

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 (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 - Idiopathische und familiäre Epilepsie

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 - Idiopathische und familiäre Epilepsie

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).

Idiopathische und familiäre Epilepsie

kleines Panel (#364)[†]: häufigste familiäre Epilepsie

DEPDC5, KCNQ2, KCNT1, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SLC2A1
(7 Gene, 25,6 Kb)

kleines Panel (#365)[†]: Benigne neonatale und frühinfantile Epilepsie

KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A (5 Gene, 18,2 Kb)

großes Panel (#366)[†]: Fokale Epilepsie

CHRNA4, CHRN2, DEPDC5, GRIN2A, KCNT1, LGI1, NPRL2, NPRL3, PCDH19, RELN (10 Gene, 34,6 Kb)

kleines Panel (#367)[†]: GEFS+ / generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus

CACNA1A, GABRA1, GABRB3, GABRG2, ROBB, SCN1A, SCN1B, SLC2A1, STX1B, TBC1D24 (10 Gene, 24,0 Kb)

großes Panel (#368)[†]: Idiopathische und familiäre Epilepsie

ALDH7A1, CACNA1A, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, DEPDC5, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GRIN2A, KCNA1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LGI1, MTOR, NPRL2, NPRL3, PCDH19, PRRT2, RELN, ROBB, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SLC1A3, SLC2A1, STX1B, TBC1D24 (31 Gene, 93,5 Kb)

Entwicklungsstörung mit Epilepsie (inkl. Epileptische Enzephalopathie)

kleines Panel (#369)[†]: epileptische Enzephalopathie, frühinfantile

FOXP1, KCNQ2, KCNT1, SCN1A, SCN2A, SCN8A, STXBP1
(7 Gene, 25 Kb)

großes Panel (#370)[†]: epileptische Enzephalopathie, frühinfantile

CDKL5, FOXP1, KCNQ2, KCNT1, MECP2, PCDH19, SCN1A, SCN2A, SCN8A, STXBP1 (10 Gene, 35,6 Kb)

kleines Panel (#371)[†]: epileptische Enzephalopathie, frühinfantil mit Migration fokaler Anfälle (EIMFS/MMPSI)

KCNT1, PLCB1, SCN1A, SCN2A, SLC12A5, SLC25A22, TBC1D24
(7 Gene, 25 Kb)

kleines Panel (#372)[†]: Dravet-Syndrom und Differentialdiagnosen

CHD2, GABRA1, HCN1, PCDH19, SCN1A, SCN2A, STXBP1
(7 Gene, 25 Kb)

kleines Panel (#373)[†]: (Früh-)Kindliche Epilepsie mit myoklonisch-atonischen Anfällen

CHD2, GABRA1, GABRB3, SCN1A, SCN2A, SLC2A1, SLC6A1, SYNGAP1 (8 Gene, 25 Kb)

kleines Panel (#374)[†]: Rett-Syndrom

CDKL5, FOXP1, MECP2, MEF2C (4 Gene, 7,5 Kb)

großes Panel (#375)[†]: Rett-Syndrom und Differentialdiagnosen

CDKL5, FOXP1, GRIN2B, IQSEC2, KCNA2, KCNB1, MECP2, MEF2C, SMC1A, STXBP1, TCF4, WDR45 (12 Gene, 29 Kb)

kleines Panel (#324)[†]: Aicardi-Goutieres Syndrom

ADAR, IFIH1, TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1 (7 Gene, 11,9 Kb)

großes Panel (#376)[†]: Entwicklungsstörung mit Epilepsie

AARS, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, AP3B2, ARHGEF9, ARV1, ARX, BRAT1, CACNA1A, CACNA1E, CAD, CASK, CDKL5, CHD2, CLCN4, CNNM2, DDX3X, DENND5A, DNM1, DOCK7, EEF1A2, FGF12, FOXP1, FRRS1L, GABRA1, GRABRB1, GABRB2, GABRB3, GAMT, GLDC, GNAO1, GNB1, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HACE1, HCN1, HNRNPU, IQSEC2, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, MBD5, MBOAT7, MDH2, MECP2, MEF2C, MOCS1, MOCS2, NEXMIF, PACS2, PCDH19, PIGA, PLCB1, PLPBP, PNKP, PNPO, POLG, PURA, ROGDI, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SPTAN1, STXBP1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TSC1, TSC2*, UBA5, UBE3A, WDR45, WWOX, ZEB2* (95 Gene, 262 Kb)

Gesamt-Panel Epilepsie

Gesamt-Panel, alle Gene des Panels (#325) (siehe S. 5)

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Idiopathische und familiäre Epilepsie

Wählen Sie bitte das **Gesamt-Panel** Epilepsie aus oder treffen Sie eine individuelle Auswahl von Genen (**Einzelgenagnostik**), 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

Einzelgenagnostik mittels Sanger-Sequenzieretechnologie

Gen	Kb	Einzelgenagnostik
AARS	2,907	nicht verfügbar
AARS2	2,958	nicht verfügbar
ABAT	1,503	nicht verfügbar
ABCC8	4,746	nicht verfügbar
ACY1	1,227	nicht verfügbar
ADAR	3,681	nicht verfügbar
ADK	1,038	nicht verfügbar
ADSL	1,455	nicht verfügbar
AFG3L2	2,394	nicht verfügbar
AKAP6	6,96	nicht verfügbar
ALDH5A1	1,608	nicht verfügbar
ALDH7A1	1,62	nicht verfügbar
ALG13	3,414	nicht verfügbar
AMT	1,212	nicht verfügbar
ANKRD11	7,992	nicht verfügbar
AP3B2	3,249	nicht verfügbar
ARHGEF9	1,551	nicht verfügbar
ARID1A*	6,858	<input type="checkbox"/>
ARID1B*	6,75	<input type="checkbox"/>
ARV1	0,816	nicht verfügbar
ARX	1,689	nicht verfügbar
ASAH1	1,188	nicht verfügbar
ASXL3	6,747	nicht verfügbar
ATIC	1,779	nicht verfügbar
ATP13A2	3,543	nicht verfügbar
ATP1A2	3,063	nicht verfügbar
ATP1A3	3,042	nicht verfügbar
ATRX	7,479	nicht verfügbar
AUH	1,02	nicht verfügbar
BCKDHA	1,338	nicht verfügbar
BCKDHB	1,179	nicht verfügbar
BCKDK	1,239	nicht verfügbar
BCS1L	1,26	nicht verfügbar
BOLA3	0,324	nicht verfügbar
BRAT1	2,466	<input type="checkbox"/>
BTD	1,632	nicht verfügbar
CACNA1A	6,786	nicht verfügbar
CACNA1E	6,813	nicht verfügbar
CAD	6,678	nicht verfügbar
CARS2	1,695	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgenagnostik
CASK	2,766	<input type="checkbox"/>
CDKL5	3,093	nicht verfügbar
CERS1	1,053	nicht verfügbar
CHD2	5,487	nicht verfügbar
CHRNA2	1,59	nicht verfügbar
CHRNA4	1,884	nicht verfügbar
CHRNA7	1,509	nicht verfügbar
CHRN2	1,509	nicht verfügbar
CLCN4	2,283	nicht verfügbar
CLN3	1,317	nicht verfügbar
CLN5	1,224	nicht verfügbar
CLN6	0,936	nicht verfügbar
CLN8	0,861	nicht verfügbar
CNNM2	2,628	nicht verfügbar
CNTNAP2	3,996	nicht verfügbar
COL4A1	5,01	nicht verfügbar
COL4A2	5,139	nicht verfügbar
COL4A3BP	2,259	nicht verfügbar
COQ4	0,798	nicht verfügbar
COQ8A	1,944	nicht verfügbar
COX8A	0,21	nicht verfügbar
CPT1A	2,322	nicht verfügbar
CPT2	1,977	nicht verfügbar
CRH	0,591	nicht verfügbar
CSTB	0,297	nicht verfügbar
CTSD	1,239	nicht verfügbar
CTSF	1,455	nicht verfügbar
D2HGDH	1,566	nicht verfügbar
DARS2	1,938	nicht verfügbar
DBT	1,449	nicht verfügbar
DCX	1,083	nicht verfügbar
DDX3X	1,986	nicht verfügbar
DENND5A	3,864	nicht verfügbar
DEPDC5	4,812	nicht verfügbar
DEPTOR	1,23	nicht verfügbar
DHCR7	1,428	nicht verfügbar
DHFR	0,564	nicht verfügbar
DLD	1,53	nicht verfügbar
DNAJC5	0,597	nicht verfügbar
DNM1	2,594	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgenagnostik
DNM1L	2,211	nicht verfügbar
DOCK7	6,39	nicht verfügbar
DPYD	3,078	nicht verfügbar
DYRK1A	2,292	nicht verfügbar
EARS2	1,572	nicht verfügbar
EEF1A2	1,392	nicht verfügbar
EHMT1	3,897	nicht verfügbar
EIF2B2	1,056	nicht verfügbar
EIF2B5	2,166	nicht verfügbar
EPM2A	0,996	nicht verfügbar
ETFA	1,002	nicht verfügbar
ETFB	0,768	nicht verfügbar
ETFDH	1,854	nicht verfügbar
ETHE1	0,765	nicht verfügbar
FARS2	1,356	nicht verfügbar
FGF12	0,732	nicht verfügbar
FLNA	7,92	nicht verfügbar
FOLR1	0,774	nicht verfügbar
FOXP1	1,47	nicht verfügbar
FOXRED1	1,461	nicht verfügbar
FRRS1L	1,035	nicht verfügbar
GABRA1	1,371	nicht verfügbar
GABRA4	1,665	nicht verfügbar
GABRB1	1,425	nicht verfügbar
GABRB2	1,539	nicht verfügbar
GABRB3	1,422	nicht verfügbar
GABRG2	1,404	nicht verfügbar
GABRG3	1,404	nicht verfügbar
GAMT	0,711	nicht verfügbar
GATM	1,272	nicht verfügbar
GCDH	1,317	nicht verfügbar
GCH1	0,753	nicht verfügbar
GCK	1,398	<input type="checkbox"/>
GCSH	0,522	nicht verfügbar
GFM1	2,256	nicht verfügbar
GLDC	3,063	nicht verfügbar
GLRA1	1,35	nicht verfügbar
GLRB	1,494	nicht verfügbar
GLUD1	1,677	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Idiopathische und familiäre Epilepsie

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
GLUL	1,122	nicht verfügbar
GNAO1	1,065	nicht verfügbar
GNB1	1,023	nicht verfügbar
GNB5	1,188	nicht verfügbar
GOSR2	0,639	nicht verfügbar
GPHN	2,31	nicht verfügbar
GRIA3	2,685	nicht verfügbar
GRIN1	2,817	nicht verfügbar
GRIN2A	4,395	nicht verfügbar
GRIN2B	4,455	nicht verfügbar
GRIN2C	3,702	nicht verfügbar
GRIN2D	4,011	nicht verfügbar
GRN	1,782	nicht verfügbar
GUF1	2,01	nicht verfügbar
HACE1	2,73	nicht verfügbar
HADH	0,945	nicht verfügbar
HCN1	2,673	nicht verfügbar
HDAC4	3,255	nicht verfügbar
HLCS	2,181	nicht verfügbar
HNRNPU	2,478	nicht verfügbar
HPD	1,182	nicht verfügbar
HUWE1	13,125	nicht verfügbar
IDH2	1,359	nicht verfügbar
IFIH1	3,078	nicht verfügbar
INSR	4,149	nicht verfügbar
IQSEC2	4,467	nicht verfügbar
ITPA	0,585	nicht verfügbar
IVD	1,281	nicht verfügbar
KANSL1	3,318	nicht verfügbar
KAT6A	6,015	nicht verfügbar
KAT6B	6,222	nicht verfügbar
KCNA1	1,488	nicht verfügbar
KCNA2	1,5	nicht verfügbar
KCNB1	2,577	nicht verfügbar
KCNC1	1,758	nicht verfügbar
KCNH1	2,97	nicht verfügbar
KCNJ10	1,14	nicht verfügbar
KCNJ11	1,173	nicht verfügbar
KCNMA1	3,537	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
KCNQ2	2,619	nicht verfügbar
KCNQ3	2,619	nicht verfügbar
KCNT1	3,708	nicht verfügbar
KCTD7	0,87	nicht verfügbar
KDM5C	4,683	nicht verfügbar
KIF5C	2,874	nicht verfügbar
L2HGDH	1,392	nicht verfügbar
LGI1	1,674	nicht verfügbar
LIAS	1,119	nicht verfügbar
LMNB2	1,863	nicht verfügbar
MBD5	4,485	nicht verfügbar
MBOAT7	1,419	nicht verfügbar
MDH2	1,017	nicht verfügbar
MECP2	1,461	nicht verfügbar
MEF2C	1,422	nicht verfügbar
MFSD8	1,557	nicht verfügbar
MLYCD	1,482	nicht verfügbar
MMACHC	0,849	□
MOCS1	1,158	□
MOCS2	0,267	□
MT-ATP6	0,681	nicht verfügbar
MTHFR	1,971	nicht verfügbar
MTOR	7,65	nicht verfügbar
MT-TK	0,069	nicht verfügbar
MT-TL1	0,075	nicht verfügbar
NARS2	1,434	nicht verfügbar
NDUFA1	0,213	nicht verfügbar
NECAP1	0,828	nicht verfügbar
NEU1	1,248	nicht verfügbar
NEXMIF	4,551	nicht verfügbar
NHLRC1	1,188	nicht verfügbar
NOTCH3	6,966	nicht verfügbar
NPRL2	1,143	nicht verfügbar
NPRL3	1,709	nicht verfügbar
NRXN1	4,644	nicht verfügbar
PACS2	2,715	nicht verfügbar
PAFAH1B1	1,233	nicht verfügbar
PC	3,537	nicht verfügbar
PCBD1	0,315	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
PCCA	2,187	nicht verfügbar
PCCB	1,62	nicht verfügbar
PCDH19	3,447	nicht verfügbar
PDHA1	1,173	nicht verfügbar
PDHX	1,506	nicht verfügbar
PDSS2	1,2	□
PET100	0,222	nicht verfügbar
PGAP1	2,769	nicht verfügbar
PGAP2	0,765	nicht verfügbar
PGAP3	0,963	nicht verfügbar
PHGDH	1,602	nicht verfügbar
PIGA	1,455	nicht verfügbar
PIGG	2,952	nicht verfügbar
PIGL	0,759	nicht verfügbar
PIGM	1,272	nicht verfügbar
PIGN	2,796	nicht verfügbar
PIGO	3,27	nicht verfügbar
PIGQ	1,746	nicht verfügbar
PIGT	1,737	nicht verfügbar
PIGV	1,482	nicht verfügbar
PIGW	1,515	nicht verfügbar
PIGY	0,216	nicht verfügbar
PLCB1	3,651	nicht verfügbar
PLPBP	0,828	nicht verfügbar
PLXNA2	5,685	nicht verfügbar
PNKP	1,566	□
PNPO	0,786	nicht verfügbar
POLG	3,72	□
PPFIA3	3,585	nicht verfügbar
PPT1	0,921	nicht verfügbar
PRDM8	2,07	nicht verfügbar
PRICKLE1	2,496	nicht verfügbar
PRIMA1	0,462	nicht verfügbar
PRRT2	1,023	nicht verfügbar
PSAT1	1,113	nicht verfügbar
PSPH	0,678	nicht verfügbar
PTS	0,438	nicht verfügbar
PURA	0,969	nicht verfügbar
QARS	2,328	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Idiopathische und familiäre Epilepsie

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
QDPR	0,735	nicht verfügbar
RELN	10,383	nicht verfügbar
RNASEH2A	0,9	nicht verfügbar
RNASEH2B	0,939	nicht verfügbar
RNASEH2C	0,495	nicht verfügbar
ROGDI	0,864	nicht verfügbar
RORB	1,38	nicht verfügbar
SAMHD1	1,881	nicht verfügbar
SCARB2	1,437	nicht verfügbar
SCN1A	6,03	nicht verfügbar
SCN1B	0,657	nicht verfügbar
SCN2A	6,018	□?
SCN5A	6,051	nicht verfügbar
SCN8A	5,943	nicht verfügbar
SCN9A	5,934	nicht verfügbar
SDHA	1,995	□
SERPINI1	1,233	nicht verfügbar
SHH	1,389	nicht verfügbar
SIK1	2,352	nicht verfügbar
SLC12A5	3,351	nicht verfügbar
SLC13A5	1,707	nicht verfügbar
SLC16A1	1,503	nicht verfügbar
SLC19A3	1,491	nicht verfügbar
SLC1A2	1,725	nicht verfügbar
SLC1A3	1,629	nicht verfügbar
SLC25A1	0,936	nicht verfügbar
SLC25A12	2,037	nicht verfügbar
SLC25A22	0,972	nicht verfügbar
SLC2A1	1,479	nicht verfügbar
SLC35A2	1,182	nicht verfügbar
SLC46A1	1,38	nicht verfügbar
SLC4A4	3,108	nicht verfügbar
SLC6A1	1,8	nicht verfügbar
SLC6A5	2,394	nicht verfügbar
SLC6A8	1,908	nicht verfügbar
SLC6A9	2,121	nicht verfügbar
SLC9A6	2,01	nicht verfügbar
SMC1A	3,702	nicht verfügbar
SMS	1,101	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
SNAP25	0,621	nicht verfügbar
SPTAN1	7,434	nicht verfügbar
ST3GAL3	1,128	nicht verfügbar
ST3GAL5	1,257	nicht verfügbar
STX1B	0,867	nicht verfügbar
STXBP1	1,812	nicht verfügbar
SUOX	1,638	□
SURF1	0,903	nicht verfügbar
SYN1	2,01	nicht verfügbar
SYNGAP1	4,032	nicht verfügbar
SYNJ1	4,839	nicht verfügbar
SZT2	10,128	nicht verfügbar
TBC1D24	1,68	nicht verfügbar
TCF4	2,016	nicht verfügbar
TPP1	1,692	nicht verfügbar
TREX1	0,945	nicht verfügbar
TSC1*	3,495	□
TSC2*	5,424	□
TUBA1A	1,356	nicht verfügbar
TUBB2B	1,338	nicht verfügbar
TUBB6	1,341	nicht verfügbar
TWNK	2,055	nicht verfügbar
UBA5	1,215	nicht verfügbar
UBE3A	2,559	nicht verfügbar
VAR2	3,282	nicht verfügbar
WDR45	1,086	nicht verfügbar
WWOX	1,245	nicht verfügbar
ZEB2	3,645	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.