

PATIENT/IN (ggf. Aufkleber)

Name: _____

Vorname(n): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w

Anschrift: _____

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

Kostenträger

GKV (gesetzlich versichert)

ambulant*
 ambulant §116b / ASV
 stationär (OPS-kodiert)

PKV (privat versichert)

Selbstzahler

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

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

Kooperationspartner/ Probeneingang:

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

EILT

Besteht eine Schwangerschaft?
 ja nein
Bei wem? _____ SSW:

Mutter von Patient/in (ggf. Aufkleber)

Name: _____

Vorname(n): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: weiblich

Anschrift: _____

Vater von Patient/in (ggf. Aufkleber)

Name: _____

Vorname(n): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: männlich

Anschrift: _____

Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz

Ich bin durch u.g. Ärztin/Arzt ausführlich und verständlich über die geplante 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/Diagnose bei mir/o.g. Patienten/in notwendig sind. Ich bin mit der dafür erforderlichen Probenentnahme (z.B. EDTA-Blut, Gewebe, Fruchtwasser) einverstanden.

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 bzw. MVZ Humangenetik - oder bei Bedarf an ein anderes spezialisiertes Kooperationslabor einverstanden.

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 das Ergebnis der genetischen Analysen in **Arztbriefen der Universitätskinderklinik Köln** (wenn der/die Patient/in dort wegen dieser Fragestellung in Behandlung ist) dokumentiert wird.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde von der verantwortlichen ärztlichen Person (s.u.) an folgende Ärzte (bzw. deren Vertreter) geschickt werden:

- Nicht Zutreffendes bitte streichen -

Umgang mit Zusatzbefunden (nur bei umfassenden genetischen Analysen auszufüllen)

Im Rahmen der geplanten umfassenden genetischen Untersuchung können ggf. **Zusatzbefunde** erhoben werden, die nicht direkt im Zusammenhang mit der o.g. Erkrankung/Störung/Diagnose stehen. Solche Zusatzbefunde können in drei Kategorien eingeteilt werden (siehe ausführliche Erläuterung aus Seite 2). Sie haben die Möglichkeit zu entscheiden, ob und welche Zusatzbefunde mitgeteilt werden (**Nicht-Ankreuzen wird als NEIN gewertet**):

Ich wünsche die Mitteilung von **Zusatzbefunden der Kategorie 1** (mögliche, auch schwere, Erkrankung beim Träger; vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen vorhanden). Patient/in (Kind): Ja Nein ggf. Mutter: Ja Nein Vater: Ja Nein

Ich wünsche die Mitteilung von **Zusatzbefunden der Kategorie 2** (mögliche, auch schwere, Erkrankung beim Träger; vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen **nicht** vorhanden). Patient/in: Ja Nein ggf. Mutter: Ja Nein Vater: Ja Nein
Bitte beachten Sie, dass bei Kindern und Jugendlichen Zusatzbefunde der Kategorie 2 entsprechend einer Empfehlung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) in der Regel nicht mitgeteilt werden.

Ich wünsche die Mitteilung von **Zusatzbefunden der Kategorie 3** (Varianten, die bei Nachkommen oder verwandten Personen zu einer erblichen Erkrankung führen können). Patient/in (Kind): Ja Nein ggf. Mutter: Ja Nein Vater: Ja Nein

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 und regelt den Umgang mit Zusatzbefunden (bitte beifügen!).

Ort, Datum _____

Unterschrift Patient/in /
gesetzlicher Vertreter _____

Unterschrift Mutter _____

Unterschrift Vater _____

verantwortliche ärztliche Person
(Name in Druckbuchstaben) _____

Stempel und Unterschrift
der verantwortlichen ärztlichen Person _____

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 Gewebeatnahme 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 untersucht, z.B. mittels Chromosomenanalyse, DNA-Array, Genpanel-Sequenzierung - d.h. die parallele Analyse mehrerer Gene - Exom- oder Genomsequenzierung)
- 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.

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.

Aufklärung zu Zusatzbefunden bei genetischen Analysen

Bei Ihnen bzw. Ihrem Kind besteht der Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung. Zur Abklärung wird deshalb eine umfassende Untersuchung des Erbmaterials (Sequenzierung des Genoms oder Exoms, Multigen- bzw. Panel-Analyse oder Array-CGH) durchgeführt. Dabei werden große Mengen an genetischen Daten erhoben, von denen jedoch nach Möglichkeit nur diejenigen Daten ausgewertet werden sollen, die in Zusammenhang mit der Fragestellung und den vorliegenden klinischen Symptomen stehen könnten. Dies nennt man „indikationsbezogene“ oder „Phänotyp-basierte“ Auswertung. Trotzdem lässt sich nicht immer vermeiden, dass **genetische Zusatzbefunde („Zufallsbefunde“)** erhoben werden, die nicht in erkennbarem Zusammenhang mit der Fragestellung stehen. Zusatzbefunde können eine große medizinische Bedeutung haben, da sie zum Teil schwerwiegende erbliche Erkrankungen betreffen. Manche dieser Erkrankungen beginnen erst im Erwachsenenalter, andere schon in der Kindheit. Es ist möglich, dass Zusatzbefunde Sie psychisch belasten oder dass sie z. B. für spätere Abschlüsse von Lebens-, Kranken- und Pflegeversicherungen relevant sind. Vor Benachteiligungen im Versicherungswesen oder Arbeitsleben sind Sie allerdings durch das Gendiagnostikgesetz weitgehend geschützt.

Zusatzbefunde können in folgende drei Kategorien eingeteilt werden:

Kategorie 1

Die genetische Variante führt zum (möglichen) Auftreten einer Erkrankung beim Träger. Die Erkrankung kann durch Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden.

Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zusatzbefunden der Kategorie 1 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung max. 1-2 %. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung (oder die Ihres Kindes).

Kategorie 2

Die genetische Variante führt zum (möglichen) Auftreten einer Erkrankung beim Träger. Die Erkrankung kann jedoch nicht durch Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden.

Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zusatzbefunden der Kategorie 2 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung vermutlich wenige Prozent. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte keine Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung, könnte aber einen Einfluss auf Ihre Lebensführung und Lebensplanung haben.

Kategorie 3

Die genetische Variante führt nicht zur Erkrankung beim Träger, kann jedoch zum Auftreten einer Erkrankung bei dessen Nachkommen (oder verwandten Personen) führen.

Die Kenntnis solcher Varianten kann daher für die Familienplanung von Bedeutung sein. Varianten der Kategorie 3 trägt jeder Mensch in seinem Erbgut (Genom), insbesondere Anlagen für autosomal-rezessiv oder X-chromosomal erbliche Erkrankungen. Bei indikationsbezogener Auswertung hängt die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zusatzbefunden der Kategorie 3 davon ab, wie viele Gene ausgewertet werden.

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.

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Noonan-Syndrom und hypertrophe Kardiomyopathie

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

- Familienanamnese nicht erhebbar
- unauffällige Familienanamnese
- Eltern beide eindeutig nicht betroffen
- Mutter eindeutig oder fraglich betroffen
- Vater eindeutig oder fraglich betroffen

Blutsverwandtschaft der Eltern des Patienten

- nein ja, und zwar:

Stammbaum

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Noonan-Syndrom und hypertrophe Kardiomyopathie

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

Paneldiagnostik: „**Core-Gene**“, deren kodierender Bereich in jedem Fall zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein muss, sind **fett gedruckt**

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

≠ 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)

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.

Gesamt-Panel Noonan-Syndrom und hypertrophe Kardiomyopathie (#886)

Hypertrophe Kardiomyopathie

- kleines Panel (#001): HCM-Hauptgene laut ESC-Guideline 2014, außer TTN**

ACTC1, CSRP3, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TNNI3, TNNT2, TPM1 (13 Gene, 19,2 Kb)

- großes Panel (#002): HCM-Hauptgene laut ESC-Guideline 2014, komplett**

ACTA1, ACTC1, CRYAB, CSRP3, DES, FHL1, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR (19 Gene, 123,8 Kb)

- großes Panel (#332): alle HCM-assoziierten Gene laut ESC-Guideline 2014**

A2ML1, AARS2, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, ATPAF2, BRAF, BSCL2, COQ2, COX6B1, CRYAB, CSRP3, DES, DLD, FAH, FLNC, FHL1, FXN, GAA, GFM1, GLA, GLB1, GNPTAB, GUSB, HRAS, KRAS, LAMP2, LIAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MLYCD, MRPL3, MRPS22, MTO1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, NF1, NRAS, PDHA1, PHKA1, PLN, PMM2, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT, RRAS, SLC22A5, SOS1, SOS2, SPRED1, SURF1, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TSFM, TTN, TTR (70 Gene, 224,9 Kb)

- kleines Panel (#004): HCM infolge mitochondrialer Funktionsstörung laut ESC-Guideline 2014**

ACAD9, AGK, ATPAF2, COQ2, COX6B1, FXN, LIAS, PDHA1, SURF1, TMEM70 (10 Gene, 10,2 Kb)

- kleines Panel (#005): fatale infantile HCM bei mitochondrialer Funktionsstörung laut ESC-Guideline 2014**

AARS2, GFM1, MRPL3, MRPS22, MTO1, TSFM (6 Gene, 10,5 Kb)

- großes Panel (#006): HCM infolge metabolischer Erkrankung laut ESC-Guideline 2014**

ACADVL, AGL, AGPAT2, BSCL2, DLD, FAH, GAA, GLB1, GNPTAB, GUSB, MLYCD, PHKA1, PMM2, SLC22A5 (14 Gene, 29,6 Kb)

- großes Panel (#333): RASopathien mit HCM, alle Gene laut ESC-Guideline 2014**

A2ML1, BRAF, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT, RRAS, SOS1, SOS2, SPRED1 (17 Gene, 38,6 Kb)

- Einzelgendiagnostik**

ACTA1 MYH7 TNNI3 TTR
 COQ2 PTPN11 TNNT2
 MYBPC3 RIT TPM1

Noonan-Syndrom

- PTPN11-Einzelgenanalyse (#057): Stufe 1 der Diagnostik gemäß EBM-Ziffer 11355**

PTPN11 (1 Gene, 1,8 Kb)

- großes Panel (#887): alle weiteren Noonan-Gene, Stufe 2 der Diagnostik gemäß EBM-Ziffer 11356**

A2ML1, BRAF, CBL, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAPK1, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1 (20 Gene, 36,2 Kb)

- Einzelgendiagnostik**

PTPN11
 RIT

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Noonan-Syndrom und hypertrophe Kardiomyopathie

Wählen Sie bitte das **Gesamt-Panel** Noonan-Syndrom/ HCM aus oder treffen Sie eine individuelle Auswahl von Genen (**Einzelgendiagnostik**), die mittels Sanger-Sequenzieretechnologie analysiert werden. Diese Untersuchung kann direkt mit einem Überweisungsschein Muster 10 beauftragt werden und belastet nicht das Laborbudget des überweisenden Arztes.

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.

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

Gesamt-Panel Noonan-Syndrom und hypertrophe Kardiomyopathie (#886)

Einzelgendiagnostik mittels Sanger-Sequenzieretechnologie

Gen	Kb	Einzelgendiagnostik
A2ML1	4,365	nicht verfügbar
AARS2	2,958	nicht verfügbar
ABCC9	4,65	nicht verfügbar
ACAD9	1,866	nicht verfügbar
ACADVL	1,968	nicht verfügbar
ACTA1	1,134	<input type="checkbox"/>
ACTC1	1,134	nicht verfügbar
ACTN2	2,685	nicht verfügbar
AGK	1,269	nicht verfügbar
AGL	4,599	nicht verfügbar
AGPAT2	0,837	nicht verfügbar
ANKRD1	0,96	nicht verfügbar
ATPAF2	0,87	nicht verfügbar
BAG3	1,728	nicht verfügbar
BRAF	2,301	nicht verfügbar
BSCL2	1,197	nicht verfügbar
CALR3	1,155	nicht verfügbar
CASQ2	1,2	nicht verfügbar
CAV3	0,456	<input type="checkbox"/>
CBL	2,721	nicht verfügbar
COQ2	1,266	<input type="checkbox"/>
COX6B1	0,261	nicht verfügbar
CRYAB	0,528	nicht verfügbar
CSRP3	0,585	nicht verfügbar
DES	1,413	nicht verfügbar
DLD	1,53	nicht verfügbar
DMD*	11,058	<input type="checkbox"/>
DSP	8,616	nicht verfügbar
FAH	1,26	nicht verfügbar
FHL1	0,843	nicht verfügbar
FKTN	1,386	<input type="checkbox"/>
FLNC	8,178	nicht verfügbar
FXN	0,633	nicht verfügbar
GAA	2,859	nicht verfügbar
GFM1	2,256	nicht verfügbar
GLA	1,29	nicht verfügbar
GLB1	2,034	nicht verfügbar
GNPTAB	3,771	nicht verfügbar
GUSB	1,956	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgendiagnostik
HRAS	0,57	nicht verfügbar
ILK	1,359	nicht verfügbar
JPH2	2,091	nicht verfügbar
KRAS	0,567	nicht verfügbar
LAMA4	5,451	nicht verfügbar
LAMP2	1,236	nicht verfügbar
LDB3	0,852	nicht verfügbar
LIAS	1,119	nicht verfügbar
LMNA	1,995	<input type="checkbox"/>
LZTR1	2,523	nicht verfügbar
MAP2K1	1,182	nicht verfügbar
MAP2K2	1,203	nicht verfügbar
MAPK1	1,083	nicht verfügbar
MLYCD	1,482	nicht verfügbar
MRAS	0,627	nicht verfügbar
MRPL3	1,047	nicht verfügbar
MRPS22	1,083	nicht verfügbar
MTO1	2,154	nicht verfügbar
MYBPC3	3,825	<input type="checkbox"/>
MYH6	5,82	nicht verfügbar
MYH7	5,808	<input type="checkbox"/>
MYL2	0,501	nicht verfügbar
MYL3	0,588	nicht verfügbar
MYLK2	1,791	nicht verfügbar
MYOZ2	0,795	nicht verfügbar
MYPN	3,963	nicht verfügbar
NEBL	3,045	nicht verfügbar
NEXN	2,028	nicht verfügbar
NF1	8,457	nicht verfügbar
NRAS	0,57	nicht verfügbar
PDHA1	1,194	nicht verfügbar
PHKA1	3,672	nicht verfügbar
PLN	0,159	nicht verfügbar
PMM2	0,741	nicht verfügbar
PPP1CB	0,984	nicht verfügbar
PRDM16	3,831	nicht verfügbar
PRKAG2	1,71	nicht verfügbar
PTPN11	1,782	<input type="checkbox"/>
RAF1	1,947	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgendiagnostik
RASA2	2,55	nicht verfügbar
RBM20	3,684	nicht verfügbar
RIT1	0,66	<input type="checkbox"/>
RRAS	0,657	nicht verfügbar
RRAS2	0,615	nicht verfügbar
SCN5A	6,051	nicht verfügbar
SGCD	0,873	nicht verfügbar
SHOC2	1,749	nicht verfügbar
SLC22A5	1,674	nicht verfügbar
SOS1	4,002	nicht verfügbar
SOS2	3,999	nicht verfügbar
SPRED1	1,335	nicht verfügbar
SURF1	0,903	nicht verfügbar
TAZ	0,879	nicht verfügbar
TCAP	0,504	nicht verfügbar
TMEM70	0,783	nicht verfügbar
TNNC1	0,486	nicht verfügbar
TNNI3	0,633	<input type="checkbox"/>
TNNT2	0,867	<input type="checkbox"/>
TPM1	0,855	<input type="checkbox"/>
TSMF	1,041	nicht verfügbar
TTN	100,272	nicht verfügbar
TTR	0,444	<input type="checkbox"/>
VCL	3,405	nicht verfügbar