

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: _____

Kooperationspartner/ Probeneingang:

Institut für Humangenetik
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.

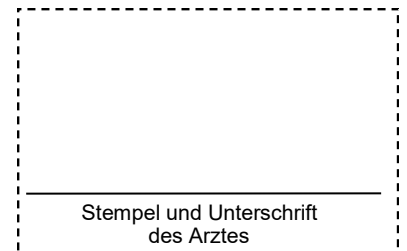
Ich bin damit einverstanden, dass ggf. erhobene **Daten/Ergebnisse** über die in Frage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der **Lehre und Ausbildung** sowie **wissenschaftliche Zwecke** genutzt und anonymisiert in **Fachzeitschriften** und öffentlich zugänglichen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

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

- diagnostische Untersuchung
- diagnostische Untersuchung - Segregationsanalyse bei den Eltern/weiteren Familienmitgliedern bei abklärungsbedürftigem Befund des Kindes/Indexpatienten
- vorgeburtliche Untersuchung
- prädiktive Untersuchung
- Heterozygotentest / Carrier-Test

Art des Untersuchungsmaterials

- Blut
- DNA
- Mundschleimhaut
- Speichel
- Fibroblasten
- Chorionzotten
- Fruchtwasser
- Sonstiges:

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

Blutsverwandtschaft der Eltern des Patienten

- nein ja, und zwar:

Stammbaum

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Skeletterkrankungen und unklare Skelettphänotypen

Bei **gesetzlich versicherten Patienten** darf ohne Genehmigung der Krankenkasse nur eine Analyse von Genen mit bis zu 25 Kilobasen (Kb) kodierender Sequenz erfolgen (kleines Panel oder traditionelle Einzelgendiagnostik). 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**).

Ansprechpartner für klinische Fragen: Prof. Dr. med. C. Netzer (0221-478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de). Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot 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.

† inkl. Test auf große Deletionen / Duplikationen in ausgewählten Genen als zusätzl. Stufe der Diagnostik (bei aut.-dom. oder X-chromosomaler Vererbung des Phänotyps oder Nachweis von potentiell relevanten heterozygoten Varianten in Genen für aut.-rez. erbliche Phänotypen).

Osteogenesis imperfecta

- kleines Panel (#229)[†]: autosomal-rezessive Osteogenesis imperfecta alle bekannten Gene (Stand 6/2018)**

BMP1, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, P3H1, PLOD2, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENT5A, TMEM38B, WNT1 (15 Gene, 23,9 Kb)

- großes Panel (#328)[†]: autosomal-rezessive Osteogenesis imperfecta alle bekannten Gene (Stand 5/2019)**

BMP1, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, NBAS, NUDT6, P3H1, PLOD2, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENT5A, TMEM38B, WNT1 (17 Gene, 32,0 Kb)

- kleines Panel (#059)[†]: autosomal-dominante Osteogenesis imperfecta alle Gene**

1. COL1A1*, **2. COL1A2***, **IFITM5** (3 Gene, 8,9 Kb)

- kleines Panel (#060)[†]: pränataler Verdacht auf Osteogenesis imperfecta, häufigste dominante und rezessive Gene**

1. COL1A1*, **COL1A2***, **IFITM5**, **2. ALPL, BMP1, CRTAP, FKBP10, P3H1, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SPARC, TMEM38B, WNT1** (14 Gene, 24,85 Kb)

- großes Panel (#061)[†]: V.a. Osteogenesis imperfecta, häufigste Gene, Vererbungsmodus unklar (dominant infolge Neumutation ebenso wie rezessiv und X-gekoppelt denkbar)**

1. COL1A1*, **COL1A2***, **IFITM5**, **2. BMP1, CRTAP, FKBP10, P3H1, PLS3, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SPARC, TMEM38B, WNT1** (14 Gene, 25,17 Kb)

- kleines Panel (#093)[†]: V.a. Osteogenesis imperfecta, mit schwerer Verlaufsform, häufigste Gene**

1. COL1A1*, **COL1A2***, **IFITM5**, **2. BMP1, CRTAP, FKBP10, P3H1, PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, TMEM38B, WNT1** (13 Gene, 24,6 Kb)

- kleines Panel (#094)[†]: V.a. Osteogenesis imperfecta, mit moderater Verlaufsform, häufigste Gene**

1. COL1A1*, **COL1A2***, **IFITM5**, **2. ALPL, LRP5, PLS3, SEC24D, SP7, SPARC, WNT1** (10 Gene, 23,6 Kb)

- Einzelgendiagnostik**

<input type="checkbox"/> <i>BMP1</i>	<input type="checkbox"/> <i>FKBP10</i>	<input type="checkbox"/> <i>PLS3</i>	<input type="checkbox"/> <i>SERPINH1</i>
<input type="checkbox"/> <i>COL1A1*</i>	<input type="checkbox"/> <i>IFITM5</i>	<input type="checkbox"/> <i>PPIB</i>	<input type="checkbox"/> <i>SP7</i>
<input type="checkbox"/> <i>COL1A2*</i>	<input type="checkbox"/> <i>P3H1</i>	<input type="checkbox"/> <i>SEC24D</i>	<input type="checkbox"/> <i>SPARC</i>
<input type="checkbox"/> <i>CRTAP</i>	<input type="checkbox"/> <i>PLOD2</i>	<input type="checkbox"/> <i>SERPINF1</i>	<input type="checkbox"/> <i>TMEM38B</i>
<input type="checkbox"/> <i>WNT1</i>			

Osteogenesis imperfecta mit zusätzlichen klinischen Auffälligkeiten

- kleines Panel (#062)[†]: Cole-Carpenter-Syndrom**

P3H1, P4HB, SEC24D (3 Gene, 6,8 Kb)

- Einzelgendiagnostik**

P3H1 *P4HB* *SEC24D*

Vorzeitige Osteoporose

- kleines Panel (#063)[†]: juvenile bzw. vorzeitige Osteoporose, häufigste Gene, dominante oder X-gekoppelte Vererbung**

BMP1, COL1A1, COL1A2*, IFITM5, LRP5, PLS3, WNT1* (7 Gene, 19,7 Kb)

- Einzelgendiagnostik**

<input type="checkbox"/> <i>BMP1</i>	<input type="checkbox"/> <i>COL1A2*</i>	<input type="checkbox"/> <i>LRP5</i>	<input type="checkbox"/> <i>WNT1</i>
<input type="checkbox"/> <i>COL1A1*</i>	<input type="checkbox"/> <i>IFITM5</i>	<input type="checkbox"/> <i>PLS3</i>	

Gesamt-Panel OI und Osteoporose

- Gesamt-Panel (#330)[†]: Osteogenesis imperfecta und Osteoporose, alle Gene des Panels mit OI- oder OI-ähnlichem Phänotyp**

ALPL, ANO5, BMP1, COL1A1, COL1A2*, COPB2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LRP5, NBAS, NUDT6, MBTPS2, MMP2, P3H1, P4HB, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENT5A, TMEM38B, WNT1* (28 Gene, 59,81 Kb)

Adams-Oliver-Syndrom

- kleines Panel (#230)[†]: Adams-Oliver-Syndrom**

ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, NOTCH1, RBPJ (6 Gene, 23,04 Kb)

Mukopolysaccharidosen

- kleines Panel (#231)[†]: Mukopolysaccharidosen**

ARSB, GALNS, GLB1, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH (10 Gene, 17,73 Kb)

Fanconi-Anämie

- großes Panel (#232)[†]: Fanconi-Anämie**

BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, MAD2L2, PALB2, FANCL, RAD51, RAD51C, RFWD3, SLX4, UBE2T, XRCC2, FANCG (20 Gene, 55,13 Kb)

Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom

- großes Panel (#233)[†]: Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom**

CEP120, DYNC2H1, DYNC2LI1, EVC, EVC2, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, KIAA0586, NEK1, TCTEX1D2, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60 (18 Gene, 63,28 Kb)

Van Maldergem-Syndrom

- kleines Panel (#234)[†]: Van Maldergem-Syndrom**

DCHS1, FAT4 (2 Gene, 24,84 Kb)

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Skeletterkrankungen und unklare Skelettphänotypen

Bei **gesetzlich versicherten Patienten** darf ohne Genehmigung der Krankenkasse nur eine Analyse von Genen mit bis zu 25 Kilobasen (Kb) kodierender Sequenz erfolgen (kleines Panel oder traditionelle Einzelgen Diagnostik). 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**).

Ansprechpartner für klinische Fragen: Prof. Dr. med. C. Netzer (0221-478-89586, christian.netzer@uk-koeln.de). Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot 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.

† inkl. Test auf große Deletionen / Duplikationen in ausgewählten Genen als zusätzl. Stufe der Diagnostik (bei aut.-dom. oder X-chromosomaler Vererbung des Phänotyps oder Nachweis von potentiell relevanten heterozygoten Varianten in Genen für aut.-rez. erbliche Phänotypen).

Cornelia de Lange

kleines Panel (#235)[†]: Cornelia de Lange-Syndrom

HDAC8, NIPBL^{}, SMC1A, SMC3, RAD21* (5 Gene, 18,80 Kb)

Peroxisomen-Biogenese-Komplex

kleines Panel (#236)[†]: Peroxisomen-Biogenese-Komplex

PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7 (14 Gene, 19,80 Kb)

Sonstige Skeletterkrankungen

Kranio-lentikulo-suturale Dysplasie

SEC23A

Osteopetrose

LRP5

Hypophosphatasie

ALPL

Gesamt-Panel Skeletterkrankungen und unklare Skelettphänotypen

Gesamt-Panel, alle Gene des Panels (#183)
(siehe S. 6)

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Skeletterkrankungen und unklare Skelettphänotypen

Wählen Sie bitte das **Gesamt-Panel** Osteogenesis imperfecta und Osteoporose aus oder treffen Sie eine individuelle Auswahl von Genen (**Einzelgendiagnostik**), die mittels Sanger-Sequenzierertechnologie 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

Einzelgendiagnostik mittels Sanger-Sequenzierertechnologie

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
ABCA12	7,788	nicht verfügbar
ABCC9	4,65	nicht verfügbar
ACAN	7,593	nicht verfügbar
ACD	1,635	nicht verfügbar
ACOX1	1,983	nicht verfügbar
ACP5	0,978	nicht verfügbar
ACTB	1,128	nicht verfügbar
ACTG1	1,128	nicht verfügbar
ACTG2	1,131	nicht verfügbar
ACVR1	1,53	nicht verfügbar
ADA	1,092	nicht verfügbar
ADAMTS10	3,312	nicht verfügbar
ADAMTS17	3,288	nicht verfügbar
ADAMTS2	3,636	nicht verfügbar
ADAMTS3	3,618	nicht verfügbar
ADAMTSL2	2,856	nicht verfügbar
ADGRG6	3,753	nicht verfügbar
ADNP	3,309	nicht verfügbar
AGA	1,041	nicht verfügbar
AGPAT2	0,837	nicht verfügbar
AGPS	1,977	nicht verfügbar
AGRN	6,138	nicht verfügbar
AGXT*	1,179	<input type="checkbox"/>
AHI1	3,591	nicht verfügbar
AIP	0,993	<input type="checkbox"/>
AKT1	1,443	nicht verfügbar
AKT3	1,44	nicht verfügbar
ALDH18A1	2,388	nicht verfügbar
ALDH3A2	1,458	nicht verfügbar
ALG9	1,857	nicht verfügbar
ALOX12B	2,106	nicht verfügbar
ALOXE3	2,136	nicht verfügbar
ALPL	1,575	<input type="checkbox"/>
ALX1	0,981	nicht verfügbar
ALX3	1,032	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
ALX4	1,236	nicht verfügbar
AMER1	3,408	nicht verfügbar
ANKH	1,479	nicht verfügbar
ANO5	2,742	<input type="checkbox"/>
ANOS1	2,043	nicht verfügbar
ANTXR1	1,695	nicht verfügbar
ANTXR2	1,467	nicht verfügbar
APC2	6,912	nicht verfügbar
ARCN1	1,536	nicht verfügbar
ARHGAP31	4,335	nicht verfügbar
ARID1A*	6,858	<input type="checkbox"/>
ARID1B*	6,75	<input type="checkbox"/>
ARID2	5,508	nicht verfügbar
ARL13B	1,287	nicht verfügbar
ARL6	0,561	nicht verfügbar
ARMC9	1,998	nicht verfügbar
ARSB	1,602	nicht verfügbar
ARSE	1,77	nicht verfügbar
ARVCF	2,889	nicht verfügbar
ASCC1	1,074	nicht verfügbar
ASXL1	4,626	nicht verfügbar
ATP6V0A2	2,571	nicht verfügbar
ATP6V1A	1,854	nicht verfügbar
ATP6V1E1	0,681	nicht verfügbar
ATP7A	4,503	nicht verfügbar
ATP7B	4,398	nicht verfügbar
ATR	7,935	<input type="checkbox"/>
ATRX	7,479	nicht verfügbar
B2M	0,36	nicht verfügbar
B3GALT6	0,99	nicht verfügbar
B3GAT3	1,008	nicht verfügbar
B3GLCT	1,497	nicht verfügbar
B4GALT7	0,984	nicht verfügbar
B9D1	0,615	nicht verfügbar
B9D2	0,528	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
BAG3	1,728	nicht verfügbar
BAZ1B	4,452	nicht verfügbar
BBIP1	0,279	nicht verfügbar
BBS1	1,782	nicht verfügbar
BBS10	2,172	<input type="checkbox"/>
BBS12	2,133	nicht verfügbar
BBS2	2,166	nicht verfügbar
BBS4	1,56	nicht verfügbar
BBS5	1,026	nicht verfügbar
BBS7	2,148	nicht verfügbar
BBS9	2,664	nicht verfügbar
BCOR	5,166	nicht verfügbar
BGN	1,107	nicht verfügbar
BHLHA9	0,708	nicht verfügbar
BLM	4,254	nicht verfügbar
BMP1	2,961	<input type="checkbox"/>
BMP2	1,191	nicht verfügbar
BMP4	1,227	nicht verfügbar
BMPER	2,058	nicht verfügbar
BMPR1B	1,509	nicht verfügbar
BRAF	2,301	nicht verfügbar
BRCA2	10,257	nicht verfügbar
BRIP1	3,75	nicht verfügbar
BSCL2	1,197	nicht verfügbar
BTRC	1,818	nicht verfügbar
C12ORF57	0,381	nicht verfügbar
C1S	2,067	nicht verfügbar
C21ORF2	0,771	nicht verfügbar
C2CD3	5,892	nicht verfügbar
C8ORF37	0,624	nicht verfügbar
CA2	0,783	nicht verfügbar
CANT1	1,206	nicht verfügbar
CASR	3,237	<input type="checkbox"/>
CAV1	0,537	nicht verfügbar
CAVIN1	1,173	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Skeletterkrankungen und unklare Skelettphänotypen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
CBS	1,656	<input type="checkbox"/>
CC2D2A	4,863	nicht verfügbar
CCBE1	1,221	nicht verfügbar
CCDC141	4,593	nicht verfügbar
CCDC22	1,884	nicht verfügbar
CCDC28B	0,603	nicht verfügbar
CCDC8	1,617	nicht verfügbar
CCND1	0,888	nicht verfügbar
CCND2	0,87	nicht verfügbar
CCNQ	0,745	nicht verfügbar
CD96	1,758	nicht verfügbar
CDC45	1,797	nicht verfügbar
CDC6	1,683	nicht verfügbar
CDCA7	1,353	nicht verfügbar
CDH11	2,391	nicht verfügbar
CDH23	10,065	nicht verfügbar
CDH3	2,49	nicht verfügbar
CDKL5	3,093	nicht verfügbar
CDKN1C	0,951	nicht verfügbar
CDT1	1,641	nicht verfügbar
CECR2	4,455	nicht verfügbar
CENPE	8,106	nicht verfügbar
CEP104	2,778	nicht verfügbar
CEP120	2,961	nicht verfügbar
CEP164	4,383	nicht verfügbar
CEP290	7,44	nicht verfügbar
CEP41	1,122	nicht verfügbar
CFC1	0,672	nicht verfügbar
CHD4	5,739	nicht verfügbar
CHD7	8,994	nicht verfügbar
CHN1	1,38	nicht verfügbar
CHRNA1	1,374	<input type="checkbox"/>
CHRND	1,554	<input type="checkbox"/>
CHRNG	1,554	<input type="checkbox"/>
CHST14	1,131	nicht verfügbar
CHST3	1,44	nicht verfügbar
CHSY1	2,409	nicht verfügbar
CHUK	2,238	nicht verfügbar
CITED2	0,813	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
CKAP2L	2,238	nicht verfügbar
CLCF1	0,678	nicht verfügbar
CLCN5	2,241	<input type="checkbox"/>
CLCN7	2,418	nicht verfügbar
COG1	2,943	nicht verfügbar
COG6	1,974	nicht verfügbar
COL10A1	2,043	nicht verfügbar
COL11A1	5,421	nicht verfügbar
COL11A2	5,211	nicht verfügbar
COL12A1	9,192	nicht verfügbar
COL1A1*	4,395	<input type="checkbox"/>
COL1A2*	4,101	<input type="checkbox"/>
COL25A1	1,965	nicht verfügbar
COL2A1	4,464	nicht verfügbar
COL3A1*	4,401	<input type="checkbox"/>
COL4A3BP	2,259	nicht verfügbar
COL5A1	5,517	nicht verfügbar
COL5A2	4,5	nicht verfügbar
COL6A1	3,087	<input type="checkbox"/>
COL6A2	3,06	<input type="checkbox"/>
COL6A3	9,534	<input type="checkbox"/>
COL9A1	2,766	nicht verfügbar
COL9A2	2,07	nicht verfügbar
COL9A3	2,055	nicht verfügbar
COLEC10	0,834	nicht verfügbar
COLEC11	0,816	nicht verfügbar
COMP	2,274	nicht verfügbar
COX7B	0,243	nicht verfügbar
CPLANE1	9,594	nicht verfügbar
CPLX1	0,405	nicht verfügbar
CRB2	3,858	nicht verfügbar
CREB3L1	1,56	nicht verfügbar
CREBBP	7,329	nicht verfügbar
CRELD1	1,263	nicht verfügbar
CRIPT	0,306	nicht verfügbar
CRKL	0,912	nicht verfügbar
CRLF1	1,269	nicht verfügbar
CRTAP	1,206	<input type="checkbox"/>
CSPP1	3,666	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
CTBP1	1,323	nicht verfügbar
CTC1	3,654	nicht verfügbar
CTNND2	3,678	nicht verfügbar
CTNS*	1,104	<input type="checkbox"/>
CTSA	1,497	nicht verfügbar
CTSK	0,99	nicht verfügbar
CUL4B	2,742	nicht verfügbar
CUL7	5,097	nicht verfügbar
CWC27	1,419	nicht verfügbar
CYP19A1	1,512	nicht verfügbar
CYP27B1	1,527	nicht verfügbar
CYP2R1	1,506	nicht verfügbar
DACT1	2,511	nicht verfügbar
DCHS1	9,897	nicht verfügbar
DDR2	2,568	nicht verfügbar
DDRKG1	0,945	nicht verfügbar
DDX59	1,86	nicht verfügbar
DEAF1	1,698	nicht verfügbar
DHCR24	1,551	nicht verfügbar
DHCR7	1,428	nicht verfügbar
DHODH	1,188	nicht verfügbar
DIS3L2	2,658	<input type="checkbox"/>
DKC1	1,545	nicht verfügbar
DKK1	0,801	nicht verfügbar
DLG3	2,454	nicht verfügbar
DLL3	1,857	nicht verfügbar
DLL4	2,058	nicht verfügbar
DLX3	0,864	nicht verfügbar
DLX5	0,87	nicht verfügbar
DLX6	0,882	nicht verfügbar
DMP1	1,542	nicht verfügbar
DOCK6	6,144	nicht verfügbar
DOK7	1,515	<input type="checkbox"/>
DOLK	1,617	nicht verfügbar
DONSON	1,701	nicht verfügbar
DPM1	0,783	nicht verfügbar
DSE	2,877	nicht verfügbar
DUSP6	1,146	nicht verfügbar
DVL1	2,013	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Skeletterkrankungen und unklare Skelettphänotypen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
DVL3	2,151	nicht verfügbar
DYM	2,01	nicht verfügbar
DYNC1H1	13,941	nicht verfügbar
DYNC2H1	12,945	nicht verfügbar
DYNC2LI1	1,056	nicht verfügbar
EBP	0,693	nicht verfügbar
EDA	1,176	nicht verfügbar
EDA2R	0,894	nicht verfügbar
EFEMP2	1,332	nicht verfügbar
EFNB1	1,041	nicht verfügbar
EFTUD2	2,919	nicht verfügbar
EHHADH	2,172	nicht verfügbar
EIF2AK3	3,351	nicht verfügbar
EIF4A3	1,236	nicht verfügbar
ELN	2,361	nicht verfügbar
ELP1	3,999	nicht verfügbar
ENPP1	2,778	nicht verfügbar
EOGT	1,332	nicht verfügbar
EP300	7,245	nicht verfügbar
ERCC4	2,751	nicht verfügbar
ERF	1,647	□
ESCO2	1,806	nicht verfügbar
EVC	2,979	nicht verfügbar
EVC2	3,927	nicht verfügbar
EXT1	2,241	nicht verfügbar
EXT2	2,157	nicht verfügbar
EXTL3	2,76	nicht verfügbar
EZH2	2,256	nicht verfügbar
FAM111A	1,836	nicht verfügbar
FAM20C	1,755	nicht verfügbar
FANCA	4,368	nicht verfügbar
FANCB	2,58	nicht verfügbar
FANCC	1,677	nicht verfügbar
FANCD2	4,416	nicht verfügbar
FANCE	1,611	nicht verfügbar
FANCF	1,125	nicht verfügbar
FANCG	1,869	nicht verfügbar
FANCI	3,987	nicht verfügbar
FANCL	1,128	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
FANCM	6,147	nicht verfügbar
FAT4	14,946	nicht verfügbar
FBLN1	2,112	nicht verfügbar
FBLN5	1,347	nicht verfügbar
FBN1*	8,616	□
FBN2	8,739	nicht verfügbar
FBXL4	1,866	nicht verfügbar
FERMT1	2,034	nicht verfügbar
FERMT3	1,992	nicht verfügbar
FEZF1	1,428	nicht verfügbar
FGD1	2,886	nicht verfügbar
FGF10	0,627	□
FGF16	0,351	nicht verfügbar
FGF17	0,651	nicht verfügbar
FGF23	0,756	nicht verfügbar
FGF8	0,735	nicht verfügbar
FGF9	0,627	nicht verfügbar
FGFR1	2,469	nicht verfügbar
FGFR2	2,466	□
FGFR3	2,421	□
FGFRL1	1,515	nicht verfügbar
FIBP	1,095	nicht verfügbar
FIG4	2,724	nicht verfügbar
FKBP10	1,749	□
FKBP14	0,636	nicht verfügbar
FLI1	1,359	nicht verfügbar
FLNA	7,92	nicht verfügbar
FLNB	7,809	nicht verfügbar
FLRT3	1,95	nicht verfügbar
FMN1	3,591	nicht verfügbar
FMR1	1,899	nicht verfügbar
FN1	7,434	nicht verfügbar
FOS	1,143	nicht verfügbar
FOXE1	1,122	nicht verfügbar
FRAS1	12,039	nicht verfügbar
FREM2	9,51	nicht verfügbar
FSHB	0,39	nicht verfügbar
FUCA1	1,401	nicht verfügbar
FZD2	1,698	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
FZD4	1,614	nicht verfügbar
GAA	2,859	nicht verfügbar
GALNS	1,569	nicht verfügbar
GALNT3	1,902	nicht verfügbar
GAN	1,794	nicht verfügbar
GATA4	1,329	nicht verfügbar
GATA6	1,788	nicht verfügbar
GBA	1,611	nicht verfügbar
GDF1	1,119	nicht verfügbar
GDF3	1,095	nicht verfügbar
GDF5	1,506	nicht verfügbar
GDF6	1,368	nicht verfügbar
GGCX	2,277	nicht verfügbar
GHR	1,917	nicht verfügbar
GJA1	1,149	nicht verfügbar
GJB6	0,786	nicht verfügbar
GK	1,575	nicht verfügbar
GLB1	2,034	nicht verfügbar
GLE1	2,097	nicht verfügbar
GLI1	3,321	nicht verfügbar
GLI2	4,761	nicht verfügbar
GLI3	4,743	nicht verfügbar
GLUL	1,122	nicht verfügbar
GMNN	0,63	nicht verfügbar
GNAS	1,185	nicht verfügbar
GNAS-AS1	0,374	nicht verfügbar
GNE	2,262	nicht verfügbar
GNPAT	2,043	nicht verfügbar
GNPTAB	3,771	nicht verfügbar
GNPTG	0,918	nicht verfügbar
GNRH1	0,291	nicht verfügbar
GNRHR	0,987	nicht verfügbar
GNS	1,659	nicht verfügbar
GORAB	1,185	nicht verfügbar
GP1BB	0,621	nicht verfügbar
GPC3	1,743	nicht verfügbar
GPC4	1,671	nicht verfügbar
GPC6	1,668	nicht verfügbar
GPR101	1,527	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Skeletterkrankungen und unklare Skelettphänotypen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
GPX4	0,705	nicht verfügbar
GREM1	0,555	nicht verfügbar
GRIP1	3,231	nicht verfügbar
GSC	0,774	nicht verfügbar
GTF2I	2,997	nicht verfügbar
GTF2IRD1	2,88	nicht verfügbar
GUSB	1,956	nicht verfügbar
H19	1,358	nicht verfügbar
HABP2	1,683	nicht verfügbar
HBA1	0,429	nicht verfügbar
HBA2	0,429	nicht verfügbar
HBB	0,444	nicht verfügbar
HCCS	0,807	nicht verfügbar
HDAC4	3,255	nicht verfügbar
HDAC6	3,648	nicht verfügbar
HDAC8	1,134	nicht verfügbar
HERC2	14,505	nicht verfügbar
HES7	0,678	nicht verfügbar
HESX1	0,558	nicht verfügbar
HGSNAT	1,908	nicht verfügbar
HHAT	1,482	nicht verfügbar
HIRA	3,054	nicht verfügbar
HMBS	1,086	nicht verfügbar
HMGB3	0,603	nicht verfügbar
HNF4A*	1,359	□
HNRNPA1	1,119	nicht verfügbar
HNRNPA2B1	1,062	nicht verfügbar
HNRNPK	1,395	nicht verfügbar
HOXA11	0,942	nicht verfügbar
HOXA13	1,167	nicht verfügbar
HOXD13	1,032	nicht verfügbar
HPGD	0,801	nicht verfügbar
HRAS	0,57	nicht verfügbar
HS6ST1	1,236	nicht verfügbar
HSD17B4	2,211	nicht verfügbar
HSPA9	2,04	nicht verfügbar
HSPG2	13,176	nicht verfügbar
HYAL1	1,308	nicht verfügbar
HYLS1	0,9	nicht verfügbar
IARS2	3,039	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
ICK	1,899	nicht verfügbar
IDH2	1,359	nicht verfügbar
IDS	1,653	nicht verfügbar
IDUA	1,962	nicht verfügbar
IER3IP1	0,249	nicht verfügbar
IFIH1	3,078	nicht verfügbar
IFITM5	0,399	□
IFT122	3,879	nicht verfügbar
IFT140	4,389	nicht verfügbar
IFT172	5,25	nicht verfügbar
IFT27	0,558	nicht verfügbar
IFT43	0,642	nicht verfügbar
IFT52	1,314	nicht verfügbar
IFT74	1,803	nicht verfügbar
IFT80	2,334	nicht verfügbar
IGF1R	4,104	nicht verfügbar
IGF2	0,543	nicht verfügbar
IGHMBP2*	2,982	□
IHH	1,236	nicht verfügbar
IKBKG	1,26	nicht verfügbar
IL17RD	2,22	nicht verfügbar
IL1RN	0,543	nicht verfügbar
IL2RG	1,11	nicht verfügbar
IL7R	1,38	nicht verfügbar
IMPAD1	1,08	nicht verfügbar
INPP5E	1,935	nicht verfügbar
INPP5K	1,347	nicht verfügbar
INPPL1	3,777	nicht verfügbar
IQCB1	1,797	nicht verfügbar
IQSEC2	4,467	nicht verfügbar
IRX5	1,452	nicht verfügbar
ITGA3	3,156	nicht verfügbar
JAG1	3,657	nicht verfügbar
JAK2	3,399	nicht verfügbar
JMJD1C	7,623	nicht verfügbar
KAT6B	6,222	nicht verfügbar
KCNA1	1,488	nicht verfügbar
KCNAB2	1,104	nicht verfügbar
KCNH1	2,97	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
KCNJ2	1,284	nicht verfügbar
KCNJ6	1,272	nicht verfügbar
KCNJ8	1,275	nicht verfügbar
KDM1A	2,631	nicht verfügbar
KDM5C	4,683	nicht verfügbar
KDM6A*	4,206	□
KIAA0556	4,857	nicht verfügbar
KIAA0586	4,935	nicht verfügbar
KIF14	4,947	nicht verfügbar
KIF1A	5,073	nicht verfügbar
KIF1BP	1,866	nicht verfügbar
KIF22	1,998	nicht verfügbar
KIF7	4,032	nicht verfügbar
KISS1	0,417	nicht verfügbar
KISS1R	1,197	nicht verfügbar
KLHL41	1,821	nicht verfügbar
KLHL7	1,761	nicht verfügbar
KMT2A	11,919	nicht verfügbar
KMT2D*	16,614	□
KRAS	0,567	nicht verfügbar
LAS1L	2,205	nicht verfügbar
LBR	1,848	nicht verfügbar
LEMD3	2,736	nicht verfügbar
LETM1	2,22	nicht verfügbar
LFNG	1,14	nicht verfügbar
LHB	0,426	nicht verfügbar
LHX3	1,209	nicht verfügbar
LHX4	1,173	nicht verfügbar
LIFR	3,294	nicht verfügbar
LIG4	2,736	□
LIMK1	1,944	nicht verfügbar
LMBR1	1,473	nicht verfügbar
LMNA	1,995	□
LMNB2	1,863	nicht verfügbar
LMX1B*	1,188	□
LONP1	2,88	nicht verfügbar
LPIN2	2,691	nicht verfügbar
LRP2	13,968	nicht verfügbar
LRP4	5,718	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Skeletterkrankungen und unklare Skelettphänotypen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
LRP5	4,848	☐
LTBP2	5,466	nicht verfügbar
LTBP3	3,912	nicht verfügbar
LTBP4	4,763	nicht verfügbar
LZTFL1	0,9	nicht verfügbar
MAB21L2	1,08	nicht verfügbar
MAD2L2	0,636	nicht verfügbar
MAFB	0,972	nicht verfügbar
MAGEL2	3,75	☐
MAN2B1	3,036	nicht verfügbar
MANBA	2,64	nicht verfügbar
MAP2K1	1,182	nicht verfügbar
MAP2K2	1,203	nicht verfügbar
MAP3K7	1,821	nicht verfügbar
MAPK1	1,083	nicht verfügbar
MAPRE2	0,984	nicht verfügbar
MASP1	2,187	nicht verfügbar
MATN3	1,461	nicht verfügbar
MBD5	4,485	nicht verfügbar
MBTPS2	1,56	nicht verfügbar
MCM5	2,205	nicht verfügbar
MCTP2	2,637	nicht verfügbar
MECP2	1,461	nicht verfügbar
MEGF10	3,423	☐
MEGF8	8,337	nicht verfügbar
MEIS2	1,185	nicht verfügbar
MEOX1	0,765	nicht verfügbar
MESP2	1,194	nicht verfügbar
MGP	0,312	nicht verfügbar
MIR17HG	0	nicht verfügbar
MKKS	1,713	nicht verfügbar
MKRN3	1,524	nicht verfügbar
MKS1	1,68	nicht verfügbar
MMP13	1,416	nicht verfügbar
MMP2	1,983	nicht verfügbar
MMP9	2,124	nicht verfügbar
MNX1	1,206	nicht verfügbar
MOGS	2,514	nicht verfügbar
MPL	1,908	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
MPV17	0,531	nicht verfügbar
MSX2	0,804	nicht verfügbar
MTM1	1,812	nicht verfügbar
MTOR	7,65	nicht verfügbar
MUSK	2,61	☐
MYCN	1,395	nicht verfügbar
MYH3	5,823	☐
MYO18B	7,704	nicht verfügbar
NAA10	0,708	nicht verfügbar
NAGLU	2,232	nicht verfügbar
NALCN	5,217	nicht verfügbar
NANS	1,08	nicht verfügbar
NBAS	7,116	nicht verfügbar
NDN	0,966	nicht verfügbar
NDUFB11	0,492	nicht verfügbar
NEK1	3,777	nicht verfügbar
NEK8	2,079	nicht verfügbar
NEK9	2,94	nicht verfügbar
NELFA	1,62	nicht verfügbar
NEU1	1,248	nicht verfügbar
NF1	8,457	nicht verfügbar
NFIX	1,533	nicht verfügbar
NGF	0,726	nicht verfügbar
NGLY1	1,965	nicht verfügbar
NHP2	0,462	nicht verfügbar
NHS	4,893	nicht verfügbar
NIPBL*	8,415	nicht verfügbar
NKX2-1	1,206	nicht verfügbar
NKX2-5	0,975	nicht verfügbar
NKX2-6	0,906	nicht verfügbar
NKX3-2	1,002	nicht verfügbar
NLRC4	3,075	nicht verfügbar
NLRP3	3,111	nicht verfügbar
NOG	0,699	nicht verfügbar
NOP10	0,195	nicht verfügbar
NOTCH1	7,668	nicht verfügbar
NOTCH2	7,416	nicht verfügbar
NPHP1*	2,202	☐
NPHP3	3,993	☐

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
NPHP4	4,281	nicht verfügbar
NPPC	0,381	nicht verfügbar
NPR2	3,144	nicht verfügbar
NRAS	0,57	nicht verfügbar
NSD1	8,091	nicht verfügbar
NSD2	4,098	nicht verfügbar
NSDHL	1,122	nicht verfügbar
NSMF	1,587	nicht verfügbar
NSUN2	2,304	nicht verfügbar
NXN	1,308	nicht verfügbar
OBSL1	5,691	nicht verfügbar
OCRL	2,706	nicht verfügbar
OFD1	3,039	nicht verfügbar
ORC1	2,586	nicht verfügbar
ORC4	1,311	nicht verfügbar
ORC6	0,759	nicht verfügbar
OSTM1	1,005	nicht verfügbar
OTX2	0,87	nicht verfügbar
P3H1	2,211	nicht verfügbar
P4HB	1,527	☐
PALB2	3,561	nicht verfügbar
PAM16	0,378	nicht verfügbar
PAPSS2	1,86	nicht verfügbar
PARN	1,92	nicht verfügbar
PCNT	10,011	☐
PCYT1A	1,104	nicht verfügbar
PDE11A	2,802	nicht verfügbar
PDE3A	3,426	☐
PDE4D	2,43	nicht verfügbar
PDE6D	0,453	nicht verfügbar
PDE8B	2,658	nicht verfügbar
PEPD	1,482	nicht verfügbar
PEX1	3,852	nicht verfügbar
PEX10	1,041	nicht verfügbar
PEX11B	0,78	nicht verfügbar
PEX12	1,08	nicht verfügbar
PEX13	1,212	nicht verfügbar
PEX14	1,134	nicht verfügbar
PEX16	1,011	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Skeletterkrankungen und unklare Skelettphänotypen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
PEX19	0,9	nicht verfügbar
PEX2	0,918	nicht verfügbar
PEX26	0,918	nicht verfügbar
PEX3	1,122	nicht verfügbar
PEX5	1,92	nicht verfügbar
PEX6	2,943	nicht verfügbar
PEX7	0,972	nicht verfügbar
PHEX	2,25	nicht verfügbar
PHF21A	1,905	nicht verfügbar
PHF6	1,098	□
PHF8	3,075	nicht verfügbar
PHGDH	1,602	nicht verfügbar
PHYH	1,017	nicht verfügbar
PIBF1	2,274	nicht verfügbar
PIGA	1,455	nicht verfügbar
PIGL	0,759	nicht verfügbar
PIGN	2,796	nicht verfügbar
PIGO	3,27	nicht verfügbar
PIGT	1,737	nicht verfügbar
PIGV	1,482	nicht verfügbar
PIGY	0,216	nicht verfügbar
PIK3CA	3,207	nicht verfügbar
PIK3R1	2,175	nicht verfügbar
PIK3R2	2,187	nicht verfügbar
PITX1	0,945	nicht verfügbar
PLEKHM1	3,171	nicht verfügbar
PLOD1*	2,184	nicht verfügbar
PLOD2	2,277	□
PLOD3	2,217	nicht verfügbar
PLS3	1,893	□
PLXND1	5,778	nicht verfügbar
PNPLA6	3,984	nicht verfügbar
POC1A	1,224	nicht verfügbar
POLR1A	5,163	nicht verfügbar
POLR1C	1,041	nicht verfügbar
POLR1D	0,402	nicht verfügbar
POP1	3,075	nicht verfügbar
POR	2,043	nicht verfügbar
PORCN	1,386	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
POT1	1,905	nicht verfügbar
POU1F1	0,876	nicht verfügbar
PPARG	1,518	□
PPIB	0,651	□
PPM1D	1,818	nicht verfügbar
PRDM16	3,831	nicht verfügbar
PRDM5	1,893	nicht verfügbar
PRKACA	1,056	nicht verfügbar
PRKAR1A	1,146	nicht verfügbar
PRMT7	2,079	nicht verfügbar
PROK2	0,39	nicht verfügbar
PROKR2	1,155	nicht verfügbar
PROP1	0,681	nicht verfügbar
PSAT1	1,113	nicht verfügbar
PTCH1	4,344	nicht verfügbar
PTCH2	3,612	nicht verfügbar
PTDSS1	1,422	nicht verfügbar
PTEN	1,212	nicht verfügbar
PTH1R	1,782	nicht verfügbar
PTHLH	0,534	nicht verfügbar
PTPN11	1,782	□
PUF60	1,68	nicht verfügbar
PYCR1	0,96	nicht verfügbar
RAB23	0,714	nicht verfügbar
RAB33B	0,69	nicht verfügbar
RAB3GAP2	4,182	nicht verfügbar
RAD21	1,896	nicht verfügbar
RAD51	1,02	nicht verfügbar
RAD51C	1,131	nicht verfügbar
RAF1	1,947	nicht verfügbar
RAG1	3,132	nicht verfügbar
RAG2	1,584	nicht verfügbar
RAI1	5,721	nicht verfügbar
RAP1A	0,555	nicht verfügbar
RAP1B	0,555	nicht verfügbar
RAPSN	1,239	□
RARB	1,347	nicht verfügbar
RASGRP2	1,83	nicht verfügbar
RB1	2,787	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
RBBP8	2,694	□
RBM10	2,793	nicht verfügbar
RBM8A	0,525	nicht verfügbar
RBPJ	1,503	nicht verfügbar
RECQL4	3,627	nicht verfügbar
RERE	4,701	nicht verfügbar
RETREG1	1,494	nicht verfügbar
REV3L	9,393	nicht verfügbar
RFC2	1,065	nicht verfügbar
RFWD3	2,325	nicht verfügbar
RIN2	2,688	nicht verfügbar
RIPK4	2,355	nicht verfügbar
RIPPLY2	0,387	nicht verfügbar
RMRP	0,268	nicht verfügbar
RNU4ATAC	0,13	□
ROR2	2,832	nicht verfügbar
RPGRIP1	3,861	nicht verfügbar
RPGRIP1L	3,948	nicht verfügbar
RPL11	0,537	nicht verfügbar
RPL26	0,438	nicht verfügbar
RPL5	0,894	nicht verfügbar
RPS19	0,438	nicht verfügbar
RPS26	0,348	nicht verfügbar
RPS28	0,21	nicht verfügbar
RPS6KA3	2,223	nicht verfügbar
RREB1	5,229	nicht verfügbar
RSPRY1	1,731	nicht verfügbar
RTKL1	3,732	nicht verfügbar
RUNX2	1,566	nicht verfügbar
SALL1	3,975	nicht verfügbar
SALL4	3,162	nicht verfügbar
SAMD9	4,77	nicht verfügbar
SBDS	0,753	nicht verfügbar
SC5D	0,9	nicht verfügbar
SCARF2	2,612	nicht verfügbar
SCN9A	5,934	nicht verfügbar
SDCCAG8	2,142	nicht verfügbar
SEC23A	2,298	□
SEC24D	3,099	□

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Skeletterkrankungen und unklare Skelettphänotypen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
SEM1	0,213	nicht verfügbar
SEMA3A	2,316	nicht verfügbar
SEMA3E	2,328	nicht verfügbar
SEMA5A	3,225	nicht verfügbar
SERPINF1	1,257	□
SERPINH1	1,257	□
SETBP1	4,791	nicht verfügbar
SETD2	7,695	nicht verfügbar
SETD5	4,329	nicht verfügbar
SF3B4	1,275	nicht verfügbar
SFRP4	1,041	nicht verfügbar
SGSH	1,509	nicht verfügbar
SH2B1	2,271	nicht verfügbar
SH3BP2	1,686	nicht verfügbar
SH3PXD2B	2,736	nicht verfügbar
SHH	1,389	nicht verfügbar
SHOX	0,879	nicht verfügbar
SHROOM4	4,482	nicht verfügbar
SIL1	1,386	nicht verfügbar
SIM1	2,301	nicht verfügbar
SIN3A	3,822	nicht verfügbar
SKI	2,187	nicht verfügbar
SLC17A5	1,488	nicht verfügbar
SLC25A19	0,963	nicht verfügbar
SLC25A24	1,434	nicht verfügbar
SLC26A2	2,22	nicht verfügbar
SLC29A3	1,428	nicht verfügbar
SLC2A10	1,626	nicht verfügbar
SLC34A1	1,92	□
SLC34A3	1,8	nicht verfügbar
SLC35C1	1,095	nicht verfügbar
SLC35D1	1,068	nicht verfügbar
SLC39A13	1,095	nicht verfügbar
SLC4A1	2,736	nicht verfügbar
SLC52A3	1,41	nicht verfügbar
SLC6A17	2,184	nicht verfügbar
SLC7A7	1,536	nicht verfügbar
SLC9A3R1	1,077	nicht verfügbar
SLC9A6	2,01	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
SLCO2A1	1,932	nicht verfügbar
SLX4	5,505	nicht verfügbar
SMAD3	1,278	□
SMAD4	1,659	nicht verfügbar
SMAD6	1,491	nicht verfügbar
SMARCA2	4,773	□
SMARCA4	5,04	□
SMARCAL1	2,865	□
SMARCB1	1,158	□
SMARCE1	1,236	□
SMC1A	3,702	nicht verfügbar
SMC3	3,654	nicht verfügbar
SMO	2,364	nicht verfügbar
SMOC1	1,308	nicht verfügbar
SMS	1,101	nicht verfügbar
SNIP1	1,191	nicht verfügbar
SNRPB	0,723	nicht verfügbar
SNRPN	0,723	nicht verfügbar
SNX10	0,606	nicht verfügbar
SON	6,912	nicht verfügbar
SOST	0,642	nicht verfügbar
SOX10	1,401	nicht verfügbar
SOX11	1,326	nicht verfügbar
SOX2	0,954	nicht verfügbar
SOX9	1,53	nicht verfügbar
SP7	1,296	nicht verfügbar
SPARC	0,912	□
SPART	2,001	□
SPECC1L	3,354	nicht verfügbar
SPRY4	0,969	nicht verfügbar
SQSTM1	1,323	nicht verfügbar
SRY	0,615	nicht verfügbar
STAC3	1,095	nicht verfügbar
STAMBP	1,275	nicht verfügbar
STAT3	2,313	nicht verfügbar
STRA6	2,004	nicht verfügbar
STX16	0,978	nicht verfügbar
SUFU	1,455	nicht verfügbar
SULF1	2,616	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
SUMF1	1,125	nicht verfügbar
TAC3	0,366	nicht verfügbar
TACR3	1,398	nicht verfügbar
TAPT1	1,704	nicht verfügbar
TBCE	1,584	nicht verfügbar
TBL1XR1	1,545	nicht verfügbar
TBX1	1,488	nicht verfügbar
TBX15	1,491	nicht verfügbar
TBX22	1,563	nicht verfügbar
TBX3	2,172	nicht verfügbar
TBX4	1,638	nicht verfügbar
TBX5	1,557	nicht verfügbar
TBX6	1,311	nicht verfügbar
TBXAS1	1,605	nicht verfügbar
TCF12	2,121	nicht verfügbar
TCF4	2,016	nicht verfügbar
TCIRG1	2,493	nicht verfügbar
TCOF1	4,467	nicht verfügbar
TCTEX1D2	0,429	nicht verfügbar
TCTN1	1,779	nicht verfügbar
TCTN2	2,094	nicht verfügbar
TCTN3	1,824	nicht verfügbar
TENT5A	1,329	nicht verfügbar
TERC	0,451	nicht verfügbar
TERT	3,399	nicht verfügbar
TFAP2A	1,314	nicht verfügbar
TFAP2B	1,383	nicht verfügbar
TGDS	1,053	nicht verfügbar
TGFB1	1,173	nicht verfügbar
TGFB2	1,245	□
TGFB3	1,239	nicht verfügbar
TGFBR1*	1,512	□
TGFBR2*	1,704	□
THPO	1,062	nicht verfügbar
TIMM8A	0,294	nicht verfügbar
TINF2	1,356	nicht verfügbar
TMCO1	0,72	nicht verfügbar
TMEM107	0,441	nicht verfügbar
TMEM138	0,489	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Skeletterkrankungen und unklare Skelettphänotypen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
TMEM165	0,975	nicht verfügbar
TMEM216	0,438	nicht verfügbar
TMEM231	1,11	nicht verfügbar
TMEM237	1,227	nicht verfügbar
TMEM38B	0,876	□
TMEM67	2,988	nicht verfügbar
TNFRSF11A	1,851	nicht verfügbar
TNFRSF11B	1,206	nicht verfügbar
TNFSF11	0,954	nicht verfügbar
TNNI2	0,549	□
TNNT3	0,777	□
TNXB	12,729	nicht verfügbar
TP63	2,043	nicht verfügbar
TPI1	0,75	nicht verfügbar
TPM2	0,855	□
TRAF3IP1	2,076	nicht verfügbar
TRAIP	1,41	nicht verfügbar
TRAPPC2	0,423	nicht verfügbar
TREM2	0,693	nicht verfügbar
TRIM32	1,962	nicht verfügbar
TRIP11	5,94	nicht verfügbar
TRIP4	1,746	nicht verfügbar
TRPS1	3,885	nicht verfügbar
TRPV4	2,616	□
TTC21B	3,951	nicht verfügbar
TTC8	1,518	nicht verfügbar
TWIST1*	0,609	□
TWIST2	0,483	nicht verfügbar
TYROBP	0,342	nicht verfügbar
UBA1	3,177	□
UBE2A	0,459	nicht verfügbar
UBE2T	0,594	nicht verfügbar
UFD1	0,924	nicht verfügbar
UPF3B	1,452	nicht verfügbar
UQCC2	0,381	nicht verfügbar
UROS	0,798	nicht verfügbar
USB1	0,798	nicht verfügbar
USP8	3,357	nicht verfügbar
USP9X	7,713	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
VAC14	2,349	nicht verfügbar
VAX1	1,005	nicht verfügbar
VCP	2,421	nicht verfügbar
VDR	1,284	nicht verfügbar
VPS13B	12,069	nicht verfügbar
WASHC5	3,48	nicht verfügbar
WDPCP	2,241	nicht verfügbar
WDR11	3,675	nicht verfügbar
WDR19	4,029	nicht verfügbar
WDR34	1,611	nicht verfügbar
WDR35	3,546	nicht verfügbar
WDR60	3,201	nicht verfügbar
WDR81	5,826	nicht verfügbar
WISP3	1,065	nicht verfügbar
WNK1	7,149	□
WNT1	1,113	□
WNT10B	1,17	nicht verfügbar
WNT3	1,068	nicht verfügbar
WNT3A	1,059	nicht verfügbar
WNT4	1,056	nicht verfügbar
WNT5A	1,143	nicht verfügbar
WNT6	1,098	nicht verfügbar
WNT7A	1,05	nicht verfügbar
WRAP53	1,647	nicht verfügbar
WRN	4,299	nicht verfügbar
WT1*	1,569	□
XRCC2	0,843	nicht verfügbar
XRCC4	1,011	□
XYLT1	2,88	nicht verfügbar
XYLT2	2,598	nicht verfügbar
YY1AP1	2,667	nicht verfügbar
ZBTB16	2,022	nicht verfügbar
ZBTB20	2,226	nicht verfügbar
ZDHHC15	1,014	nicht verfügbar
ZFPM2	3,456	nicht verfügbar
ZIC1	1,344	nicht verfügbar
ZIC3	1,404	nicht verfügbar
ZMPSTE24	1,428	nicht verfügbar
ZNF141	1,425	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
ZNF423	3,855	nicht verfügbar
ZNF469	11,778	nicht verfügbar
ZNF687	3,714	nicht verfügbar
ZSWIM6	3,648	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.