MVZ Uniklinik Köln

UNIKLINIK KÖLN

ISO 9001 Zertifiziertes Qualitätsmanagementsystem TÜV SÜD ISO 9001 www.tuev-sued.de/ms-zert

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
_____	_____	_____	_____

►Bitte Kopie der ausgefüllten und unterschriebenen Einwilligungserklärung an den Patienten◄

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 - Marfan-Syndrom und weitere Bindegewebserkrankungen

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 Lebenszeitrisiko 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 - Marfan-Syndrom und weitere Bindegewebserkrankungen

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 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)

Marfan-Syndrom, Loeys-Dietz Syndrom, Gene für Aortenerweiterung und Ehlers-Danlos-Syndrom

☐ **kleines Panel (#010): Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien, Gene und Stufendiagnostik inkl. MLPA gemäß EBM-Ziffer 11444 und 11445**

FBN1*, TGFBR1*, TGFBR2* (3 Gene, 11,83 Kb)

☐ **kleines Panel (#701): Thorakale Aortenerweiterung und Aortendissektion, Gene gemäß EBM-Ziffer 11448 (nicht antragspflichtig)**

ACTA2*, BGN, C1R, CBS, COL1A1*, COL1A2*,* ***COL3A1****, COL4A5*, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN,* ***FBN1****, FBN2, FKBP14, FLNA, FOXE3, GATA5, LOX, MAT2A, MFAP5,* ***MYH11****,* ***MYLK****, NOTCH1, PLOD1*, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2,* ***SMAD3****, SMAD4,* ***TGFB2****, TGFB3,* ***TGFBR1****,* ***TGFBR2****, THSD4, ZNF469* (38 Gene, 121,5 Kb)

☐ **großes Panel (#390): Bindegewebserkrankungen (Marfan-, Ehlers-Danlos- und Loeys-Dietz-Syndrom) nach NCBI *Genereviews* und *Clinical utility gene card***

ACTA2*, ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R,C1S, CBS, CHST14, COL1A1*, COL1A2*,* ***COL3A1****, COL4A5*, COL5A1, COL5A2, COL12A1, DSE, EFEMP2, ELN,* ***FBN1****, FBN2, FKBP14, FLNA, GATA5, MAT2A, MFAP5,* ***MYH11****,* ***MYLK****, NOTCH1, PLOD1*, PRDM5, PRKG1, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2,* ***SMAD3****, SMAD4,* ***TGFB2****, TGFB3,* ***TGFBR1****,* ***TGFBR2****, TNXB, ZNF469* (44 Gene, 123,1 Kb)

☐ **großes Panel (#144): Ehlers-Danlos-Syndrom, Auswahl nach *Clinical utility gene card,* EDS Typ I-VII**

ADAMTS2*, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL1A1*, COL1A2*,* ***COL3A1****,* ***COL5A1****,* ***COL5A2****, COL12A1, DSE, EFEMP2, ELN,* ***FKBP14****, FLNA,* ***PLOD1****, PRDM5, SLC2A10, SLC39A13, TNXB, ZNF469* (24 Gene, 91,13 Kb)

☐ **kleines Panel (#014): Ehlers-Danlos-Syndrom, wichtigste Gene nach NCBI *Genereviews* und 2017 *International Classification of the EDS* (nicht antragspflichtig)**

ADAMTS2*, COL1A2*,* ***COL3A1****,* ***COL5A1****,* ***COL5A2****,* ***FKBP14****,* ***PLOD1**** (7 Gene, 24,98 Kb)

☐ **kleines Panel (#015): Ehlers-Danlos-Syndrom, dominant (nicht antragspflichtig)**

COL1A1, COL1A2**, ***COL3A1****,* ***COL5A1****,* ***COL5A2*** (5 Gene, 22,9 Kb)

☐ **kleines Panel (#016): Ehlers-Danlos-Syndrom, rezessiv (nicht antragspflichtig)**

ADAMTS2*, B3GALT6, B4GALT7, CBS, CHST14, COL1A2*, DSE, EFEMP2,* ***FKBP14****,* ***PLOD1****, SLC2A10, SLC39A13*

☐ **kleines Panel (#609): Stickler-Syndrom**

COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, COL11A2
(6 Gene, 21,9 Kb)

☐ **Einzelgendiagnostik**

☐ *ACTA2*	☐ *COL3A1**	☐ *MYLK*	☐ *TGFB2*
☐ *CBS*	☐ *COL4A5**	☐ *SMAD2*	☐ *TGFBR1**
☐ *COL1A1**	☐ *FBN1**	☐ *SMAD3*	☐ *TGFBR2**
☐ *COL1A2**	☐ *MYH11*		

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Marfan-Syndrom und weitere Bindegewebserkrankungen

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

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

☐ **Gesamt-Panel Marfan-Syndrom, Loeys-Dietz Syndrom, Gene für Aortenerweiterung und Ehlers-Danlos-Syndrom (#702)**

☐ **Einzelgendiagnostik mittels Sanger-Sequenziertechnologie**

Gen	Kb	Einzelgen-diagnostik
ACTA2	1,13	☐
ADAMTS2	3,64	nicht verfügbar
AEBP1	3,40	nicht verfügbar
B3GALT6	0,99	
B4GALT7	0,98	nicht verfügbar
BGN	1,11	nicht verfügbar
C1R	2,12	nicht verfügbar
C1S	2,07	nicht verfügbar
CBS	1,66	☐
CHST14	1,13	nicht verfügbar
COL1A1*	4,40	☐
COL1A2*	4,10	☐
COL3A1*	4,40	☐
COL4A5*	5,06	☐
COL5A1	5,52	nicht verfügbar
COL5A2	4,50	nicht verfügbar
COL9A1	2,77	nicht verfügbar
COL9A2	2,07	nicht verfügbar
COL9A3	2,06	nicht verfügbar
COL11A1	5,42	nicht verfügbar
COL11A2	5,42	nicht verfügbar
COL12A1	9,19	nicht verfügbar
DSE	2,88	nicht verfügbar
EFEMP2	1,33	nicht verfügbar
ELN	2,36	nicht verfügbar
FBN1*	8,62	☐
FBN2	8,74	nicht verfügbar
FKBP14	0,64	nicht verfügbar
FLNA	7,92	nicht verfügbar
FOXE3	0,96	nicht verfügbar
GATA5	1,19	nicht verfügbar
LOX	1,25	nicht verfügbar
MAT2A	1,19	nicht verfügbar
MFAP5	0,52	nicht verfügbar
MYH11	5,92	☐
MYLK	5,75	☐
NOTCH1	7,67	nicht verfügbar
PLOD1*	2,18	nicht verfügbar
PRDM5	1,89	nicht verfügbar
PRKG1	2,06	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen-diagnostik
ROBO4	3,02	nicht verfügbar
SKI	2,19	nicht verfügbar
SLC2A10	1,63	nicht verfügbar
SLC39A13	1,10	nicht verfügbar
SMAD2	1,40	☐
SMAD3	1,28	☐
SMAD4	1,66	nicht verfügbar
TGFB2	1,25	☐
TGFB3	1,24	nicht verfügbar
TGFBR1*	1,51	☐
TGFBR2*	1,70	☐
TNXB	12,74	nicht verfügbar
THSD4	1,977	nicht verfügbar
ZNF469	11,78	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.