

PRECISE CARDIO

GESUNDHEIT NEU DEFINIERT



PRECISE CARDIO

Herz-Kreislauf-Krankheiten sind die führende Todesursache in der industrialisierten Welt. Bislang konzentrierten sich Forschung und Klinik stark auf die Identifikation und das Management von Risikofaktoren. Künftig gilt die Aufmerksamkeit jedoch vor allem der krankheitsspezifischen Ursache und deren Erklärung auf der Basis des genetischen Hintergrundes sowie der Umweltfaktoren.

Die Erforschung der menschlichen Erbsubstanz hat sich im Laufe der letzten Jahre stark entwickelt. So konnten Genvarianten identifiziert werden, die für die klinische Herzmedizin wichtig sind. Dieser noch junge Forschungszweig wird Kardiogenetik genannt. Mittels Kardiogenetik können folgende Gengruppen analysiert werden:

- Gene, die mit einer bestehenden Herzerkrankung eines Patienten in Zusammenhang stehen.

- Gene, die mit der Herzerkrankung eines Familienmitgliedes vergesellschaftet sind.
- Gene, die mit einer medikamentösen Therapie in Verbindung stehen und das Risiko für eine Unverträglichkeit beziehungsweise eines Herzschadens erhöhen.

LEISTUNGSBEREICH

WELCHE GENE WERDEN UNTERSUCHT?

Mehr als 300 verschiedene, mit Herzerkrankungen assoziierte Gene sind heute bereits bekannt, wobei es sich zu einem grossen Teil um Gene handelt, welche die Kontraktionsfähigkeit des Herzmuskels regulieren oder welche den Herzschlag steuern.

Basis-Gene

Die folgenden Gene sind wissenschaftlich gut erforscht und werden je nach Fragestellung untersucht:

Herzrhythmusstörungen (Brugada-Syndrom, Long-QT-Syndrom u. a. m.):

ANK2, CACNA1C, CACNB2, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A

Herzmuskelerkrankungen (Kardiomyopathien):

ACTC1, BAG3, CRYAB, DES, FLNC, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR

Koronare Herzkrankheit:

ABCA1, APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, PCSK9

Gerinnungsstörungen:

F2, F5, PAI1

Gene, die mit der Abklärung einer Therapie- beziehungsweise Medikamentenunverträglichkeit in Verbindung stehen und/oder das Risiko für eine Schädigung des Herzens erhöhen, können dem Dokument «Precise Pharma» entnommen werden.

Spezial-Gene

Der Fortschritt in der Kardiologie ist frappant. Laufend werden neue Genvarianten entdeckt und deren Bedeutung aufgeklärt. Dadurch kann es notwendig sein, neben den Basis-Genen und je nach klinischer Fragestellung weitere Gene zu bestimmen. Die Festlegung der Auswahl der entsprechenden Gene erfolgt entweder in der ersten Kardiogenetik-Sprechstunde oder in einem zweiten Schritt nach der Besprechung der ersten Ergebnisse mit dem kardiologischen Spezialisten.

Je nach klinischer Konstellation kann es auch sein, dass ein Genpanel vorgeschlagen wird. Hierbei wird eine Vielzahl von Genen untersucht, auch solche, die nicht ausschließlich oder unmittelbar mit der kardiologischen Grunderkrankung zu tun haben. Entsprechend ist es möglich, dass

die Experten zufällig auf weitere Genvarianten stossen. Patienten werden deshalb vorab über diese Möglichkeit aufgeklärt und können sich im Voraus entscheiden, ob sie über solche Zufallsbefunde informiert werden möchten. Alternativ können sie von ihrem Recht auf Nichtwissen Gebrauch machen und mittels Unterschrift auf diese Option verzichten.

Im Falle eines Genpanels werden primär die für die aktuelle Fragestellung relevanten Gene untersucht. Die Analyse anderer Gene ist später problemlos mit derselben DNA-Probe möglich und führt in der Regel zu einem raschen Befund.

ZIELGRUPPE

AN WELCHE PERSONEN RICHTET SICH DIE KARDIOGENETIK?

- Patienten mit genetisch bedingten Herzerkrankungen
- Patienten mit Verdacht auf genetisch bedingte Herzerkrankungen
- Personen mit kardialen Erkrankungen in der Familie
- Personen mit Verdacht auf vererbte Herzerkrankungen in der Familie
- Familienangehörige von Patienten mit plötzlichem Herztod < 45 Jahren
- Patienten mit Herzrhythmusstörungen
- Patienten mit Gerinnungsstörungen und Thromboseneigung
- Patienten mit Medikamenten, die pharmakogenetisch relevant sind, insbesondere herztoxische Medikamente (z. B. Krebstherapien)

ABLAUF

WIE FUNKTIONIERT EINE GENETISCHE ANALYSE IM DETAIL?



Anmeldung

Erfolgt durch den Hausarzt oder einen Spezialisten.

STEP
01



STEP
02

Vorbesprechung & Einverständnis

Vor der Testung findet eine genetische Vorbesprechung statt, um Indikation und die zu untersuchenden Gene zu bestimmen. Die schriftliche Einverständniserklärung durch den Patienten ist obligatorisch.

Genomic Board

Bei Bedarf werden die Fälle interdisziplinär von verschiedenen Spezialisten besprochen und Empfehlungen ausgesprochen.



Probenentnahme

Eine Blutprobe wird vom Fachpersonal entnommen und an das Labor gesendet. Je nach Situation können auch Wangenabstriche zur Anwendung kommen.

STEP
03

STEP
04

Laboranalyse

Die Proben werden im zertifizierten Labor mit spezialisierten genetischen Methoden analysiert und auf dem Computer mit Hilfe von bioinformatischen Programmen visualisiert. Die Analysezeit beträgt je nach genetischer Diagnostik zwischen 1-4 Wochen.



Auswertung & Berichterstellung

Der auftraggebende Arzt erhält die Ergebnisse in Form eines schriftlichen Berichts. Die Patienten erhalten eine Berichtskopie nach erfolgter Befundbesprechung.

STEP
05

STEP
06

Genetische Beratung & individuelle Behandlungsempfehlung

Der Experte in genetischer Medizin erklärt im Gespräch die Analyseergebnisse, damit es zu keinen Fehlinterpretationen kommt. Auf Basis der genetischen Ergebnisse erfolgt eine Weiterbetreuung durch den Hausarzt oder den Spezialisten. Je nach Situation werden weitere individuelle diagnostische und/oder therapeutische Massnahmen vorgeschlagen.



VORTEILE**WESHALB LOHNT SICH EINE GENETISCHE TESTUNG?**

Der Nachweis krankheitserregender Genvarianten:

- sichert die Diagnose,
- erlaubt eine präzisere Prognose des Krankheitsverlaufs,
- ermöglicht eine zuverlässige Abklärung weiterer Familienangehöriger (insbesondere erstgradiger Verwandter),
- erlaubt eine spezifische Wahl und den frühzeitigen Beginn der Therapie und
- verbessert die Akzeptanz einer (allenfalls lebenslangen) Therapie.

Ist der genetische Befund unauffällig, macht dies eine Diagnose eher unwahrscheinlich, schliesst eine solche aber nicht mit absoluter Sicherheit aus. Der Nachweis therapie-relevanter Genvarianten erlaubt indes den Einsatz von patientenspezifischen Medikamenten mit bestmöglicher Wirkung und so wenig Nebenwirkungen wie möglich.



Ganzheitliche
Betreuung durch
Spezialisten



Einfache Probennahme
durch Blutentnahme oder
Wangenabstrich



Schnelle
Turn-Around-Zeiten



Präzision und
Sicherheit

PREIS & KONDITIONEN

Die Kosten für Ihre genetische Untersuchung hängen stark vom Aufwand der Analyse ab und bewegen sich im Bereich von einigen Hundert bis mehreren Tausend Schweizer Franken.

Genetische Analysen werden, sofern sie als Pflichtleistung klassiert sind, von der obligatorischen Krankenversicherung übernommen. Dafür müssen sie allerdings der Diagnose oder Behandlung einer Krankheit und ihrer Folgen dienen (Artikel 25 Absatz 1 KVG). Konkret bedeutet das, dass sie mit einer akzeptablen Wahrscheinlichkeit mindestens eine der folgenden Konsequenzen zur Folge haben:

- Entscheid über Notwendigkeit und Art einer medizinischen Behandlung
- Richtungsgebende Änderung der bisher angewendeten medizinischen Behandlung

- Richtungsgebende Änderung der notwendigen Untersuchungen (z. B. zur rechtzeitigen Verhütung, Erkennung oder Behandlung von typischerweise zu erwartenden Komplikationen)

- Verzicht auf weitere Untersuchungen von typischerweise zu erwartenden Krankheitssymptomen, Folgeerkrankungen oder Beschwerden

Analysen, bei denen schon zum Zeitpunkt der Anordnung feststeht, dass das Resultat keine der erwähnten Konsequenzen hat, sind von der Kostenübernahme ausgeschlossen und müssen von den Personen, die eine genetische Untersuchung wünschen, selbst getragen werden. Die genetische Beratung wird, wie jede andere ärztliche Leistung, via Tarmed abgerechnet. Der Tarif für die Position «Genetische Beratung» entspricht dabei dem Grundtarif einer allgemeinen ärztlichen Konsultation.

Hirslanden Precise

hirslanden.precise@hirslanden.ch
+41 44 386 45 44