Miriam Kinzel, Dr. med. Paweł Szyld**  
 Fachärzte für Humangenetik (angestellt)

**Dr. rer. nat. Britta Belitz** (in Apparategemeinschaft)  
 Fachhumangenetikerin

Frankfurter Allee 231 A 10365 Berlin  
 MedizinZentrum am Sana Klinikum Lichtenberg  
**Telefon 030 5779 870 FAX 030 5779 8719**  
 Email [genetik@pdmg.de](mailto:genetik@pdmg.de) [www.pdmg.de](http://www.pdmg.de)

**Probeneinsendung an**  
**Praxis für Medizinische Genetik**  
 Frankfurter Allee 231 A  
 10365 Berlin



**Kostenträger**  
 Abrechnung mittels Überweisungsschein  
 Rechnung an Patient  
 Rechnung an Einsender

### Untersuchungsanforderung für eine molekulargenetische Analyse: Huntington-Krankheit

**Patient**      Geschlecht                      männlich                      weiblich                      unbekannt  
                     Krankheitsstatus                      nicht betroffen                      betroffen                      unklar

#### Familienanamnese

**Mutter**            nicht betroffen    betroffen seit dem \_\_\_ . Lebensjahr  
                     Genetische Diagnostik bereits erfolgt    nein                      ja Ergebnis \_\_\_\_\_ CAG Repeats

**Vater**            nicht betroffen    betroffen seit dem \_\_\_ . Lebensjahr  
                     Genetische Diagnostik bereits erfolgt    nein                      ja Ergebnis \_\_\_\_\_ CAG Repeats

**Indikation/Fragestellung**            Differentialdiagnostik                      prädiktiv

**Material**            2 x 5 ml EDTA-Blut  
                     isolierte DNA bitte mit Konzentrationsangabe versehen \_\_\_\_\_ ng/µl und nur nach Rücksprache  
                     Postversand – ungekühlt; bitte bruchgeschützt verpacken

Einsender (Stempel, Datum, Unterschrift, ggf. Name des Arztes in Klarschrift)

Ggf. weiterer zu benachrichtigender Arzt (mit Anschrift)

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname der/des Versicherten						
geb. am						
Kassen-Nr.		Versicherten-Nr.			Status	
Vertragsarzt-Nr.			VK gültig bis		Datum	



**Dr. med. Lutz Pfeiffer**  
 Facharzt für Humangenetik

**Dr. med. Miriam Kinzel, Dr. med. Paweł Szyld**  
 Fachärzte für Humangenetik (angestellt)

**Dr. rer. Nat. Britta Belitz (in Apparategemeinschaft)**  
 Fachhumangenetikerin

Praxis für Medizinische Genetik  
 Frankfurter Allee 231 A, 10365 Berlin

## Blatt 2 zur Untersuchungsanforderung vom \_\_\_\_\_

**Einverständnis der Patientin/des Patienten bzw. des (gesetzlichen) Vertreters** (gemäß GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung!)

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft dieser angeforderten Untersuchung/en sowie damit erzielbare Ergebnisse, über die damit zu erwartenden gesundheitlichen Risiken sowie deren Therapieoptionen und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der geplanten und ggf. weiteren notwendigen genetischen Analysen und der dafür erforderlichen Gewebeentnahme (z. B. Blut). Ich bin einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend den gesetzlichen Vorgaben gespeichert und ggf. in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt bzw. publiziert werden. Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend den gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen. Ich bin einverstanden, dass das Untersuchungsmaterial zur Validierung von Methoden bzw. für ggf. ergänzende Untersuchungen zur Diagnosefindung aufbewahrt wird, bis der Zweck der Untersuchung vollständig erfüllt ist. Ich möchte über so genannte Zufallsbefunde, das sind Ergebnisse, die sich nicht auf die o. g. Diagnose beschränken, informiert werden.

Ich erkläre, dass die Informationen über die Indikationsstellung und die Genbezeichnungen an meine Krankenkasse und an die für den abrechnenden Arzt zuständige Kassenärztliche Vereinigung weitergegeben werden dürfen. Ohne diese Zustimmung dürfen diese Untersuchungen nur als privat vom Patienten zu bezahlende Leistungen durchgeführt werden. (Nichtzutreffendes bitte streichen.)

Für privat versicherte Patientinnen und Patienten bzw. Selbstzahlerinnen und Selbstzahler:

Ich beauftrage die Praxis für Medizinische Genetik mit der Durchführung der von mir gewünschten Untersuchung/en und erkläre die Übernahme der Kosten, die mir von der Praxis für diese Untersuchung in Rechnung gestellt werden.

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

\_\_\_\_\_  
 Unterschrift der Patientin/des Patienten bzw. des (gesetzlichen) Vertreters

## Informationsblatt zur molekulargenetischen Diagnostik der Huntington-Krankheit

Die Chorea Huntington oder Huntington-Krankheit ist eine relativ schwere neuropsychiatrische Erkrankung, die in den meisten Fällen zwischen dem 30. und 50. Lebensjahr beginnt, aber auch schon früher oder erst in höherem Erwachsenenalter auftreten kann. Die Erkrankung, folgt dem autosomal-dominanten Erbgang mit vollständiger Penetranz; somit hat jeder Nachkomme eines Anlageträgers (noch nicht erkrankt oder erkrankt) ein Risiko von 50%, das veränderte Gen zu erben und selbst zu erkranken.

Da das für die Erkrankung verantwortliche Gen isoliert wurde, ist es durch den Nachweis der Mutation möglich, eine prädiktive DNA-Diagnostik bei Risikopersonen, eine pränatale Diagnostik sowie eine differentialdiagnostische Abklärung bei Betroffenen durchzuführen. Die Huntington-Krankheit beruht auf der Verlängerung eines CAG-Trinukleotid-Repeats im Huntingtin-Gen auf Chromosom 4. Gesunde Kontrollpersonen weisen ein CAG-Repeat von 11 - 34 Kopien auf, bei Genträgern findet man eine Wiederholung des Repeats zwischen 40 und 100. Im Bereich zwischen 34 und 40 CAG-Kopien ist in einigen Fällen eine sichere Aussage derzeit nicht möglich.

Die prädiktive DNA-Diagnostik der Huntington-Krankheit wird auf der Grundlage der Empfehlungen der internationalen Huntingtonvereinigung (IHA) und des Weltverbandes der Neurologie (WFN) durchgeführt. Danach steht die prädiktive Diagnostik Risikopersonen nach dem 18. Lebensjahr zur Verfügung. Die Inanspruchnahme der Diagnostik ist freiwillig, eine schriftliche Einverständniserklärung der Ratsuchenden nach entsprechender Beratung (s.u.) und vor der ersten Blutabnahme wird empfohlen.

### **Rahmenbedingungen für den Ablauf der prädiktiven DNA-Diagnostik:**

1. Die prädiktive DNA-Diagnostik kann nur im Rahmen einer genetischen Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik, einen Arzt mit der Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ oder in einer genetischen Beratungsstelle erfolgen.

2. Im Beratungsgespräch wird eine Eigen- und Familienanamnese erhoben, die Ratsuchenden werden über die Krankheit und deren Erbgang umfassend informiert. Die Möglichkeiten und Konsequenzen der molekulargenetischen Diagnostik werden den Ratsuchenden erläutert. Eine "aktive Beratung", bei der gesunde Familienmitglieder gegen ihren Willen über ihr Erkrankungsrisiko informiert werden, wird abgelehnt.

3. Neben der genetischen Beratung führen die Ratsuchenden vor Blutabnahme mehrere Gespräche mit in entsprechender Beratung erfahrenen Ärzten oder Psychologen. Diese (psychotherapeutischen) Betreuer sollten mit den Besonderheiten der Huntington-Krankheit und der prädiktiven Diagnostik vertraut sein und auch nach Abschluss der Diagnostik für weitere Gespräche zur Verfügung stehen. Zusätzlich können sich die Ratsuchenden eine Vertrauensperson wählen, die sie während der Vorbereitungsphase auf die Diagnostik, bei der Befundmitteilung und auch danach begleitet. Dabei kann es sich z.B. um den Partner, einen guten Freund, einen Geistlichen oder einen Arzt handeln.

Sofern die Ratsuchenden noch keinen Kontakt zu einer Selbsthilfegruppe haben, werden ihnen entsprechende Adressen mitgeteilt. Beim ersten Beratungsgespräch erfolgt in der Regel keine Blutabnahme.

4. Eine ausreichende Bedenkzeit zwischen genetischer Beratung und dem Entschluss, eine DNA-Diagnostik in Anspruch zu nehmen, sollte gewährleistet sein. Vor Untersuchung der Blutprobe der Risikoperson muss der psychotherapeutische Betreuer bestätigen, dass er sich in den geführten Gesprächen davon überzeugt hat, dass eine prädiktive Diagnostik von dem Ratsuchenden gewünscht wird. Außerdem soll er bestätigen, dass der Ratsuchende auch auf eine ungünstige Befundmitteilung vorbereitet ist.

Die gewählte männliche Darstellungsform dient lediglich der Vereinfachung und der besseren Lesbarkeit; männliche und weibliche Personen sind selbstverständlich gleichermaßen gemeint.

Die DNA aus einer EDTA-Blutprobe eines betroffenen Familienmitgliedes sollte nach Möglichkeit vorab oder parallel analysiert werden, um die Diagnose der Huntington-Krankheit in der Familie zu sichern, das heißt, die Vermehrung des CAG-Repeats bei dem Betroffenen nachzuweisen. Um Verwechslungen bei der Untersuchung der Blutprobe der Risikoperson auszuschließen, sollen möglichst zwei unabhängige Proben (2x10 ml EDTA-Blut) getestet werden.

5. Dem Ratsuchenden wird das Ergebnis im gemeinsamen Gespräch von dem genetischen Berater mit dem psychotherapeutischen Betreuer oder der von dem Ratsuchenden benannten Vertrauensperson mitgeteilt. Das Labor, das die Untersuchung durchführt, sollte dem Berater die DNA-Ergebnisse erst kurz vor dem Zeitpunkt mitteilen, zu dem die Risikoperson sie erfahren soll.

6. Nach Mitteilung des Ergebnisses sollte eine Nachbetreuung durch den psychotherapeutischen Betreuer und/oder den genetischen Berater sichergestellt sein.

7. Der Ratsuchende kann jederzeit erklären, dass er an der Fortsetzung der Untersuchung bzw. an der Befundmitteilung nicht mehr interessiert ist. Auf ausdrücklichen Wunsch des Ratsuchenden kann ihm in diesem Fall seine DNA-Probe zurückgegeben werden.

8. Informationen über das Beratungsgespräch und das Testergebnis werden an niemanden weitergegeben, es sei denn, der betreuende Arzt wird von der Risikoperson schriftlich von seiner Schweigepflicht entbunden. Es ist im Einzelfall zu prüfen, ob sich die Entbindung von der Schweigepflicht konkret auf die aktuelle genetische Untersuchung bezieht und der Betreffende sich aller eventueller Konsequenzen bewusst ist.

### **Differenzialdiagnostik:**

Neben der prädiktiven DNA-Diagnostik für Risikopersonen ohne Krankheitszeichen ist auch eine DNA-Untersuchung als Differentialdiagnostik möglich. Eine solche Untersuchung sollte von einem erfahrenen Neurologen angefordert werden, der dem untersuchenden Labor einen aktuellen neurologischen Befund übersendet.

Soweit möglich, sollte der zu untersuchende Patient über die Konsequenzen der DNA-Diagnostik informiert werden. Falls es der Gesundheitszustand der Patienten zulässt, sollte eine schriftliche Einverständniserklärung mitgeschickt werden. Wenn ein auffälliger Befund erhoben wird, soll der betreffende Arzt dafür Sorge tragen, dass den Patienten in geeigneter Weise eine genetische Beratung angeboten wird.

Weitere Fragen können durch jede genetische Beratungsstelle beantwortet werden.

Bei den Selbsthilfegruppen ist weiteres Informationsmaterial zur Huntington-Krankheit zu erhalten.

*Dieses Informationsblatt wurde von einem Konsortium zur molekulargenetischen Diagnostik bei der Huntington-Krankheit erstellt, dem Dr. med. Lutz Pfeiffer angehört.*