

SOP Modellvorhaben Seltene Erkrankungen und Erbliche Tumorprädisposition

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.

Nachfolgend zeigen wir Ihnen auf, wann, wie, und mit welchen Dokumenten ein Patient in ein Modellvorhaben eingeschlossen werden kann und wie der Pfad für die Patienten durch das Modellvorhaben ist.

Alle relevanten Informationen und Unterlagen finden Sie außerdem unter

[Universitätsklinikum Heidelberg: Modellvorhaben \(uni-heidelberg.de\)](http://uni-heidelberg.de)

Einschließende/r Ärztin/Arzt (alle ärztlichen Mitarbeiter des UKHD):

Teilnahmeerklärung, Einwilligungen, Anforderung, Informationsschreiben online unter: [Universitätsklinikum Heidelberg: Modellvorhaben \(uni-heidelberg.de\)](http://www.uni-heidelberg.de/modellvorhaben)

- 1) Patient mit SE oder ET ohne genetische Diagnose identifizieren, **Einschluss ins MVH anbieten**, MVH erläutern (Fallkonferenzen, Genomsequenzierung, pseudonymisierter Datenaustausch)
- 2) Wenn Patient/ Sorgeberechtigte einer Teilnahme zustimmen: **Aufklärung und Einverständnis** einholen von Patient und möglichst beiden Eltern (Trio-Genom)
 - a. Teilnahmeerklärung MVH (nur Patient)
 - b. Einwilligungen Broad Consent (BC) (nur Patient)
 - c. Einwilligung in die genetische Diagnostik nach Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) (jeweils Patient und beide Eltern)
 - d. Einwilligung RoUnD Register (nur Patient) - optional

Privat versicherte Patienten müssen zusätzlich bei ihrer PKV eine Krankenversicherungsnummer beantragen und diese dem ZSE mitteilen (Info-Schreiben für Pat.)

- 3) **Probengewinnung**
 - a. Probe (mind 2,7 ml EDTA Blut) von Patienten und beiden Eltern
 - b. Falls ein/ beide Elternteile beim Einschluss in das MVH nicht anwesend sind Blutröhrchen (EDTA) und EV GenDG, mitgeben und tel. Aufklärung anbieten, oder Blutentnahmetermin vereinbaren
- 4) Nach dem Patientengespräch:
 - a. **Anforderung Genomsequenzierung** MVH Index ausfüllen u. unterschrieben:
 - i. Einzelgenom, wenn Eltern nicht verfügbar
 - ii. Trio-Genom, wenn Eltern (potentiell) verfügbar, dann auch Daten der Eltern unter Untersuchungsmaterial angeben (auch wenn Proben noch nicht vorliegen)
- 5) **Probenversand**
 - a. Alle Unterlagen (EV MVH, Anforderung Molekulargenetik, EV GenDG, EV BC, aussagekräftiger Arztbrief, EV RoUnD) und EDTA-Blut per Hauspost verschicken an:
Genetische Poliklinik, Leitstelle 3, INF440 (Kein Rohrsystem-Anschluss)
- 6) **Anmeldung Genom**
 - a. ISH: Anforderung -> Humangenetik -> Anmeldung Genom
 - b. Klinische Informationen eingeben
- 7) **Teilnahme am Genom Board 1** (interdisziplinäre Fallkonferenz) zu Fallbesprechung vor Genom, einschließender Arzt/Ärztin/Abteilung werden hierfür vom ZSE eingeladen
- 8) **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
- 9) **Befundmitteilung** und Mitteilung Beschluss Genom Board 3 an den Patienten, Dokumentation in einem Arztbrief