



PATIENT/IN (ggf. Aufkleber)

Name: _____

Vorname(n): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w

Anschrift: _____

Ethnische Herkunft: _____
(evtl. wichtig bei rezessiven Erkrankungen)

EILT

Besteht eine Schwangerschaft? ja nein

Bei wem? _____

SSW: _____

Probeneingang:
Institut für Humangenetik/ MVZ
Uniklinik Köln
Kerpener Str. 34, 50931 Köln
Tel: 0221 / 478-86811

Kostenträger

GKV (gesetzlich versichert)

ambulant* ambulant 116b, Rechnung an Klinik

stationär, Rechnung an Klinik stationär, Rechnung an Einsender

PKV (privat versichert) ambulant stationär

Selbstzahler Rechnung an Patient Rechnung an Einsender

* weiß-roter Laborüberweisungsschein Muster 10; gelber Überweisungsschein Muster 6

Humangenetische Leistungen belasten **nicht** das Laborbudget des anfordernden Arztes!

Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz

Ich bin durch die/den u.a. Arztin/Arzt ausführlich und verständlich über die durchzuführende genetische Untersuchung und über die Aussagemöglichkeiten/-grenzen der Diagnostik aufgeklärt worden. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zur Durchführung der genetischen Analysen, die zur Klärung der in Frage stehenden Erkrankung/ Störung/Diagnose _____ notwendig sind (bitte vom Arzt eintragen). Ich bin mit der dafür erforderlichen Probenentnahme (z.B. EDTA-Blut, Gewebe, Fruchtwasser) einverstanden. Bei Gen-Panel-Untersuchungen darf die jeweils aktuellste Zusammenstellung von Genen analysiert werden, auch wenn sie sich geringfügig von den Angaben auf dem Einsendeformular unterscheidet.

Meine Probe und die Untersuchungsergebnisse sollen wie folgt verwendet werden:

Ich bin mit der **Aufbewahrung** von **Untersuchungsmaterial** zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.

Ich bin mit der **Aufbewahrung** von **Untersuchungsmaterial** für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.

Ich bin mit der **Aufbewahrung** der **Untersuchungsergebnisse und -Unterlagen** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden

Ich bin mit der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrages und der zur Untersuchung notwendigen personenbezogenen Daten an das Universitätsklinikum Köln - Institut für Humangenetik - oder bei Bedarf an ein anderes spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.

Ich möchte über ggf. erhobene **Nebenbefunde** der genetischen Diagnostik informiert werden, auch wenn diese nicht direkt im Zusammenhang mit der o.g. Erkrankung/Störung/Diagnose stehen.

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges **Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen** und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird.

Ich bin damit einverstanden, dass ggf. erhobene **Daten/Ergebnisse** über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der **Lehre und Ausbildung** sowie **wissenschaftliche Zwecke** genutzt und anonymisiert in **Fachzeitschriften** und öffentlich zugänglichen **humangenetischen Datenbanken** veröffentlicht werden.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde von der **verantwortlichen ärztlichen Person** an folgende Ärzte geschickt werden:

- Nicht Zutreffendes bitte streichen -

Die Einverständniserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Eine vom Patienten unterschriebene Einverständniserklärung nach GenDG liegt mir vor.



Ort, Datum

Unterschrift Patient(in) /
gesetzlicher Vertreter

Name des Arztes in
Druckbuchstaben

Stempel und Unterschrift
des Arztes

Ausschließlich für gesetzlich krankenversicherte Patienten und „große Panels“

Der EBM sieht vor, dass im Krankheitsfall (d. h. im laufenden Quartal und den drei Folge-Quartalen) nur bis zu 25 Kilobasen (Kb) kodierende Sequenz analysiert werden dürfen. Diese Vorgabe ist bei allen sog. „kleinen Panels“ aus unserem Analyseangebot erfüllt. Sollte eine umfassendere Gen-Analyse erforderlich sein („große Panels“ bzw. „Gesamt-Panel“), muss dies von der Krankenkasse Ihres Patienten vorab genehmigt werden. Das dafür erforderliche Gutachten mit der ausführlichen Begründung zur medizinischen Notwendigkeit erstellen wir gerne für Ihren Patienten/Ihre Patientin und senden dieses Gutachten per Post an die unten eingetragene Adresse. Hierfür benötigen wir entsprechende medizinische Daten (informativ Arztbriefe, idealer Weise ein humangenetisches „Beratungs-Gutachten“), deren Weitergabe an uns Sie sich mit der nachfolgenden Einverständniserklärung genehmigen lassen können. Die Einreichung des Gutachtens bei der Krankenkasse sollte anschließend persönlich durch Ihren Patienten / Ihre Patientin bzw. durch deren gesetzlichen Vertreter erfolgen. Wir möchten darauf hinweisen, dass die Krankenkassen diese Anträge derzeit leider in der großen Mehrzahl der Fälle ablehnen. Sollte der Antrag genehmigt werden, bitten wir um die Überlassung einer Kopie des Genehmigungsschreibens.

Einverständniserklärung zur Weiterleitung von medizinischen Daten an ein externes Labor

Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass ich über folgendes informiert worden bin:

- Bei **mir** bzw. bei **meinem Kind** _____ soll eine sog. Hochdurchsatzsequenzierung (NGS) vorgenommen werden.
- Die Kosten dieser genetischen Untersuchung werden von den Gesetzlichen Krankenkassen nur übernommen, wenn vorab eine entsprechende Genehmigung erteilt wurde (EBM-Ziffer 11514).
- Hierzu muss ich einen Antrag an die Krankenkasse stellen.
- Das für den Antrag erforderliche wissenschaftlich begründete ärztliche Gutachten wird von Mitarbeitern der Humangenetik im MVZ und/oder des Instituts für Humangenetik der Uniklinik Köln erstellt und mir per Post an die unten eingetragene Adresse zugesandt.
- Für dieses Gutachten werden von den beauftragten humangenetischen Einrichtungen der Uniklinik Köln und von der Krankenkasse Informationen und Unterlagen benötigt, die der ärztlichen Schweigepflicht und den Regelungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) unterliegen.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass mein Arzt / meine Ärztin _____ zu dem o. g. Zweck meine persönlichen und familiären medizinischen Daten einschließlich der humangenetischen Daten an die Humangenetik im MVZ bzw. das Institut für Humangenetik der Uniklinik Köln weiterleitet. Insofern entbinde ich meinen o. g. Arzt / meine Ärztin gegenüber diesen Einrichtungen von der ärztlichen Schweigepflicht.

Ort, Datum

Unterschrift Patient(in) / gesetzlicher Vertreter

Name des Versicherten: _____ Vorname: _____ Geb.-Datum: _____
(bzw. bei Kindern des gesetzlichen Vertreters)

Anschrift: _____

Telefon: _____

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Sekretariat (0221-478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de), um einen Kostenvoranschlag für die geplanten genetischen Analysen zu erhalten.

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Mentale Retardierung

Klinische Symptomatik / Verdachtsdiagnose / Indikation / Fragestellung

Gibt es molekulargenetische Voruntersuchungen des Patienten in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung?

- nein
- ja, bitte Angabe der molekulargenetischen Voruntersuchungen / Vorbefunde:

Ist ein Indexpatient bekannt?

- nein
- ja, bitte Angabe von genetischem Verwandtschaftsgrad zu Ihrem Patienten, Mutation und Erkrankung:
- ja, aber zum Indexpatienten liegen keine oder nur unvollständige Informationen vor. In diesem Fall ist die genetische Mutationssuche bei Ihrem Patienten gesondert zu begründen. Die Begründung muss gemäß der KV mindestens die vorliegende Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft Ihres Patienten oder das verbleibende Lebenszeitrisko für den Erkrankungseintritt erfassen:

Art der Untersuchung

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> diagnostische Untersuchung | <input type="checkbox"/> vorgeburtliche Untersuchung |
| <input type="checkbox"/> diagnostische Untersuchung - Segregationsanalyse bei den Eltern/weiteren Familienmitgliedern bei abklärungsbedürftigem Befund des Kindes/Indexpatienten | <input type="checkbox"/> prädiktive Untersuchung |
| | <input type="checkbox"/> Heterozygotentest / Carrier-Test |

Art des Untersuchungsmaterials

- | | | |
|--|--|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Blut | <input type="checkbox"/> Speichel | <input type="checkbox"/> Fruchtwasser |
| <input type="checkbox"/> DNA | <input type="checkbox"/> Fibroblasten | <input type="checkbox"/> Sonstiges: |
| <input type="checkbox"/> Mundschleimhaut | <input type="checkbox"/> Chorionzotten | |

Entnahmedatum des Untersuchungsmaterials

- entspricht dem Datum auf dem Überweisungsschein
- abweichend vom Datum auf dem Überweisungsschein, und zwar:

Familienanamnese

Familienanamnese im Hinblick auf die aktuelle Indikationsstellung

- auffällige Familienanamnese (siehe oben Indexpatient)
- Familienanamnese nicht erhebbar
- unauffällige Familienanamnese
- Eltern beide eindeutig nicht betroffen
- Mutter eindeutig betroffen
- Vater eindeutig betroffen
- Mutter eindeutig nicht betroffen, keine Informationen über Vater verfügbar
- Vater eindeutig nicht betroffen, keine Informationen über Mutter verfügbar

Blutsverwandschaft der Eltern des Patienten

- nein ja, und zwar:

Stammbaum

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Mentale Retardierung

Bei **gesetzlich versicherten Patienten** darf ohne Genehmigung der Krankenkasse nur eine Analyse von Genen mit bis zu 25 Kilobasen (Kb) kodierender Sequenz erfolgen. Wählen Sie dazu bitte auf den folgenden Seiten ein **kleines Panel** aus unserem *Next Generation Sequencing* Angebot aus oder fordern Sie eine traditionelle **Einzelgenodiagnostik** an. Diese Untersuchungen können direkt mit einem Überweisungsschein Muster 10 beauftragt werden und belasten nicht Ihr Laborbudget. Bei der Panel-Diagnostik werden Gene, in denen sich besonders häufig pathogene Mutationen finden, im Sinne einer Stufendiagnostik zuerst analysiert bzw. befundet. Zum Teil werden solche Gene auch vorab mittels Sanger-Technologie sequenziert. Mit Genehmigung der gesetzlichen Krankenkasse ist eine Diagnostik über 25 Kb hinaus möglich (**große Panels** oder ggf. das **Gesamt-Panel** für mentale Retardierung auf Seite 5-11 des Anforderungsformulars). Details zur Antragstellung finden Sie auf Seite 2 dieses Formulars.

Ansprechpartner für klinische Fragen: Prof. Dr. med. C. Netzer (0221-478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de). Für sonstige Fragen rund um unser diagnostisches Angebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221-478-86811 bzw. 0221-478-86193 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Paneldiagnostik: „**Core-Gene**“, deren kodierender Bereich in jedem Fall zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein muss, sind **fett gedruckt**
* für diese Gene wird ggf. als zusätzliche Stufe der Diagnostik eine **MLPA-Analyse** durchgeführt.

<p>Coffin-Siris Syndrom</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#018): Coffin-Siris-Syndrom, Gene gemäß Tsurusaki et al., <i>Clin Genet</i> 2014 und Wieczorek et al., <i>Human Molecular Genetics</i> 2013</p> <p style="margin-left: 20px;">ARID1A*, ARID1B*, <i>PHF6</i>, <i>SMARCA4</i>, <i>SMARCB1</i>, <i>SMARCE1</i> (6 Gene, 22,1 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgenodiagnostik</p> <p style="margin-left: 20px;"><input type="checkbox"/> <i>ARID1A*</i> <input type="checkbox"/> <i>PHF6</i> <input type="checkbox"/> <i>SMARCB1</i> <input type="checkbox"/> <i>ARID1B*</i> <input type="checkbox"/> <i>SMARCA4</i> <input type="checkbox"/> <i>SMARCE1</i></p>	<p>Kabuki-Syndrom</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgenodiagnostik</p> <p style="margin-left: 20px;"><input type="checkbox"/> <i>KMT2D</i> (MLL2) <input type="checkbox"/> <i>KDM6A</i></p>
<p>Nicolaidis-Baraitser Syndrom</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgenodiagnostik</p> <p style="margin-left: 20px;"><input type="checkbox"/> <i>SMARCA2</i></p>	<p>Primäre Mikrozephalie</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel</p> <p style="margin-left: 20px;"><i>ASPM</i>, <i>MCPH1</i>, <i>WDR62</i>, <i>CEP152</i> (4 Gene, 22,5 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgenodiagnostik</p> <p style="margin-left: 20px;"><input type="checkbox"/> <i>ASPM</i> <input type="checkbox"/> <i>CENPJ</i> <input type="checkbox"/> <i>CEP152</i> <input type="checkbox"/> <i>STIL</i> <input type="checkbox"/> <i>CASC5</i> <input type="checkbox"/> <i>CEP63</i> <input type="checkbox"/> <i>MCPH1</i> <input type="checkbox"/> <i>WDR62</i> <input type="checkbox"/> <i>CDK5RAP2</i> <input type="checkbox"/> <i>CEP135</i> <input type="checkbox"/> <i>PNKP</i> <input type="checkbox"/> <i>ZNF335</i></p>
<p>Cornelia-de-Lange Syndrom</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#026)</p> <p style="margin-left: 20px;">1. NIPBL, 2. HDAC8, <i>RAD21</i>, <i>SMC1A</i>, <i>SMC3</i> (5 Gene, 18,8 Kb)</p>	<p>Seckel-Syndrom</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel</p> <p style="margin-left: 20px;"><i>CEP152</i>, <i>ATR</i>, <i>ATRIP</i>, <i>CENPJ</i>, <i>RBBP8</i> (5 Gene, 22 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgenodiagnostik</p> <p style="margin-left: 20px;"><input type="checkbox"/> <i>ATR</i> <input type="checkbox"/> <i>CDK5RAP2</i> <input type="checkbox"/> <i>CEP152</i> <input type="checkbox"/> <i>NIN</i> <input type="checkbox"/> <i>ATRIP</i> <input type="checkbox"/> <i>CENPJ</i> <input type="checkbox"/> <i>DNA2</i> <input type="checkbox"/> <i>RBBP8</i></p>
<p>Epileptische Enzephalopathie</p> <p><input type="checkbox"/> großes Panel (#020): Epileptische Enzephalopathie des Säuglings- und Kindesalters, Gene nach McTague et al., <i>Lancet Neurol</i> 2016</p> <p style="margin-left: 20px;"><i>AARS</i>, <i>ALG13</i>, <i>ARX</i>, <i>BRAT1</i>, <i>CACNA2D2</i>, <i>CDKL5</i>, <i>CHD2</i>, <i>DNM1</i>, <i>DOCK7</i>, <i>FLNA</i>, <i>FOXG1</i>, <i>GABRA1</i>, <i>GABRB3</i>, <i>GNAO1</i>, <i>GRIN1</i>, <i>GRIN2A</i>, <i>HCN1</i>, <i>IQSEC2</i>, <i>KCNA2</i>, <i>KCNQ2</i>, <i>KCNQ3</i>, <i>KCNT1</i>, <i>MEF2C</i>, <i>MTOR</i>, <i>NDP</i>, <i>NECAP1</i>, <i>NRXN1</i>, <i>PCDH19</i>, <i>PIGA</i>, <i>PLCB1</i>, <i>PTEN</i>, <i>QARS</i>, <i>SCN1A</i>, <i>SCN2A</i>, <i>SCN8A</i>, <i>SETBP1</i>, <i>SIK1</i>, <i>SLC12A5</i>, <i>SLC25A22</i>, <i>SLC2A1</i>, <i>SLC35A2</i>, <i>SLC6A1</i>, <i>SPTAN1</i>, <i>ST3GAL3</i>, <i>STXBP1</i>, <i>TBC1D24</i>, <i>TCF4</i>, <i>WWOX</i> (49 Gene, 150,25 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgenodiagnostik</p> <p style="margin-left: 20px;"><input type="checkbox"/> <i>BRAT1</i> <input type="checkbox"/> <i>SCN2A</i></p>	<p>Primordialer Kleinwuchs mit Mikrozephalie</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgenodiagnostik</p> <p style="margin-left: 20px;"><input type="checkbox"/> <i>RNUatac</i> <input type="checkbox"/> <i>PCNT</i></p>
<p>Dystroglykanopathien</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#022): Dystroglykanopathien, angeborene Erkrankungen der Glykosylierung, Gene gemäß NCBI <i>Genereviews</i>, OMIM Datenbank</p> <p style="margin-left: 20px;">1. PMM2, 2. ALG1, <i>ALG12</i>, <i>ALG3</i>, <i>ALG6</i>, <i>ALG8</i>, <i>COG5</i>, <i>COG6</i>, <i>DPAGT1</i>, <i>DPM1</i>, <i>MPDU1</i>, <i>MPI</i>, <i>RFT1</i>, <i>SRD5A3</i>, <i>TMEM165</i>, <i>TUSC3</i>, <i>PGM3</i> (17 Gene, 22,93 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> großes Panel (#021): Dystroglykanopathien, angeborene Erkrankungen der Glykosylierung, Gene gemäß NCBI <i>Genereviews</i>, OMIM Datenbank</p> <p style="margin-left: 20px;">1. PMM2, 2. ALG1, <i>ALG11</i>, <i>ALG12</i>, <i>ALG13</i>, <i>ALG2</i>, <i>ALG3</i>, <i>ALG6</i>, <i>ALG8</i>, <i>ALG9</i>, <i>B4GALT1</i>, <i>CAD</i>, <i>COG1</i>, <i>COG4</i>, <i>COG5</i>, <i>COG6</i>, <i>COG7</i>, <i>COG8</i>, <i>DDOST</i>, <i>DOLK</i>, <i>DPAGT1</i>, <i>DPM1</i>, <i>DPM2</i>, <i>DPM3</i>, <i>GMPPA</i>, <i>MAGT1</i>, <i>MAN1B1</i>, <i>MGAT2</i>, <i>MOGS</i>, <i>MPDU1</i>, <i>MPI</i>, <i>PGM1</i>, <i>RFT1</i>, <i>SLC35A1</i>, <i>SLC35A2</i>, <i>SLC35C1</i>, <i>SRD5A3</i>, <i>SSR4</i>, <i>STT3A</i>, <i>STT3B</i>, <i>TMEM165</i>, <i>TUSC3</i>, <i>PGM3</i> (43 Gene, 70,22 Kb)</p>	<p>Mikrozephalie / Kleinwuchs-Syndrome</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgenodiagnostik</p> <p style="margin-left: 20px;"><input type="checkbox"/> <i>BRAT1</i> <input type="checkbox"/> <i>MRE11</i> <input type="checkbox"/> <i>NHEJ1</i> <input type="checkbox"/> <i>XRCC4</i> <input type="checkbox"/> <i>LIG4</i> <input type="checkbox"/> <i>NBS1</i> <input type="checkbox"/> <i>RAD50</i></p>

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Mentale Retardierung

Wählen Sie bitte das **Gesamt-Panel** Mentale Retardierung aus oder treffen Sie eine individuelle Auswahl von Genen (**Einzelgenodiagnostik**), die mittels Sanger-Sequenzieretechnologie analysiert werden. Bei gesetzlich versicherten Patienten darf ohne Genehmigung der Krankenkasse nur eine Analyse von Genen mit bis zu 25 Kilobasen (Kb) kodierender Sequenz erfolgen. Diese Untersuchung kann direkt mit einem Überweisungsschein Muster 10 beauftragt werden und belastet nicht das Laborbudget des überweisenden Arztes. Das Gesamt-Panel überschreitet 25 Kb kodierende Sequenz. Mit Genehmigung der Krankenkasse ist eine solche umfassende Diagnostik oder auch eine Kombination aus mehreren Einzelgen-Analysen über 25 Kb hinaus möglich. Das für die Antragstellung bei der Krankenkasse erforderliche Gutachten erstellen wir gerne, wenn Ihr Patient / Ihre Patientin einwilligt und Sie uns entsprechende medizinische Unterlagen zukommen lassen (s. Seite 2 des Anforderungsformulars).

*: für diese Gene wird ggf. als zusätzliche Stufe der Diagnostik eine **MLPA-Analyse** durchgeführt

Gesamt-Panel Mentale Retardierung (#017): Gene der SysID-Database (Kochinke K, Zweier C, et al., 2016)

Einzelgenodiagnostik mittels Sanger-Sequenzieretechnologie

Gen	Kb	Einzelgenodiagnostik
AARS	2,91	nicht verfügbar
ABCC9	4,65	nicht verfügbar
ABCD1	2,24	nicht verfügbar
ABCD4	1,82	nicht verfügbar
ABHD5	1,05	nicht verfügbar
ACAD9	1,87	nicht verfügbar
ACBD6	0,85	nicht verfügbar
ACO2	2,34	nicht verfügbar
ACOX1	1,98	nicht verfügbar
ACSF3	1,73	nicht verfügbar
ACSL4	2,01	nicht verfügbar
ACTB	1,13	nicht verfügbar
ACTG1	1,13	nicht verfügbar
ACVR1	1,53	nicht verfügbar
ACY1	1,23	nicht verfügbar
ADAR	3,68	nicht verfügbar
ADAT3	1,10	nicht verfügbar
ADCK3	1,94	nicht verfügbar
ADK	1,04	nicht verfügbar
ADNP	3,31	nicht verfügbar
ADRA2B	1,35	nicht verfügbar
ADSL	1,46	nicht verfügbar
AFF2	3,94	nicht verfügbar
AFF4	3,49	nicht verfügbar
AGA	1,04	nicht verfügbar
AGPAT2	0,84	nicht verfügbar
AHCY	1,30	nicht verfügbar
AHDC1	4,81	nicht verfügbar
AHI1	3,59	nicht verfügbar
AIFM1	1,84	nicht verfügbar
AIMP1	0,94	nicht verfügbar
AK1	0,59	nicht verfügbar
AKT3	1,44	nicht verfügbar
ALDH18A1	2,39	nicht verfügbar
ALDH3A2	1,46	nicht verfügbar
ALDH5A1	1,61	nicht verfügbar
ALG1	1,40	nicht verfügbar
ALG11	1,48	nicht verfügbar
ALG12	1,47	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgenodiagnostik
ALG13	3,41	nicht verfügbar
ALG2	1,25	nicht verfügbar
ALG3	1,32	nicht verfügbar
ALG6	1,52	nicht verfügbar
ALG8	1,58	nicht verfügbar
ALG9	1,86	nicht verfügbar
AMT	1,21	nicht verfügbar
ANK3	13,13	nicht verfügbar
ANKH	1,48	nicht verfügbar
ANKRD11	7,99	nicht verfügbar
ANO10	1,98	nicht verfügbar
AP1S1	0,48	nicht verfügbar
AP1S2	0,47	nicht verfügbar
AP3B1	3,29	nicht verfügbar
AP4B1	2,22	nicht verfügbar
AP4E1	3,41	nicht verfügbar
AP4M1	1,36	nicht verfügbar
AP4S1	0,48	nicht verfügbar
APC2	6,91	nicht verfügbar
APOPT1	0,62	nicht verfügbar
APTX	1,03	nicht verfügbar
ARFGF2	5,36	nicht verfügbar
ARHGEF6	2,33	nicht verfügbar
ARHGEF9	1,55	nicht verfügbar
ARID1A*	6,86	<input type="checkbox"/>
ARID1B*	6,75	<input type="checkbox"/>
ARID2	5,51	nicht verfügbar
ARL13B	1,29	nicht verfügbar
ARL6	0,56	nicht verfügbar
ARX	1,69	nicht verfügbar
ASAH1	1,19	nicht verfügbar
ASCC3	6,61	nicht verfügbar
ASL	1,40	nicht verfügbar
ASNS	1,69	nicht verfügbar
ASPA	0,94	nicht verfügbar
ASPM	10,43	<input type="checkbox"/>
ASXL1	4,63	nicht verfügbar
ASXL3	6,75	nicht verfügbar
ATP13A2	3,54	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgenodiagnostik
ATP1A2	3,06	nicht verfügbar
ATP1A3	3,04	nicht verfügbar
ATP2A2	2,99	nicht verfügbar
ATP6AP2	1,05	nicht verfügbar
ATP6V0A2	2,57	nicht verfügbar
ATP6V1B2	1,54	nicht verfügbar
ATP7A	4,50	nicht verfügbar
ATR	7,94	<input type="checkbox"/>
ATRX	0,95	nicht verfügbar
ATXN10	1,43	nicht verfügbar
AUH	7,48	nicht verfügbar
AUTS2	3,78	nicht verfügbar
B3GALNT2	1,50	<input type="checkbox"/>
B3GALTL	1,50	nicht verfügbar
B4GALNT1	1,60	nicht verfügbar
B4GALT1	1,20	nicht verfügbar
B4GALT7	0,98	nicht verfügbar
BBIP1	0,28	nicht verfügbar
BBS1	1,78	nicht verfügbar
BBS10	2,17	<input type="checkbox"/>
BBS12	2,13	nicht verfügbar
BBS2	2,17	nicht verfügbar
BBS4	1,56	nicht verfügbar
BBS5	1,03	nicht verfügbar
BBS7	2,15	nicht verfügbar
BBS9	2,66	nicht verfügbar
BCAP31	0,74	nicht verfügbar
BCKDHA	1,34	nicht verfügbar
BCKDHB	1,18	nicht verfügbar
BCOR	5,17	nicht verfügbar
BCS1L	1,26	nicht verfügbar
BLM	4,25	nicht verfügbar
BRAF	2,30	nicht verfügbar
BRAT1	2,47	<input type="checkbox"/>
BRWD3	5,41	nicht verfügbar
BSCL2	1,20	nicht verfügbar
BUB1B	3,15	nicht verfügbar
C11orf73	0,59	nicht verfügbar
C12orf57	0,38	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Mentale Retardierung

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
C12orf65	0,50	nicht verfügbar
C5orf42	9,59	nicht verfügbar
CA2	0,78	nicht verfügbar
CA5A	0,92	nicht verfügbar
CA8	0,87	nicht verfügbar
CACNA1C	6,42	nicht verfügbar
CACNA1G	7,13	nicht verfügbar
CACNA2D2	3,43	nicht verfügbar
CAD	6,68	nicht verfügbar
CAPN10	2,02	nicht verfügbar
CASK	2,77	☐
CASP2	1,36	nicht verfügbar
CBL	2,72	nicht verfügbar
CBS	1,66	☐
CC2D1A	2,86	nicht verfügbar
CC2D2A	4,86	nicht verfügbar
CCBE1	1,22	nicht verfügbar
CCDC115	0,54	nicht verfügbar
CCDC22	1,88	nicht verfügbar
CCDC28B	0,60	nicht verfügbar
CCDC78	1,32	nicht verfügbar
CCDC88A	5,61	nicht verfügbar
CCDC88C	6,09	nicht verfügbar
CCNA2	1,30	nicht verfügbar
CDH15	2,45	nicht verfügbar
CDK5	0,88	nicht verfügbar
CDK5RAP2	5,68	☐
CDK6	0,98	nicht verfügbar
CDKL5	3,09	nicht verfügbar
CDON	3,80	nicht verfügbar
CENPE	8,11	nicht verfügbar
CENPJ	4,02	☐
CEP104	2,78	nicht verfügbar
CEP135	3,42	☐
CEP152	4,97	☐
CEP290	7,44	nicht verfügbar
CEP41	1,12	nicht verfügbar
CEP63	2,11	☐
CEP83	2,11	nicht verfügbar
CHAMP1	2,44	nicht verfügbar
CHD2	5,49	nicht verfügbar
CHD7	8,99	nicht verfügbar
CHD8	7,75	nicht verfügbar
CHKB	1,19	nicht verfügbar
CKAP2L	2,24	nicht verfügbar
CLCN4	2,28	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
CLIC2	0,74	nicht verfügbar
CLN3	1,32	nicht verfügbar
CLN5	1,22	nicht verfügbar
CLN6	0,94	nicht verfügbar
CLN8	0,86	nicht verfügbar
CLP1	1,28	nicht verfügbar
CLPB	2,12	nicht verfügbar
CNKS1	2,14	nicht verfügbar
CNKS2	3,11	nicht verfügbar
CNTNAP2	4,00	nicht verfügbar
COG1	2,94	nicht verfügbar
COG4	2,37	nicht verfügbar
COG5	2,58	nicht verfügbar
COG6	1,97	nicht verfügbar
COG7	2,31	nicht verfügbar
COG8	1,84	nicht verfügbar
COL18A1	4,02	nicht verfügbar
COL4A1	5,01	nicht verfügbar
COL4A2	5,14	nicht verfügbar
COL4A3BP	2,26	nicht verfügbar
COLEC11	0,82	nicht verfügbar
COQ2	1,27	☐
COQ4	0,80	nicht verfügbar
COX10	1,33	nicht verfügbar
COX15	1,17	nicht verfügbar
CRADD	0,60	nicht verfügbar
CRBN	1,33	nicht verfügbar
CREBBP	7,33	nicht verfügbar
CSPP1	3,67	nicht verfügbar
CTCF	2,18	nicht verfügbar
CTDP1	2,89	nicht verfügbar
CTNBN1	2,35	nicht verfügbar
CTSD	1,24	nicht verfügbar
CTSF	1,46	nicht verfügbar
CUL4B	2,74	nicht verfügbar
CY5R3	0,91	nicht verfügbar
CYP2U1	1,64	nicht verfügbar
D2HGDH	1,57	nicht verfügbar
DAG1	2,69	nicht verfügbar
DARS	1,51	nicht verfügbar
DARS2	1,94	nicht verfügbar
DBT	1,45	nicht verfügbar
DCPS	1,01	nicht verfügbar
DCX	1,08	nicht verfügbar
DDC	1,44	nicht verfügbar
DDHD2	2,14	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
DDOST	1,37	nicht verfügbar
DDX3X	1,99	nicht verfügbar
DDX59	1,86	nicht verfügbar
DEAF1	1,70	nicht verfügbar
DEPDC5	4,81	nicht verfügbar
DHCR24	1,55	nicht verfügbar
DHCR7	1,43	nicht verfügbar
DHFR	0,56	nicht verfügbar
DHTKD1	2,76	nicht verfügbar
DIAPH1	3,82	nicht verfügbar
DIP2B	4,73	nicht verfügbar
DKC1	1,55	nicht verfügbar
DLD	1,53	nicht verfügbar
DLG3	2,45	nicht verfügbar
DMD*	11,06	☐
DMPK	1,92	nicht verfügbar
DNAJC19	0,35	nicht verfügbar
DNAJC5	0,60	nicht verfügbar
DNM1	2,60	nicht verfügbar
DNM1L	2,21	nicht verfügbar
DNMT3A	2,74	nicht verfügbar
DNMT3B	2,56	nicht verfügbar
DOCK7	6,39	nicht verfügbar
DOLK	1,62	nicht verfügbar
DPAGT1	1,23	nicht verfügbar
DPH1	1,33	nicht verfügbar
DPM1	0,78	nicht verfügbar
DPM2	0,26	nicht verfügbar
DPM3	0,28	nicht verfügbar
DPP6	2,41	nicht verfügbar
DPYD	3,08	nicht verfügbar
DYM	2,01	nicht verfügbar
DYNC1H1	13,94	nicht verfügbar
DYRK1A	2,29	nicht verfügbar
EARS2	1,57	nicht verfügbar
EEF1A2	1,39	nicht verfügbar
EEF1B2	0,68	nicht verfügbar
EFTUD2	2,92	nicht verfügbar
EHMT1	3,90	nicht verfügbar
EIF2AK3	3,35	nicht verfügbar
EIF2S3	1,42	nicht verfügbar
ELOVL4	0,95	nicht verfügbar
ELP2	2,68	nicht verfügbar
EMC1	2,98	nicht verfügbar
EMX2	0,76	nicht verfügbar
ENTPD1	1,53	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Mentale Retardierung

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
EP300	7,25	nicht verfügbar
EPG5	7,74	nicht verfügbar
ERCC1	0,97	nicht verfügbar
ERCC2	2,28	nicht verfügbar
ERCC3	2,35	nicht verfügbar
ERCC4	2,75	nicht verfügbar
ERCC5	3,56	nicht verfügbar
ERCC6	4,48	nicht verfügbar
ERCC8	1,19	nicht verfügbar
ERLIN2	1,02	nicht verfügbar
ESCO2	1,81	nicht verfügbar
ETHE1	0,77	nicht verfügbar
EXOSC2	0,88	nicht verfügbar
EXOSC3	0,83	nicht verfügbar
EZH2	2,26	nicht verfügbar
FAM126A	1,57	nicht verfügbar
FANCD2	4,42	nicht verfügbar
FAR1	1,55	nicht verfügbar
FARS2	1,36	nicht verfügbar
FASN	7,54	nicht verfügbar
FBXL4	1,87	nicht verfügbar
FBXO31	1,62	nicht verfügbar
FGD1	2,89	nicht verfügbar
FGFR1	2,47	□
FGFR2	2,47	□
FGFR3	2,42	□
FH	1,53	nicht verfügbar
FIG4	2,72	nicht verfügbar
FKRP	1,49	□
FKTN	1,39	□
FLNA	7,92	nicht verfügbar
FMN2	5,17	nicht verfügbar
FMR1	1,90	nicht verfügbar
FOXG1	1,47	nicht verfügbar
FOXP1	2,03	nicht verfügbar
FRAS1	12,04	nicht verfügbar
FRMD4A	3,12	nicht verfügbar
FRMPD4	3,97	nicht verfügbar
FRY	9,04	nicht verfügbar
FTO	1,52	nicht verfügbar
FTSJ1	0,99	nicht verfügbar
FUCA1	1,40	nicht verfügbar
GABBR2	2,83	nicht verfügbar
GABRA1	1,37	nicht verfügbar
GABRB3	1,42	nicht verfügbar
GAD1	1,79	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
GALE	1,05	nicht verfügbar
GALT	1,14	nicht verfügbar
GAMT	0,71	nicht verfügbar
GATAD2B	1,78	nicht verfügbar
GATM	1,27	nicht verfügbar
GBA2	2,78	nicht verfügbar
GCH1	0,75	nicht verfügbar
GCSH	0,52	nicht verfügbar
GDI1	1,34	nicht verfügbar
GEMIN4	3,18	nicht verfügbar
GFAP	1,30	nicht verfügbar
GJC2	1,32	nicht verfügbar
GK	1,58	nicht verfügbar
GLDC	3,06	nicht verfügbar
GLI2	4,76	nicht verfügbar
GLI3	4,74	nicht verfügbar
GMNN	0,63	nicht verfügbar
GMPPA	1,26	nicht verfügbar
GMPPB	1,16	□
GNAO1	1,07	nicht verfügbar
GNAS	1,19	nicht verfügbar
GNPAT	2,04	nicht verfügbar
GNS	1,66	nicht verfügbar
GON4L	6,73	nicht verfügbar
GPC3	1,74	nicht verfügbar
GPHN	2,31	□
GPR56	2,08	nicht verfügbar
GPT2	1,57	nicht verfügbar
GRIA3	2,69	nicht verfügbar
GRIK2	2,73	nicht verfügbar
GRIN1	2,82	nicht verfügbar
GRIN2A	4,40	nicht verfügbar
GRIN2B	4,46	nicht verfügbar
GRM1	3,59	nicht verfügbar
GRN	1,78	nicht verfügbar
GSS	1,43	nicht verfügbar
GTF2E2	0,88	nicht verfügbar
GTF2H5	0,22	nicht verfügbar
GUSB	1,96	nicht verfügbar
HACE1	2,73	nicht verfügbar
HAX1	0,84	nicht verfügbar
HCCS	0,81	nicht verfügbar
HCFC1	6,11	nicht verfügbar
HCN1	2,67	nicht verfügbar
HDAC4	3,26	nicht verfügbar
HDAC8	1,13	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
HEPACAM	1,25	nicht verfügbar
HERC2	14,51	nicht verfügbar
HESX1	0,56	nicht verfügbar
HGSNAT	1,91	nicht verfügbar
HIST1H4B	0,31	nicht verfügbar
HIST3H3	0,41	nicht verfügbar
HLCS	2,18	nicht verfügbar
HMGB3	0,60	nicht verfügbar
HNRNPK	1,40	nicht verfügbar
HOXA1	1,01	nicht verfügbar
HPD	1,18	nicht verfügbar
HPRT1	0,66	□
HRAS	0,57	nicht verfügbar
HSD17B10	0,79	nicht verfügbar
HUWE1	13,13	nicht verfügbar
IDS	1,65	nicht verfügbar
IDUA	1,96	nicht verfügbar
IER3IP1	0,25	nicht verfügbar
IFIH1	3,08	nicht verfügbar
IFT172	5,25	nicht verfügbar
IFT27	0,56	nicht verfügbar
IGF1	0,46	nicht verfügbar
IKBKKG	1,26	nicht verfügbar
IL1RAPL1	2,09	nicht verfügbar
IMPA1	0,83	nicht verfügbar
INPP4A	2,93	nicht verfügbar
INPP5E	1,94	nicht verfügbar
IQSEC2	4,47	nicht verfügbar
ISCA2	0,47	nicht verfügbar
ISPD	1,36	□
ITPA	0,59	nicht verfügbar
JAM3	0,93	nicht verfügbar
KANSL1	3,32	nicht verfügbar
KAT6A	6,02	nicht verfügbar
KAT6B	6,22	nicht verfügbar
KATNAL2	1,40	nicht verfügbar
KATNB1	1,97	nicht verfügbar
KCNA2	1,50	nicht verfügbar
KCNB1	2,58	nicht verfügbar
KCNH1	2,97	nicht verfügbar
KCNJ11	1,17	nicht verfügbar
KCNJ6	1,27	nicht verfügbar
KCNK9	1,13	nicht verfügbar
KCNQ2	2,62	nicht verfügbar
KCNQ3	2,62	nicht verfügbar
KCNT1	3,71	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Mentale Retardierung

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
KCTD7	0,87	nicht verfügbar
KDM1A	2,63	nicht verfügbar
KDM5A	5,07	nicht verfügbar
KDM5C	4,68	nicht verfügbar
KDM6A	4,21	□
KDM6B	5,05	nicht verfügbar
KIAA0196	3,48	nicht verfügbar
KIAA0556	4,86	nicht verfügbar
KIAA0586	4,94	nicht verfügbar
KIAA1279	1,87	nicht verfügbar
KIAA2022	4,55	nicht verfügbar
KIF11	3,17	nicht verfügbar
KIF1A	5,07	nicht verfügbar
KIF2A	2,24	nicht verfügbar
KIF4A	3,70	nicht verfügbar
KIF5C	2,87	nicht verfügbar
KIF7	4,03	nicht verfügbar
KLHL15	1,82	nicht verfügbar
KMT2A	11,92	nicht verfügbar
KMT2B	8,15	nicht verfügbar
KMT2D	16,61	□
KPTN	1,31	nicht verfügbar
KRAS	0,57	nicht verfügbar
KRBOX4	0,52	nicht verfügbar
L1CAM	3,77	nicht verfügbar
L2HGDH	1,39	nicht verfügbar
LAMA1	9,23	nicht verfügbar
LAMA2	9,37	nicht verfügbar
LAMB1	5,36	nicht verfügbar
LAMC3	4,73	nicht verfügbar
LAMP2	1,23	nicht verfügbar
LARGE	2,27	□
LARP7	1,75	nicht verfügbar
LAS1L	2,21	nicht verfügbar
LIG4	2,74	□
LINS	2,27	nicht verfügbar
LRP2	13,97	nicht verfügbar
LRPPRC	4,19	nicht verfügbar
LZTFL1	0,90	nicht verfügbar
LZTR1	2,52	nicht verfügbar
MAB21L2	1,08	nicht verfügbar
MAF	1,21	nicht verfügbar
MAG	1,88	nicht verfügbar
MAGEL2	3,75	nicht verfügbar
MAGT1	1,10	nicht verfügbar
MAN1B1	2,10	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
MAN2B1	3,04	nicht verfügbar
MANBA	2,64	nicht verfügbar
MAOA	1,58	nicht verfügbar
MAP2K1	1,18	nicht verfügbar
MAP2K2	1,20	nicht verfügbar
MASP1	2,19	nicht verfügbar
MAT1A	1,19	nicht verfügbar
MBD5	4,49	nicht verfügbar
MBTPS2	1,56	nicht verfügbar
MCCC1	2,18	nicht verfügbar
MCCC2	1,69	nicht verfügbar
MCOLN1	1,74	nicht verfügbar
MCPH1	2,51	□
MECP2	1,46	nicht verfügbar
MED12	6,53	nicht verfügbar
MED13L	6,63	nicht verfügbar
MED17	1,96	nicht verfügbar
MED23	4,10	nicht verfügbar
MED25	2,24	nicht verfügbar
MEF2C	1,42	nicht verfügbar
MEGF8	8,34	nicht verfügbar
MEIS2	1,19	nicht verfügbar
METTL23	0,57	nicht verfügbar
MFF	1,03	nicht verfügbar
MFSD2A	1,63	nicht verfügbar
MFSD8	1,56	nicht verfügbar
MGAT2	1,34	nicht verfügbar
MGME1	1,04	nicht verfügbar
MICU1	1,43	nicht verfügbar
MID1	2,00	nicht verfügbar
MID2	2,21	nicht verfügbar
MKKS	1,71	nicht verfügbar
MKS1	1,68	nicht verfügbar
MLYCD	1,48	nicht verfügbar
MMAA	1,26	nicht verfügbar
MMACHC	0,85	□
MMADHC	0,89	□
MOCS1	1,16	□
MOCS2	0,27	□
MOGS	2,51	nicht verfügbar
MPDU1	0,74	nicht verfügbar
MPDZ	6,13	nicht verfügbar
MPI	1,27	nicht verfügbar
MPLKIP	0,54	nicht verfügbar
MRPS22	1,08	nicht verfügbar
MT-ATP6	0,00	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
MT-CO1	0,00	nicht verfügbar
MT-CO2	0,00	nicht verfügbar
MT-CO3	0,00	nicht verfügbar
MT-ND5	0,00	nicht verfügbar
MTOR	7,65	nicht verfügbar
MTR	3,80	nicht verfügbar
MTRR	2,10	nicht verfügbar
MT-TK	0,00	nicht verfügbar
MT-TL1	0,00	nicht verfügbar
MT-TS1	0,00	nicht verfügbar
MT-TV	0,00	nicht verfügbar
MUT	2,25	nicht verfügbar
MVK	1,19	nicht verfügbar
MYCN	1,40	nicht verfügbar
MYO5A	5,57	nicht verfügbar
MYT1L	3,56	nicht verfügbar
NAA10	0,71	nicht verfügbar
NAGA	1,24	nicht verfügbar
NAGLU	2,23	nicht verfügbar
NALCN	5,22	nicht verfügbar
NARS2	1,43	nicht verfügbar
NBN	2,27	□
NDE1	1,01	nicht verfügbar
NDP	0,40	nicht verfügbar
NDST1	2,65	nicht verfügbar
NDUFA1	0,21	nicht verfügbar
NDUFA11	0,43	nicht verfügbar
NDUFA12	0,44	nicht verfügbar
NDUFAF5	1,04	nicht verfügbar
NDUFS1	2,18	nicht verfügbar
NDUFS2	1,39	nicht verfügbar
NDUFS3	0,80	nicht verfügbar
NDUFS4	0,53	nicht verfügbar
NDUFS7	0,64	nicht verfügbar
NDUFS8	0,63	nicht verfügbar
NDUFV1	1,40	nicht verfügbar
NECAP1	0,83	nicht verfügbar
NEU1	1,25	nicht verfügbar
NF1	8,46	nicht verfügbar
NFIX	1,37	nicht verfügbar
NHS	4,89	nicht verfügbar
NIPBL	8,42	nicht verfügbar
NKX2-1	1,21	nicht verfügbar
NLGN3	2,49	nicht verfügbar
NLGN4X	2,45	nicht verfügbar
NLRP3	3,11	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Mentale Retardierung

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
NPHP1*	2,20	<input type="checkbox"/>
NR2F1	1,27	nicht verfügbar
NRAS	0,57	nicht verfügbar
NRXN1	4,64	nicht verfügbar
NSD1	8,09	nicht verfügbar
NSDHL	1,12	nicht verfügbar
NSUN2	2,30	nicht verfügbar
NT5C2	1,69	nicht verfügbar
NTRK1	2,37	nicht verfügbar
NUBPL	0,96	nicht verfügbar
OCLN	1,57	nicht verfügbar
OCRL	2,71	nicht verfügbar
OFD1	3,04	nicht verfügbar
OPHN1	2,41	nicht verfügbar
ORC1	2,59	nicht verfügbar
OTX2	0,87	nicht verfügbar
PACS1	2,89	nicht verfügbar
PAFAH1B1	1,23	nicht verfügbar
PAK3	1,64	nicht verfügbar
PANK2	1,71	nicht verfügbar
PARP1	3,05	nicht verfügbar
PAX6*	1,27	<input type="checkbox"/>
PC	3,54	nicht verfügbar
PCDH19	3,45	nicht verfügbar
PCNT	10,01	<input type="checkbox"/>
PDE4D	2,43	nicht verfügbar
PDE6D	0,45	nicht verfügbar
PDHA1	1,17	nicht verfügbar
PDHX	1,51	nicht verfügbar
PDSS1	1,25	nicht verfügbar
PDSS2	1,20	<input type="checkbox"/>
PECR	0,91	nicht verfügbar
PEPD	1,48	nicht verfügbar
PET100	0,22	nicht verfügbar
PEX1	3,85	nicht verfügbar
PEX10	1,04	nicht verfügbar
PEX11B	0,78	nicht verfügbar
PEX12	1,08	nicht verfügbar
PEX13	1,21	nicht verfügbar
PEX26	0,92	nicht verfügbar
PEX5	1,92	nicht verfügbar
PEX6	2,94	nicht verfügbar
PEX7	0,97	nicht verfügbar
PGAP1	2,77	nicht verfügbar
PGAP2	0,77	nicht verfügbar
PGAP3	0,96	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
PGK1	1,25	nicht verfügbar
PGM1	1,69	nicht verfügbar
PGM3	1,71	nicht verfügbar
PHF6	1,10	<input type="checkbox"/>
PHF8	3,08	nicht verfügbar
PHGDH	1,60	nicht verfügbar
PIGA	1,46	nicht verfügbar
PIGG	2,95	nicht verfügbar
PIGN	2,80	nicht verfügbar
PIGO	3,27	nicht verfügbar
PIGT	1,74	nicht verfügbar
PIGV	1,48	nicht verfügbar
PIK3CA	3,21	nicht verfügbar
PIK3R1	2,18	nicht verfügbar
PIK3R2	2,19	nicht verfügbar
PLCB1	3,65	nicht verfügbar
PLK4	2,91	nicht verfügbar
PLP1	0,83	nicht verfügbar
PMM2	0,74	nicht verfügbar
PMPCA	1,58	nicht verfügbar
PNKP	1,57	<input type="checkbox"/>
PNP	0,87	nicht verfügbar
PNPT1	2,35	nicht verfügbar
POC1A	1,22	nicht verfügbar
POC1B	1,44	nicht verfügbar
POGZ	4,23	nicht verfügbar
POLR3A	4,17	nicht verfügbar
POLR3B	3,40	nicht verfügbar
POMGNT1	1,98	<input type="checkbox"/>
POMGNT2	1,74	<input type="checkbox"/>
POMK	1,05	<input type="checkbox"/>
POMT1	2,24	<input type="checkbox"/>
POMT2	2,25	<input type="checkbox"/>
PORCN	1,39	nicht verfügbar
PPOX	1,43	nicht verfügbar
PPP1R15B	2,14	nicht verfügbar
PPP2R1A	1,77	nicht verfügbar
PPP2R5D	1,81	nicht verfügbar
PPT1	0,92	nicht verfügbar
PQBP1	0,80	nicht verfügbar
PRIMA1	0,46	nicht verfügbar
PRKCG	2,09	nicht verfügbar
PRKRA	0,94	nicht verfügbar
PRMT7	2,08	nicht verfügbar
PRMT10	2,54	nicht verfügbar
PRODH	1,80	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
PRPS1	0,96	nicht verfügbar
PRRT2	1,02	nicht verfügbar
PRSS12	2,63	nicht verfügbar
PTCH1	4,34	nicht verfügbar
PTCHD1	2,67	nicht verfügbar
PTDSS1	1,42	nicht verfügbar
PTEN	1,21	nicht verfügbar
PTPN11	1,78	<input type="checkbox"/>
PTRH2	0,54	nicht verfügbar
PURA	0,97	nicht verfügbar
PUS1	1,28	nicht verfügbar
PVRL1	1,55	nicht verfügbar
PYCR1	0,96	nicht verfügbar
PYCR2	0,96	nicht verfügbar
QARS	2,33	nicht verfügbar
RAB18	0,62	nicht verfügbar
RAB27A	0,67	nicht verfügbar
RAB39B	0,64	nicht verfügbar
RAB3GAP1	2,95	nicht verfügbar
RAB3GAP2	4,18	nicht verfügbar
RAB40AL	0,84	nicht verfügbar
RABL6	2,19	nicht verfügbar
RAD21	1,90	nicht verfügbar
RAF1	1,95	nicht verfügbar
RAI1	5,72	nicht verfügbar
RALGDS	2,75	nicht verfügbar
RARB	1,35	nicht verfügbar
RASA2	2,55	nicht verfügbar
RBBP8	2,69	<input type="checkbox"/>
RBM28	2,28	nicht verfügbar
RELN	10,38	nicht verfügbar
RFT1	1,63	nicht verfügbar
RGS7	1,46	nicht verfügbar
RIT1	0,66	<input type="checkbox"/>
RLIM	1,88	nicht verfügbar
RMND1	1,35	nicht verfügbar
RMRP	0,00	nicht verfügbar
RNASEH2A	0,90	nicht verfügbar
RNASEH2B	0,94	nicht verfügbar
RNASEH2C	0,50	nicht verfügbar
RNASET2	0,77	nicht verfügbar
RNF113A	1,03	nicht verfügbar
RNF125	0,70	nicht verfügbar
ROGDI	0,86	nicht verfügbar
RPGRIP1L	3,95	nicht verfügbar
RPL10	0,65	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Mentale Retardierung

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
RPS6KA3	2,22	nicht verfügbar
RRAS	0,66	nicht verfügbar
RSPRY1	1,73	nicht verfügbar
RTTN	6,68	nicht verfügbar
SALL1	3,98	nicht verfügbar
SAMHD1	1,88	nicht verfügbar
SATB2	2,20	nicht verfügbar
SC5D	0,90	nicht verfügbar
SCAPER	3,47	nicht verfügbar
SCN1A	6,03	nicht verfügbar
SCN2A	6,02	□
SCN8A	5,94	nicht verfügbar
SCO2	0,80	nicht verfügbar
SCYL1	2,43	nicht verfügbar
SDCCAG8	2,14	nicht verfügbar
SDHA	2,00	□
SDHB*	0,84	□
SERAC1	1,97	nicht verfügbar
SETBP1	4,79	nicht verfügbar
SETD1A	5,12	nicht verfügbar
SETD2	7,70	nicht verfügbar
SETD5	4,33	nicht verfügbar
SFXN4	1,01	nicht verfügbar
SGSH	1,51	nicht verfügbar
SHANK2	5,55	nicht verfügbar
SHANK3	0,00	nicht verfügbar
SHH	1,39	nicht verfügbar
SHOC2	1,75	nicht verfügbar
SHROOM4	4,48	nicht verfügbar
SIK1	2,35	nicht verfügbar
SIL1	1,39	nicht verfügbar
SIX3	1,00	nicht verfügbar
SKI	2,19	nicht verfügbar
SLC12A5	3,35	nicht verfügbar
SLC12A6	3,45	nicht verfügbar
SLC13A5	1,71	nicht verfügbar
SLC16A2	1,62	nicht verfügbar
SLC17A5	1,49	nicht verfügbar
SLC1A4	1,60	nicht verfügbar
SLC25A1	0,94	nicht verfügbar
SLC25A15	0,91	nicht verfügbar
SLC25A16	0,32	nicht verfügbar
SLC25A22	0,97	nicht verfügbar
SLC2A1	1,48	nicht verfügbar
SLC31A1	0,57	nicht verfügbar
SLC33A1	1,65	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
SLC35A1	1,01	nicht verfügbar
SLC35A2	1,18	nicht verfügbar
SLC35A3	0,98	nicht verfügbar
SLC35C1	1,10	nicht verfügbar
SLC39A6	2,27	nicht verfügbar
SLC4A4	3,11	nicht verfügbar
SLC6A1	1,80	nicht verfügbar
SLC6A17	2,18	nicht verfügbar
SLC6A3	1,86	nicht verfügbar
SLC6A8	1,91	nicht verfügbar
SLC9A6	2,01	nicht verfügbar
SMAD4	1,66	nicht verfügbar
SMARCA2	4,77	□
SMARCA4	5,00	□
SMARCB1	1,16	□
SMARCE1	1,24	□
SMC1A	3,70	nicht verfügbar
SMC3	3,65	nicht verfügbar
SMOC1	1,31	nicht verfügbar
SMPD1	1,90	nicht verfügbar
SMS	1,10	nicht verfügbar
SNAP29	0,78	nicht verfügbar
SNX14	2,84	nicht verfügbar
SNX27	1,59	nicht verfügbar
SOBP	2,62	nicht verfügbar
SOS1	4,00	nicht verfügbar
SOS2	4,00	nicht verfügbar
SOX10	1,40	nicht verfügbar
SOX2	0,95	nicht verfügbar
SOX3	1,34	nicht verfügbar
SOX5	2,29	nicht verfügbar
SPATA5	2,68	nicht verfügbar
SPG11	7,33	nicht verfügbar
SPG20	2,00	nicht verfügbar
SPRED1	1,34	nicht verfügbar
SPTAN1	7,43	nicht verfügbar
SRCAP	9,69	nicht verfügbar
SRD5A3	0,96	nicht verfügbar
SSR4	0,52	nicht verfügbar
ST3GAL3	1,13	nicht verfügbar
ST3GAL5	1,26	nicht verfügbar
STAMPB	1,28	nicht verfügbar
STIL	3,86	□
STIM1	2,06	nicht verfügbar
STRA6	2,00	nicht verfügbar
STT3A	2,12	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
STT3B	2,48	nicht verfügbar
STXBP1	1,81	nicht verfügbar
SUOX	1,64	□
SURF1	0,90	nicht verfügbar
SYN1	2,01	nicht verfügbar
SYNGAP1	4,03	nicht verfügbar
SYP	0,94	nicht verfügbar
SZT2	10,13	nicht verfügbar
TAF1	5,68	nicht verfügbar
TAF2	3,60	nicht verfügbar
TANGO2	0,83	nicht verfügbar
TAT	1,37	nicht verfügbar
TBC1D20	1,21	nicht verfügbar
TBC1D24	1,68	nicht verfügbar
TBC1D7	0,88	nicht verfügbar
TBCE	1,58	nicht verfügbar
TBL1XR1	1,55	nicht verfügbar
TBR1	2,05	nicht verfügbar
TCF12	2,12	nicht verfügbar
TCF20	5,88	nicht verfügbar
TCF4	2,02	nicht verfügbar
TCTN1	1,78	nicht verfügbar
TCTN2	2,09	nicht verfügbar
TCTN3	1,82	nicht verfügbar
TECPR2	4,24	nicht verfügbar
TECR	0,93	nicht verfügbar
TGFBR1*	1,51	□
TGFBR2*	1,70	□
TGIF1	0,82	nicht verfügbar
TH	1,59	nicht verfügbar
THOC2	4,78	nicht verfügbar
THRB	1,39	nicht verfügbar
TIMM8A	0,29	nicht verfügbar
TM4SF20	0,69	nicht verfügbar
TMCO1	0,72	nicht verfügbar
TMEM135	1,38	nicht verfügbar
TMEM138	0,49	nicht verfügbar
TMEM165	0,98	nicht verfügbar
TMEM216	0,44	nicht verfügbar
TMEM231	1,04	nicht verfügbar
TMEM237	1,23	nicht verfügbar
TMEM67	2,99	nicht verfügbar
TP11	0,75	nicht verfügbar
PPP1	1,69	nicht verfügbar
TRAPPC11	3,40	nicht verfügbar
TRAPPC9	3,74	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Mentale Retardierung

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
TREX1	0,95	nicht verfügbar
TRIM32	1,96	nicht verfügbar
TRIO	9,29	nicht verfügbar
TRIP12	5,98	nicht verfügbar
TRMT1	1,98	nicht verfügbar
TRMT10A	1,02	nicht verfügbar
TSC1*	3,50	<input type="checkbox"/>
TSC2*	5,42	<input type="checkbox"/>
TSPAN7	0,75	nicht verfügbar
TTC21B	3,95	nicht verfügbar
TTC8	1,52	nicht verfügbar
TTI2	1,53	nicht verfügbar
TUBA1A	1,36	nicht verfügbar
TUBA8	1,35	nicht verfügbar
TUBB2A	1,34	nicht verfügbar
TUBB2B	1,34	nicht verfügbar
TUBB4A	1,34	nicht verfügbar
TUBG1	1,36	nicht verfügbar
TUBGCP4	2,00	nicht verfügbar
TUBGCP6	5,46	nicht verfügbar
TUSC3	1,05	nicht verfügbar
UBE2A	0,46	nicht verfügbar
UBE3A	2,56	nicht verfügbar
UBE3B	3,21	nicht verfügbar
UBR1	5,25	nicht verfügbar
UBR7	1,28	nicht verfügbar
UNC80	9,78	nicht verfügbar
UPB1	1,16	nicht verfügbar
UPF3B	1,45	nicht verfügbar
USP27X	1,32	nicht verfügbar
USP9X	7,71	nicht verfügbar
VLDLR	2,62	nicht verfügbar
VPS13B	12,07	nicht verfügbar
VPS37A	1,19	nicht verfügbar
VRK1	1,19	nicht verfügbar
WAC	1,94	nicht verfügbar
WDPCP	2,24	nicht verfügbar
WDR45	1,09	nicht verfügbar
WDR45B	1,04	nicht verfügbar
WDR62	4,57	<input type="checkbox"/>
WDR73	1,14	<input type="checkbox"/>
WDR81	5,83	nicht verfügbar
WNT1	1,11	<input type="checkbox"/>
WWOX	1,25	nicht verfügbar
XPA	0,82	nicht verfügbar
ZBTB20	2,23	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
ZBTB40	3,72	nicht verfügbar
ZC3H14	2,21	nicht verfügbar
ZC4H2	0,68	nicht verfügbar
ZCCHC8	2,12	nicht verfügbar
ZDHHC9	1,10	nicht verfügbar
ZEB2	3,65	nicht verfügbar
ZFYVE26	7,62	nicht verfügbar
ZIC2	1,60	nicht verfügbar
ZMYND11	1,81	nicht verfügbar
ZNF423	3,86	nicht verfügbar
ZNF526	2,01	nicht verfügbar
ZNF711	2,29	nicht verfügbar
ZNF81	1,99	nicht verfügbar
ZSWIM6	3,65	nicht verfügbar

Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) weisen ausdrücklich darauf hin, dass das Gendiagnostikgesetz (GenDG) für alle genetischen Analysen gemäß GenDG eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten voraussetzt. Vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung erforderlich. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Analyse empfohlen, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Analyse hat, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen erlangen können.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel,

- die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz mittels Chromosomenanalyse bzw. molekularzytogenetischer Analyse,
- die Erbsubstanz selbst (DNS/DNA) mittels molekulargenetischer bzw. Array-Analyse oder
- die Produkte der Erbsubstanz (Genproduktanalyse)

auf genetische Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe (5 ml, bei Kindern oft weniger). Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen **Risiken**. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme für Sie und ggf. für das von Ihnen erwartete Kind aufgeklärt.

Bei einer genetischen Analyse werden

- entweder bei einem konkreten Verdacht gezielt einzelne genetische Eigenschaften (z.B. mittels molekularzytogenetischer, molekulargenetischer oder Genproduktanalyse)
- oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig im Sinne einer Übersichtsmethode (z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Genpanel-Sequenzierung - d.h. die parallele Analyse mehrerer Gene - oder Genomsequenzierung) untersucht
- und bei modernen Sequenzierverfahren aus technischen Gründen oftmals für mehr Gene und / oder Genbereiche Sequenzrohdaten generiert als angefordert. Die bioinformatische Aufarbeitung und diagnostische Auswertung dieser Rohdaten beschränkt sich jedoch nur auf die jeweils angeforderten Gene.

Bedeutung der Ergebnisse

Wird eine krankheitsverursachende Eigenschaft (z.B. eine Mutation) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder in anderen Genen vorliegen. Eine genetische Krankheit bzw. Veranlagung für eine Krankheit lässt sich daher meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen. In diesem Fall werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der o.g. Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen bzw. Ihren Angehörigen abzuschätzen. Manchmal werden Genvarianten nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist. Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch (mit-)bedingten Erkrankungsursachen ist nicht möglich. Es ist auch nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihre Angehörigen (insbesondere für Ihre Kinder) durch genetische Analysen auszuschließen.

Prinzipiell können bei allen Untersuchungstechniken Ergebnisse auftreten, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung im direkten Zusammenhang stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für Sie, Ihre Angehörigen oder Nachkommen sein können (sog. **Zufallsbefunde**). Insbesondere bei den Übersichtsmethoden wie Array-Analysen, Genpanel-Analysen und Genomsequenzierungen können Zufallsbefunde auftreten, welche auf (Ihnen möglicherweise noch nicht bewusste) erhöhte Risiken für eventuell schwerwiegende, nicht vermeidbare oder nicht behandelbare Erkrankungen hinweisen. Ein Zufallsbefund kann auch der Nachweis eines Carrier-Status für eine bestimmte Erkrankung sein. Dieser hätte für Sie selbst keine gesundheitliche Relevanz, kann jedoch für Ihre Nachkommen oder Verwandten von Bedeutung sein. Sie können im Rahmen der Einwilligung bestimmen, ob Sie über derartige Zufallsbefunde informiert werden möchten. Werden mehrere Familienmitglieder untersucht, ist eine korrekte Befundinterpretation davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen. Sollte der Befund einer genetischen Analyse zum Zweifel an den angegebenen Verwandtschaftsverhältnissen führen, teilen wir Ihnen dies nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

Widerrufsbelehrung

Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.