



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 - Neuromuskuläre Erkrankungen

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 - Neuromuskuläre Erkrankungen

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 **Einzelgendiagnostik** 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 neuromuskuläre Erkrankungen auf Seite 5-8 des Anforderungsformulars). Details zur Antragstellung finden Sie auf Seite 2 dieses Formulars.

Ansprechpartner für klinische Fragen: Dr. med. R. Heller (0221-478-86832, raoul.heller@uk-koeln.de) oder 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>Motorneuron Erkrankungen (u.a. SMA, ALS, SMARD1)</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#084) <i>ASAH1, BICD2, DCTN1, DNAJB2, FUS, GARS, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, SOD1, TARDBP, TRPV4, VRK1</i> (14 Gene, 24,9 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgendiagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> 1. <i>SMN1</i> MLPA <input type="checkbox"/> 2. <i>SMN1</i> Punktmutationsanalyse</p> <p><input type="checkbox"/> <i>SMN2</i>*</p> <p><input type="checkbox"/> <i>ALS2</i> <input type="checkbox"/> <i>IGHMBP2</i> <input type="checkbox"/> <i>TRPV4</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>BICD2</i> <input type="checkbox"/> <i>SOD1</i> <input type="checkbox"/> <i>UBA1</i> (Hot Spots)</p> <p><input type="checkbox"/> <i>FUS</i> <input type="checkbox"/> <i>TARDBP</i> <input type="checkbox"/> <i>VAPB</i></p>	<p>Myotonische Syndrome</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#082) <i>ATP2A1, CAV3, CLCN1, HSPG2, SCN4A</i> (5 Gene, 25,1 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgendiagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> <i>CAV3</i></p>
<p>Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgendiagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> 1. <i>DMD</i> MLPA <input type="checkbox"/> 2. <i>DMD</i> Sequenzierung</p>	<p>Kongenitale Myasthenie / Multiple Pterygium Syndrom</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#083) <i>CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, MUSK, RAPSN, SCN4A</i> (13 Gene, 25,2 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgendiagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> <i>CHRNA1</i> <input type="checkbox"/> <i>CHRNE</i> <input type="checkbox"/> <i>COLQ</i> <input type="checkbox"/> <i>MUSK</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>CHRND</i> <input type="checkbox"/> <i>CHRNG</i> <input type="checkbox"/> <i>DOK7</i> <input type="checkbox"/> <i>RAPSN</i></p>
<p>Kongenitale Muskeldystrophie</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#078) <i>COL6A1, COL6A2, FKRP, FKTN, LAMA2, POMGNT1, POMT1, POMT2</i> (8 Gene, 24,8 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgendiagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> <i>B3GALNT2</i> <input type="checkbox"/> <i>COL6A3</i> <input type="checkbox"/> <i>ISPD</i> <input type="checkbox"/> <i>POMK</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>B3GNT1</i> <input type="checkbox"/> <i>FKRP</i> <input type="checkbox"/> <i>LARGE</i> <input type="checkbox"/> <i>POMT1</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>COL6A1</i> <input type="checkbox"/> <i>FKTN</i> <input type="checkbox"/> <i>POMGNT1</i> <input type="checkbox"/> <i>POMT2</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>COL6A2</i> <input type="checkbox"/> <i>GMPPB</i> <input type="checkbox"/> <i>POMGNT2</i> <input type="checkbox"/> <i>TMEM5</i></p>	<p>Fetale Akinesie Deformations Sequenz (FADS)</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#088) <i>CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CNTN1, DOK7, KLHL40, MTM1, MUSK, NALCN, RAPSN, UBA1</i> (13 Gene, 24,9 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgendiagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> <i>CHRNA1</i> <input type="checkbox"/> <i>CHRNE</i> <input type="checkbox"/> <i>DOK7</i> <input type="checkbox"/> <i>RAPSN</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>CHRND</i> <input type="checkbox"/> <i>CHRNG</i> <input type="checkbox"/> <i>MUSK</i> <input type="checkbox"/> <i>UBA1</i> (Hot Spots)</p>
<p>Gliedergürteldystrophie</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#079) <i>ANO5, CAPN3, CAV3, DYSF, FKRP, LMNA, MYOT, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG</i> (13 Gene, 25,2 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgendiagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> <i>ANO5</i> <input type="checkbox"/> <i>DYSF</i> <input type="checkbox"/> <i>ISPD</i> <input type="checkbox"/> <i>POMK</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>CAPN3</i> <input type="checkbox"/> <i>FKRP</i> <input type="checkbox"/> <i>LMNA</i> <input type="checkbox"/> <i>POMT1</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>CAV3</i> <input type="checkbox"/> <i>GMPPB</i> <input type="checkbox"/> <i>MYOT</i> <input type="checkbox"/> <i>POMT2</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>DNAJB6</i></p>	<p>Hereditäre Sensomotorische Neuropathie</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#085) <i>ARHGEF10, ATL3, COX6A1, DHTKD1, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22, SH3TC2, SOD1</i> (15 Gene, 24,7 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgendiagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> <i>SOD1</i></p>
<p>Kongenitale Myopathie</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#080) <i>ACTA1, BIN1, DNM2, MTM1, RYR1, SEPN1, TPM3</i> (7 Gene, 25 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgendiagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> <i>ACTA1</i> <input type="checkbox"/> <i>MEGF10</i> <input type="checkbox"/> <i>MYH7</i> <input type="checkbox"/> <i>SEPN1</i></p>	<p>Hereditäre spastische Paraplegie</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#086) <i>ATL1, CYP7B1, PLP1, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, ZFYVE26</i> (8 Gene, 23,8 Kb)</p>
<p>Distale Myopathie</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#081) <i>CAV3, CRYAB, DES, FLNC, GNE, MATR3, MYH7, TPM2, VCP</i> (9 Gene, 24,4 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgendiagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> <i>CAV3</i> <input type="checkbox"/> <i>MYH7</i> <input type="checkbox"/> <i>TPM2</i></p>	<p>Distale Arthrogryposis</p> <p><input type="checkbox"/> kleines Panel (#087) <i>FBN2, MYH3, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2</i> (6 Gene, 25 Kb)</p> <p><input type="checkbox"/> Einzelgendiagnostik</p> <p><input type="checkbox"/> <i>MYBPC1</i> <input type="checkbox"/> <i>MYH8</i> <input type="checkbox"/> <i>TNNI2</i> <input type="checkbox"/> <i>TPM2</i></p> <p><input type="checkbox"/> <i>MYH3</i> <input type="checkbox"/> <i>PIEZO2</i> <input type="checkbox"/> <i>TNNT3</i></p>

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Neuromuskuläre Erkrankungen

Wählen Sie bitte das **Gesamt-Panel** neuromuskuläre Erkrankungen aus oder treffen Sie eine individuelle Auswahl von Genen (**Einzelgen Diagnostik**), 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 genetisch bedingte Neuromuskuläre Erkrankungen (#089)

Einzelgen Diagnostik mittels Sanger-Sequenzieretechnologie

Gen	Kb	Einzelgen-diagnostik
AARS	2,907	nicht verfügbar
ABCD1	2,238	nicht verfügbar
ABHD12	1,197	nicht verfügbar
ABHD5	1,05	nicht verfügbar
ACADVL	1,968	nicht verfügbar
ACTA1	1,134	<input type="checkbox"/>
ACTB	1,128	nicht verfügbar
ACTG1	1,128	nicht verfügbar
ACVR1	1,53	nicht verfügbar
ADCY6	3,507	nicht verfügbar
ADGRG6	3,753	nicht verfügbar
ADSSL1	1,503	nicht verfügbar
AGL	4,599	nicht verfügbar
AGRN	6,138	nicht verfügbar
AIFM1	1,842	nicht verfügbar
AIMP1	0,939	nicht verfügbar
ALDH18A1	2,388	nicht verfügbar
ALDH3A2	1,458	nicht verfügbar
ALG13	3,414	nicht verfügbar
ALG14	0,651	nicht verfügbar
ALG2	1,251	nicht verfügbar
ALS2	4,974	nicht verfügbar
AMPD1	2,343	nicht verfügbar
AMPD2	2,64	nicht verfügbar
ANG	0,444	nicht verfügbar
ANO10	1,983	nicht verfügbar
ANO5	2,742	<input type="checkbox"/>
AP4B1	2,22	nicht verfügbar
AP4E1	3,414	nicht verfügbar
AP4M1	1,362	nicht verfügbar
AP4S1	0,48	nicht verfügbar
AP5Z1	2,424	nicht verfügbar
APTX	1,029	nicht verfügbar
AR	2,763	nicht verfügbar
ARHGEF10	4,035	nicht verfügbar
ARL6IP1	0,612	nicht verfügbar
ARSI	1,71	nicht verfügbar
ASAH1	1,188	nicht verfügbar
ASCC1	1,074	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen-diagnostik
ATL1	1,677	nicht verfügbar
ATL3	1,626	nicht verfügbar
ATP2A1	3,006	nicht verfügbar
ATP2B3	3,663	nicht verfügbar
ATP7A	4,503	nicht verfügbar
ATXN2	3,942	nicht verfügbar
B3GALNT2	1,503	<input type="checkbox"/>
B4GALNT1	1,602	nicht verfügbar
B4GAT1	1,248	<input type="checkbox"/>
BAG3	1,728	nicht verfügbar
BICD2	2,568	<input type="checkbox"/>
BIN1	1,782	nicht verfügbar
BSCL2	1,197	nicht verfügbar
BVES	1,083	nicht verfügbar
C12orf65	0,501	nicht verfügbar
C19orf12	0,459	nicht verfügbar
C9orf72	1,446	nicht verfügbar
CACNA1S	5,622	nicht verfügbar
CAMTA1	5,022	nicht verfügbar
CAPN1	2,145	nicht verfügbar
CAPN3	2,466	<input type="checkbox"/>
CAPRIN1	2,13	nicht verfügbar
CASQ1	1,191	nicht verfügbar
CAV3	0,456	<input type="checkbox"/>
CCDC78	1,317	nicht verfügbar
CCT5	1,626	nicht verfügbar
CFL2	0,501	nicht verfügbar
CHAT	2,247	nicht verfügbar
CHCHD10	0,429	nicht verfügbar
CHKB	1,188	nicht verfügbar
CHMP2B	0,642	nicht verfügbar
CHP1	0,588	nicht verfügbar
CHRNA1	1,374	<input type="checkbox"/>
CHRN1	1,506	nicht verfügbar
CHRN2	1,554	<input type="checkbox"/>
CHRNE	1,482	<input type="checkbox"/>
CHRN3	1,554	<input type="checkbox"/>
CHST14	1,131	nicht verfügbar
CLCN1	2,967	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen-diagnostik
CLN3	1,317	nicht verfügbar
CNBP	0,534	nicht verfügbar
CNTN1	3,057	nicht verfügbar
CNTNAP1	4,155	nicht verfügbar
COL12A1	9,192	nicht verfügbar
COL13A1	2,154	nicht verfügbar
COL3A1*	4,401	<input type="checkbox"/>
COL6A1	3,087	<input type="checkbox"/>
COL6A2	3,06	<input type="checkbox"/>
COL6A3	9,534	<input type="checkbox"/>
COL9A3	2,055	nicht verfügbar
COLQ	1,368	<input type="checkbox"/>
COX6A1	0,33	nicht verfügbar
CPT1C	2,379	nicht verfügbar
CPT2	1,977	nicht verfügbar
CRLF1	1,269	nicht verfügbar
CRYAB	0,528	nicht verfügbar
CTDP1	2,886	nicht verfügbar
CYP2U1	1,635	nicht verfügbar
CYP7B1	1,521	nicht verfügbar
DAG1	2,688	nicht verfügbar
DAO	1,044	nicht verfügbar
DARS2	1,938	nicht verfügbar
DCAF8	1,794	nicht verfügbar
DCTN1	3,837	nicht verfügbar
DCTN2	1,207	nicht verfügbar
DDHD1	2,64	nicht verfügbar
DDHD2	2,136	nicht verfügbar
DES	1,413	nicht verfügbar
DGAT2	1,167	nicht verfügbar
DHCR24	1,551	nicht verfügbar
DHTKD1	2,76	nicht verfügbar
DMD*	11,058	<input type="checkbox"/>
DMPK	1,92	nicht verfügbar
DNAJB2	0,834	nicht verfügbar
DNAJB6	0,981	<input type="checkbox"/>
DNAJC3	1,515	nicht verfügbar
DNM2	2,613	nicht verfügbar
DNMT1	4,899	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Neuromuskuläre Erkrankungen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
DOK7	1,515	<input type="checkbox"/>
DPAGT1	1,227	nicht verfügbar
DPM1	0,783	nicht verfügbar
DPM2	0,255	nicht verfügbar
DPM3	0,279	nicht verfügbar
DST	7,95	nicht verfügbar
DUX4	1,275	nicht verfügbar
DYNC1H1	13,941	nicht verfügbar
DYSF	6,243	<input type="checkbox"/>
ECEL1	2,328	nicht verfügbar
EGR2	1,431	nicht verfügbar
ELOVL5	0,9	nicht verfügbar
EMD	0,765	nicht verfügbar
ENO3	1,305	nicht verfügbar
ENTPD1	1,533	nicht verfügbar
EPG5	7,74	nicht verfügbar
ERBB3	4,029	nicht verfügbar
ERBB4	3,927	nicht verfügbar
ERCC1	0,972	nicht verfügbar
ERCC2	2,283	nicht verfügbar
ERCC5	3,561	nicht verfügbar
ERCC6	4,482	nicht verfügbar
ERLIN1	1,047	nicht verfügbar
ERLIN2	1,02	nicht verfügbar
ETFA	1,002	nicht verfügbar
ETFB	0,768	nicht verfügbar
ETFDH	1,854	nicht verfügbar
EXOSC3	0,828	nicht verfügbar
EXOSC8	0,831	nicht verfügbar
FA2H	1,119	nicht verfügbar
FAM111B	2,205	nicht verfügbar
FAM126A	1,566	nicht verfügbar
FAM134B	1,494	nicht verfügbar
FARS2	1,356	nicht verfügbar
FBLN5	1,347	nicht verfügbar
FBN2	8,739	nicht verfügbar
FBXO38	3,342	nicht verfügbar
FGD4	2,301	nicht verfügbar
FHL1	0,843	nicht verfügbar
FIG4	2,724	nicht verfügbar
FKBP10	1,749	<input type="checkbox"/>
FKBP14	0,636	nicht verfügbar
FKRP	1,488	<input type="checkbox"/>
FKTN	1,386	<input type="checkbox"/>
FLNB	7,809	nicht verfügbar
FLNC	8,178	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
FLRT1	2,025	nicht verfügbar
FLVCR1	1,668	nicht verfügbar
FUS	1,581	<input type="checkbox"/>
FXN	0,633	nicht verfügbar
GAA	2,859	nicht verfügbar
GAD1	1,785	nicht verfügbar
GAN	1,794	nicht verfügbar
GARS	2,22	nicht verfügbar
GBA	1,611	nicht verfügbar
GBA2	2,784	nicht verfügbar
GBE1	2,109	nicht verfügbar
GBF1	5,58	nicht verfügbar
GDAP1	1,077	nicht verfügbar
GFER	0,618	nicht verfügbar
GFM2	2,34	nicht verfügbar
GFPT1	2,046	nicht verfügbar
GGPS1	0,903	nicht verfügbar
GJB1	0,852	nicht verfügbar
GJB3	0,813	nicht verfügbar
GJC2	1,32	nicht verfügbar
GLB1	2,034	nicht verfügbar
GLE1	2,097	nicht verfügbar
GMPPB	1,164	<input type="checkbox"/>
GNB4	1,023	nicht verfügbar
GNE	2,262	nicht verfügbar
GOLGA2	3,009	nicht verfügbar
GRID2	3,024	nicht verfügbar
GYG1	1,053	nicht verfügbar
GYS1	2,214	nicht verfügbar
HACD1	0,867	nicht verfügbar
HACE1	2,73	nicht verfügbar
HARS	1,53	nicht verfügbar
HEXB	1,671	nicht verfügbar
HINT1	0,381	nicht verfügbar
HK1	2,754	nicht verfügbar
HNRNPA1	1,119	nicht verfügbar
HNRNPA2B1	1,062	nicht verfügbar
HNRNPDL	1,263	nicht verfügbar
HOXD10	1,023	nicht verfügbar
HRAS	0,57	nicht verfügbar
HSPB1	0,618	nicht verfügbar
HSPB3	0,453	nicht verfügbar
HSPB8	0,591	nicht verfügbar
HSPD1	1,722	nicht verfügbar
HSPG2	13,176	nicht verfügbar
IARS2	3,039	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
IBA57	1,071	nicht verfügbar
IFRD1	1,356	nicht verfügbar
IGHMBP2	2,982	<input type="checkbox"/>
IKBKAP	3,999	nicht verfügbar
INF2	3,75	<input type="checkbox"/>
ISCU	0,504	nicht verfügbar
ISPD	1,356	<input type="checkbox"/>
ITGA7	3,414	nicht verfügbar
KARS	1,878	nicht verfügbar
KBTBD13	1,377	nicht verfügbar
KIF14	4,947	nicht verfügbar
KIF1A	5,073	nicht verfügbar
KIF1B	5,313	nicht verfügbar
KIF1C	3,312	nicht verfügbar
KIF5A	3,099	nicht verfügbar
KIF5C	2,874	nicht verfügbar
KLC2	1,869	nicht verfügbar
KLHL40	1,866	nicht verfügbar
KLHL41	1,821	nicht verfügbar
KLHL9	1,854	nicht verfügbar
KY	1,986	nicht verfügbar
L1CAM	3,774	nicht verfügbar
LAMA2	9,369	nicht verfügbar
LAMB2	5,397	<input type="checkbox"/>
LAMP2	1,233	nicht verfügbar
LARGE	2,271	<input type="checkbox"/>
LDB3	0,852	nicht verfügbar
LDHA	0,999	nicht verfügbar
LIFR	3,294	nicht verfügbar
LIMS2	1,092	nicht verfügbar
LITAF	0,486	nicht verfügbar
LMNA	1,995	<input type="checkbox"/>
LMOD3	1,683	nicht verfügbar
LMX1B*	1,188	<input type="checkbox"/>
LOXL4	2,271	nicht verfügbar
LPIN1	2,673	nicht verfügbar
LRP4	5,718	nicht verfügbar
LRSAM1	2,172	nicht verfügbar
MAG	1,881	nicht verfügbar
MAMLD1	2,325	nicht verfügbar
MARS	2,703	nicht verfügbar
MATR3	2,544	nicht verfügbar
MCM3AP	5,943	nicht verfügbar
MED25	2,244	nicht verfügbar
MEGF10	3,423	<input type="checkbox"/>
MFN2	2,274	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Neuromuskuläre Erkrankungen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
MICU1	1,437	nicht verfügbar
MME	2,253	nicht verfügbar
MORC2	3,099	nicht verfügbar
MPZ	0,747	nicht verfügbar
MSTN	1,128	nicht verfügbar
MSTO1	1,713	nicht verfügbar
MTM1	1,812	nicht verfügbar
MTMR1	2,022	nicht verfügbar
MTMR14	1,617	nicht verfügbar
MTMR2	1,932	nicht verfügbar
MUSK	2,61	□
MYBPC1	3,516	□
MYBPC3	3,825	□
MYF6	0,729	nicht verfügbar
MYH14	5,988	nicht verfügbar
MYH2	5,826	nicht verfügbar
MYH3	5,823	□
MYH4	5,82	nicht verfügbar
MYH7	5,808	□
MYH8	5,814	□
MYO18B	7,704	nicht verfügbar
MYO9A	7,647	nicht verfügbar
MYOT	1,497	□
MYPN	3,963	nicht verfügbar
NALCN	5,217	nicht verfügbar
NDRG1	1,185	nicht verfügbar
NDUFA10	1,068	nicht verfügbar
NDUFA2	0,3	nicht verfügbar
NDUFAF2	0,51	nicht verfügbar
NDUFAF3	0,555	nicht verfügbar
NDUFAF4	0,528	nicht verfügbar
NDUFB3	0,297	nicht verfügbar
NDUFS1	2,184	nicht verfügbar
NDUFS4	0,528	nicht verfügbar
NDUFS6	0,375	nicht verfügbar
NEB	25,683	nicht verfügbar
NEFH	3,063	nicht verfügbar
NEFL	1,632	nicht verfügbar
NGF	0,726	nicht verfügbar
NIPA1	0,99	nicht verfügbar
NOP56	1,785	nicht verfügbar
NT5C2	1,686	nicht verfügbar
NTRK1	2,373	nicht verfügbar
OPA1	2,883	nicht verfügbar
OPTN	1,734	nicht verfügbar
ORAI1	0,912	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
PABPN1	0,921	nicht verfügbar
PCDHA8	2,853	nicht verfügbar
PDK3	1,248	nicht verfügbar
PFKM	2,343	nicht verfügbar
PFN1	0,423	nicht verfügbar
PGAM2	0,762	nicht verfügbar
PGAP1	2,769	nicht verfügbar
PGAP2	0,765	nicht verfügbar
PGK1	1,254	nicht verfügbar
PGM1	1,689	nicht verfügbar
PHKA1	3,672	nicht verfügbar
PHYH	1,017	nicht verfügbar
PI4KA	6,309	nicht verfügbar
PIEZO2	8,259	□
PIGN	2,796	nicht verfügbar
PIP5K1C	2,007	nicht verfügbar
PLEC	13,725	nicht verfügbar
PLEKHG5	3,021	nicht verfügbar
PLOD2	2,277	□
PLP1	0,834	nicht verfügbar
PMP2	0,399	nicht verfügbar
PMP22	0,483	nicht verfügbar
PNPLA2	1,515	nicht verfügbar
PNPLA6	3,984	nicht verfügbar
PNPLA8	2,349	nicht verfügbar
POLG	3,72	nicht verfügbar
POLG2	1,458	nicht verfügbar
POMGNT1	1,983	□
POMGNT2	1,743	□
POMK	1,053	□
POMT1	2,244	□
POMT2	2,253	□
PREPL	2,184	nicht verfügbar
PRKAG2	1,71	nicht verfügbar
PRPH	1,413	nicht verfügbar
PRPS1	0,957	nicht verfügbar
PRX	4,386	nicht verfügbar
PTRF	1,173	nicht verfügbar
PUS1	1,284	nicht verfügbar
PYGM	2,529	nicht verfügbar
PYROXD1	1,503	nicht verfügbar
RAB3GAP2	4,182	nicht verfügbar
RAB7A	0,624	nicht verfügbar
RAPSN	1,239	□
RBCK1	1,533	nicht verfügbar
RBM7	0,801	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
REEP1	0,606	nicht verfügbar
REEP2	0,765	nicht verfügbar
RIPK4	2,355	nicht verfügbar
RMND1	1,35	nicht verfügbar
RNASEH1	0,861	nicht verfügbar
RRM2B	1,056	nicht verfügbar
RTN2	1,638	nicht verfügbar
RYR1	15,117	nicht verfügbar
SACS	13,74	nicht verfügbar
SBF1	5,682	nicht verfügbar
SBF2	5,55	nicht verfügbar
SCN10A	5,871	nicht verfügbar
SCN11A	5,376	nicht verfügbar
SCN4A	5,511	nicht verfügbar
SCN9A	5,934	nicht verfügbar
SCP2	1,644	nicht verfügbar
SEPN1	1,773	□
SEPT9	1,707	nicht verfügbar
SETX	8,034	nicht verfügbar
SGCA	1,164	nicht verfügbar
SGCB	0,957	nicht verfügbar
SGCD	0,873	nicht verfügbar
SGCG	0,876	nicht verfügbar
SH3TC2	3,867	nicht verfügbar
SIGMAR1	0,672	nicht verfügbar
SIL1	1,386	nicht verfügbar
SLC12A6	3,453	nicht verfügbar
SLC18A3	1,599	nicht verfügbar
SLC22A5	1,674	nicht verfügbar
SLC25A20	0,906	nicht verfügbar
SLC25A4	0,897	nicht verfügbar
SLC25A46	1,257	nicht verfügbar
SLC26A2	2,22	nicht verfügbar
SLC33A1	1,65	nicht verfügbar
SLC35A3	0,978	nicht verfügbar
SLC52A2	1,338	nicht verfügbar
SLC52A3	1,41	nicht verfügbar
SLC5A7	1,743	nicht verfügbar
SMCHD1	6,018	nicht verfügbar
SMN1*	0,885	□
SNAP25	0,621	nicht verfügbar
SOD1	0,465	□
SOX10	1,401	nicht verfügbar
SPAST	1,851	nicht verfügbar
SPEG	9,804	nicht verfügbar
SPG11	7,332	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Neuromuskuläre Erkrankungen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
SPG20	2,001	nicht verfügbar
SPG21	0,927	nicht verfügbar
SPG7	2,388	nicht verfügbar
SPTLC1	1,422	nicht verfügbar
SPTLC2	1,689	nicht verfügbar
SQSTM1	1,323	nicht verfügbar
SRPK3	1,704	nicht verfügbar
STAC3	1,095	nicht verfügbar
STIM1	2,058	nicht verfügbar
SUCLA2	1,392	nicht verfügbar
SURF1	0,903	nicht verfügbar
SYNE1	26,25	nicht verfügbar
SYNE2	20,724	nicht verfügbar
SYT1	1,269	nicht verfügbar
SYT2	1,26	nicht verfügbar
TAF15	1,779	nicht verfügbar
TARDBP	1,245	<input type="checkbox"/>
TCAP	0,504	nicht verfügbar
TDP1	1,827	nicht verfügbar
TECPR2	4,236	nicht verfügbar
TFG	1,203	nicht verfügbar
TGS1	2,562	nicht verfügbar
TIA1	1,161	nicht verfügbar
TK2	0,798	nicht verfügbar
TMEM43	1,203	nicht verfügbar
TMEM5	1,332	<input type="checkbox"/>
TNNI2	0,549	<input type="checkbox"/>
TNNT1	0,837	nicht verfügbar
TNNT3	0,777	<input type="checkbox"/>
TNPO3	2,772	nicht verfügbar
TOR1AIP1	1,755	nicht verfügbar
TPM2	0,855	<input type="checkbox"/>
TPM3	0,858	nicht verfügbar
TRAPPC11	3,402	nicht verfügbar
TRIM2	2,235	nicht verfügbar
TRIM32	1,962	nicht verfügbar
TRIM54	1,203	nicht verfügbar
TRIM63	1,062	nicht verfügbar
TRIP4	1,746	nicht verfügbar
TRPV4	2,616	<input type="checkbox"/>
TTN	100,272	nicht verfügbar
TUBB3	1,353	nicht verfügbar
TUBB4A	1,335	nicht verfügbar
TWNK	2,055	nicht verfügbar
UBA1	3,177	<input type="checkbox"/>
UBQLN2	1,875	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
UGGT2	4,551	nicht verfügbar
USP8	3,357	nicht verfügbar
VAMP1	0,357	nicht verfügbar
VAPB	0,732	<input type="checkbox"/>
VCP	2,421	nicht verfügbar
VIPAS39	1,482	nicht verfügbar
VMA21	0,306	nicht verfügbar
VPS33B	1,854	nicht verfügbar
VPS37A	1,194	nicht verfügbar
VPS53	2,499	nicht verfügbar
VPS8	4,287	nicht verfügbar
VRK1	1,191	nicht verfügbar
WASHC5	3,48	nicht verfügbar
WDR48	2,034	nicht verfügbar
WNK1	7,149	<input type="checkbox"/>
YARS	1,587	nicht verfügbar
YARS2	1,434	nicht verfügbar
ZAK	2,403	nicht verfügbar
ZBTB42	1,269	<input type="checkbox"/>
ZC4H2	0,675	nicht verfügbar
ZFR	3,225	nicht verfügbar
ZFYVE26	7,62	nicht verfügbar
ZFYVE27	1,251	nicht verfügbar
ZMPSTE24	1,428	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 Erkrankung / Störung sind.

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.