

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 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 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 - Neuromuskuläre Erkrankungen

Klinische Symptomatik / Verdachtsdiagnose / Indikation / Fragestellung

Gibt es molekulargenetische Voruntersuchungen des Patienten in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung?

- ☐ nein
- ☐ ja, bitte Angabe der molekulargenetischen Voruntersuchungen / Vorbefunde:

Ist ein Indexpatient bekannt?

- ☐ nein
- ☐ ja, bitte Angabe von genetischem Verwandtschaftsgrad zu Ihrem Patienten, Mutation und Erkrankung:
- ☐ ja, aber zum Indexpatienten liegen keine oder nur unvollständige Informationen vor. In diesem Fall ist die genetische Mutationssuche bei Ihrem Patienten gesondert zu begründen. Die Begründung muss gemäß der KV mindestens die vorliegende Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft Ihres Patienten oder das verbleibende Lebenszeitrisko für den Erkrankungseintritt erfassen:

Art der Untersuchung

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

Art des Untersuchungsmaterials

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

Entnahmedatum des Untersuchungsmaterials

- ☐ entspricht dem Datum auf dem Überweisungsschein
- ☐ abweichend vom Datum auf dem Überweisungsschein, und zwar:

Familienanamnese

Familienanamnese im Hinblick auf die aktuelle Indikationsstellung

- ☐ 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 - Neuromuskuläre Erkrankungen

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.

Motoneuron Erkrankungen (u.a. SMA, ALS, SMARD1)

☐ kleines Panel (#084):

1. MLPA SMN1, 2. **ASAH1**, **BICD2**, **DCTN1**, **DNAJB2**, **FUS**, **GARS**, **HSPB1**, **HSPB8**, **IGHMBP2***, **PLEKHG5**, **SOD1**, **TARDBP**, **TRPV4**, **VRK1** (14 Gene, 24,9 Kb)

☐ großes Panel (#834): Pädiatrische Motoneuron Erkrankungen

1. MLPA SMN1, 2. **AGTPBP1**, **AR**, **ASAH1**, **BICD2**, **CHCHD10**, **DYNC1H1**, **EXOSC3**, **EXOSC8**, **IGHMBP2**, **SLC52A2**, **SLC52A3**, **SMN1**, **SPG11**, **TRIP4**, **TRPV4**, **UBA1**, **VRK1** (17 Gene, 49,1 Kb)

☐ großes Panel (#835): ALS-Motoneuron Erkrankungen

ALS2, **ANG**, **AR**, **DCTN1**, **FIG4**, **FUS**, **HNRNPA1**, **HNRNPA2B1**, **OPTN**, **PFN1**, **SETX**, **SIGMAR1**, **SLC52A2**, **SLC52A3**, **SOD1**, **TARDBP**, **TBK1**, **UBQLN2**, **VAPB**, **VCP** (20 Gene, 41,1 Kb)

☐ Einzelgendiagnostik

- ☐ 1. SMN1 MLPA ☐ 2. SMN1 Punktmutationsanalyse
☐ SMN2*
☐ ALS2 ☐ IGHMBP2* ☐ TRPV4
☐ BICD2 ☐ SOD1 ☐ UBA1 (Hot Spots)
☐ FUS ☐ TARDBP ☐ VAPB

Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker

☐ Einzelgendiagnostik

- ☐ 1. DMD MLPA ☐ 2. DMD Sequenzierung

Kongenitale Muskeldystrophie

☐ kleines Panel (#078)

COL6A1, **COL6A2**, **FKRP**, **FKTN**, **LAMA2**, **POMGNT1**, **POMT1**, **POMT2** (8 Gene, 24,8 Kb)

☐ großes Panel (#825)

B3GALNT2, **B4GAT1**, **CHKB**, **COL12A1**, **COL6A1**, **COL6A2**, **COL6A3**, **CRPPA**, **DAG1**, **DMD***, **DOLK**, **DPM2**, **DPM3**, **FHL1**, **FKRP**, **FKTN**, **GMPPB**, **INPP5K**, **ITGA7**, **LAMA2**, **LARGE1**, **LMNA**, **MICU1**, **MSTO1**, **MYMK**, **PLEC**, **POMGNT1**, **POMGNT2**, **POMK**, **POMT1**, **POMT2**, **RXYLT1**, **SEPN1**, **SIL1**, **SYNE1**, **TRAPPC11** (36 Gene, 131,2 Kb)

☐ Einzelgendiagnostik

- ☐ B3GALNT2 ☐ FKRP ☐ LMNA ☐ POMT2
☐ B3GNT1 ☐ FKTN ☐ POMGNT1 ☐ SEPN1
☐ COL6A1 ☐ GMPPB ☐ POMGNT2 ☐ TMEM5
☐ COL6A2 ☐ ISPD ☐ POMK
☐ COL6A3 ☐ LARGE1 ☐ POMT1

Gliedergürteldystrophie

☐ kleines Panel (#079)

ANO5, **CAPN3**, **CAV3**, **DYSF**, **FKRP**, **LMNA**, **MYOT**, **POMT1**, **POMT2**, **SGCA**, **SGCB**, **SGCD**, **SGCG** (13 Gene, 25,2 Kb)

☐ großes Panel (#833)

ACADVL, **ANO5**, **B3GALNT2**, **B4GAT1**, **BAG3**, **BVES**, **CAPN3**, **CAV3**, **COL12A1**, **COL6A1**, **COL6A2**, **COL6A3**, **CPT2**, **CRPPA**, **CRYAB**, **DAG1**, **DES**, **DMD***, **DNAJB6**, **DOK7**, **DPM3**, **DYSF**, **EMD**, **FHL1**, **FKRP**, **FKTN**, **FLNC**, **GAA**, **GMPPB**, **GNE**, **HNRNPDL**, **KY**, **LAMA2**, **LAMP2**, **LARGE1**, **LDB3**, **LIMS2**, **LMNA**, **LPIN1**, **MTM1**, **MYH7**, **MYOT**, **ORAI1**, **PFKM**, **PHKA1**, **PLEC**, **POGLUT1**, **POMGNT1**, **POMGNT2**, **POMK**, **POMT1**, **POMT2**, **POPDC3**, **PYGM**, **PYROXD1**, **RXYLT1**, **RYR1**, **SELENON**, **SGCA**, **SGCB**, **SGCD**, **SGCG**, **SMN1***, **STIM1**, **SVIL**, **SYNE1**, **SYNE2**, **TCAP**, **TMEM43**, **TNPO3**, **TOR1AIP1**, **TRAPPC11**, **TRIM32**, **TTN**, **VCP**, **VMA21**, **ZASP** (77 Gene, 358,2 Kb)

☐ Einzelgendiagnostik

- ☐ ANO5 ☐ DMD ☐ GMPPB ☐ POMGNT2
☐ CAPN3 ☐ DNAJB6 ☐ LARGE1 ☐ POMK
☐ CAV3 ☐ DOK7 ☐ LMNA ☐ POMT1
☐ COL6A1 ☐ DYSF ☐ MYO7 ☐ POMT2
☐ COL6A2 ☐ FKRP ☐ MYOT ☐ SEPN1
☐ COL6A3 ☐ FKTN ☐ POMGNT1

Kongenitale Myopathie

☐ kleines Panel (#080)

ACTA1, **BIN1**, **DNM2**, **MTM1**, **RYR1**, **SEPN1**, **TPM3** (7 Gene, 25 Kb)

☐ großes Panel (#827)

ACTA1, **ACTN2**, **ADSS1**, **BIN1**, **CACNA1S**, **CCDC78**, **CFL2**, **COL12A1**, **COL6A1**, **COL6A2**, **COL6A3**, **DNM2**, **DOK7**, **ECEL1**, **EPG5**, **FBN2**, **FKBP14**, **FXR1**, **KBTBD13**, **KLHL40**, **KLHL41**, **LMNA**, **LMOD3**, **MAP3K20**, **MEGF10**, **MICU1**, **MTM1**, **MTMR14**, **MYBPC1**, **MYH2**, **MYH3**, **MYH7**, **MYH8**, **MYL1**, **MYLPF**, **MYMK**, **MYO18B**, **MYPN**, **NEB**, **ORAI1**, **PAX7**, **PIEZO2**, **PYROXD1**, **RYR1**, **RYR3**, **SCN4A**, **SEPN1**, **SLC25A4**, **SPEG**, **STAC3**, **STIM1**, **TNNI2**, **TNNT1**, **TNNT3**, **TPM2**, **TPM3**, **TRIP4**, **TTN**, **VMA21** (59 Gene, 328,4 Kb)

☐ Einzelgendiagnostik

- ☐ ACTN1 ☐ DOK7 ☐ MYH7 ☐ TNNI2
☐ COL6A1 ☐ LMNA ☐ PIEZO2 ☐ TNNT3
☐ COL6A2 ☐ MEGF10 ☐ SEPN1 ☐ TPM2
☐ COL6A3 ☐ MYH3

Distale Myopathie

☐ kleines Panel (#081)

CAV3, **CRYAB**, **DES**, **FLNC**, **GNE**, **MATR3**, **MYH7**, **TPM2**, **VCP** (9 Gene, 24,4 Kb)

☐ großes Panel (#828)

ACTA1, **ANO5**, **BAG3**, **CNBP**, **CRYAB**, **DES**, **DNAJB6**, **DNM2**, **DYSF**, **FHL1**, **FLNC**, **GNE**, **HSPB1**, **HSPB8**, **KY**, **LDB3**, **MATR3**, **MYH7**, **MYOT**, **NEB**, **PYROXD1**, **SQSTM1**, **SVIL**, **TIA1**, **TTN**, **VCP**, **ZASP** (27 Gene, 191,9 Kb)

☐ Einzelgendiagnostik

- ☐ ACTN1 ☐ DNAJB6 ☐ MYH7
☐ ANO5 ☐ DYSF ☐ MYOT

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Neuromuskuläre Erkrankungen

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).

Panelendiagnostik: „**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.

Myotonische Syndrome

☐ kleines Panel (#082)

ATP2A1, CAV3, **CLCN1**, HSPG2, SCN4A (5 Gene, 25,1 Kb)

☐ Einzelgendiagnostik

☐ CAV3

Kongenitale Myasthenie / Multiples Pterygium-Syndrom

☐ kleines Panel (#083)

CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, **CHRNE**, CHRNG, **COLQ**, **DOK7**, DPAGT1, GFPT1, **MUSK**, **RAPSN**, SCN4A (13 Gene, 25,2 Kb)

☐ großes Panel (#826)

AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, **CHRNE**, CHRNG, COL13A1, COLQ, **DOK7**, DPAGT1, GFPT1, GMPPB, LRP4, MUSK, MYO9A, NUP88, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2, VAMP1 (29 Gene, 75,5 Kb)

☐ Einzelgendiagnostik

☐ CHRNA1 ☐ CHRNG ☐ DOK7 ☐ MUSK
☐ CHRND ☐ COLQ ☐ GMPPB ☐ RAPSN
☐ CHRNE

Fetale Akinesie-Deformations-Sequenz (FADS)

☐ kleines Panel (#088)

CHRNA1, CHRNB1, CHRND, **CHRNE**, CHRNG, CNTN1, **DOK7**, KLHL40, MTM1, **MUSK**, NALCN, **RAPSN**, UBA1 (13 Gene, 24,9 Kb)

☐ Einzelgendiagnostik

☐ CHRNA1 ☐ CHRNE ☐ DOK7 ☐ RAPSN
☐ CHRND ☐ CHRNG ☐ MUSK ☐ UBA1 (Hot Spots)

Hereditäre Sensomotorische Neuropathie

☐ kleines Panel (#085)

1. MLPA PMP22, 2. ARHGEF10, ATL3, COX6A1, DHTKD1, GAN, GARS, GDAP1, **GJB1***, HSPB1, **MFN2**, **MPZ***, NEFL, PMP22, SH3TC2, SOD1 (15 Gene, 24,7 Kb)

☐ großes Panel (#830)

AARS1, ABCA1, AIFM1, ATL1, ATL3, ATP1A1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, CNTNAP1, COX6A1, CPOX, CYP27A1, DCTN1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, FBLN5, FGD4, FIG4, GARS1, GDAP1, GJB1*, GNB4, HARS1, HINT1, HK1, HMBS, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2*, INF2, JPH1, KARS1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MCM3AP, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22*, PNKP, PPOX, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, RETREG1, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1*, SORD, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TFG, TRIM2, TRPA1, TRPV4, TTR, VCP, VRK1, VWA1, WARS1, WNK1, YARS1 (101 Gene, 269,3 Kb)

☐ Einzelgendiagnostik

☐ BICD2 ☐ LMNA ☐ SORD (Hot Spots)
☐ IGHMBP2* ☐ PNKP ☐ TRPV4 ☐ VWA1
☐ INF2 ☐ SMN1* ☐ TTR

Hereditäre spastische Paraplegie (HSP)

☐ kleines Panel (#086)

ATL1, CYP7B1, PLP1, REEP1, **SPAST**, SPG11, **SPG7**, ZFYVE26 (8 Gene, 23,8 Kb)

☐ großes Panel (#831)

ABCD1, ADAR, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, CAPN1, CPT1C, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, DSTYK, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, FXN, GBA2, GCH1, GJC2, HACE1, HPDL, HSPD1, IBA57, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, L1CAM, MAG, NIPA1, NKX6-2, NT5C2, OPA3, PCYT2, PLP1, PNPLA6, POLR3A, PSEN1, REEP1, REEP2, RTN2, SACS, SELENOI, SERAC1, SLC16A2, SLC1A4, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, TUBA4A, UBAP1, UCHL1, VPS37A, WASHC5, WDR45B, ZFYVE26, ZFYVE27 (81 Gene, 183,6 Kb)

☐ Einzelgendiagnostik

☐ ALS2

Glykogen-Speichererkrankungen

☐ großes Panel (#829)

AGL, ALDOA, ENO3, EPM2A, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LAMP2, LDHA, NHLRC1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4 (22 Gene, 50 Kb)

Rhabdomyolyse-Erkrankungen

☐ großes Panel (#836)

ACAD9, ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, ANO5, CACNA1S, CAV3, CPT2, DMD*, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FKRP, FKTN, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, POLG, POLG2, PRKAG2, PYGM, RBCK1, RRM2B, RYR1, SIL1, SLC22A5, SUCLA2, TK2, TSEN54, TSFM, TYMP (47 Gene, 115,2 Kb)

☐ Einzelgendiagnostik

☐ ANO5 ☐ DMD* ☐ FKRP ☐ POLG
☐ CAV3 ☐ DYSF ☐ FKTN ☐ TSEN54

Kanalopathien der Skelettmuskulatur

☐ großes Panel (#837)

ATP1A2, ATP2A1, CACNA1A, CACNA1S, CACNB4, CLCN1, KCNA1, KCNJ2, PYGM, RYR1, SCN1A, SCN2A, SCN4A, SLC1A3, SLC2A1 (15 Gene, 64,8 Kb)

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Neuromuskuläre Erkrankungen

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).

Panelldiagnostik: „**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.

Distale Arthrogryposis

☐ **kleines Panel (#087)**

FBN2*, *MYH3*, *PIEZO2*, *TNNI2*, *TNNT3*, *TPM2 (6 Gene, 25 Kb)

☐ großes Panel (#824)

ACTA1, ACTA1, ACTB, ACTG1, ADAMTS10, ADCY6, ADGRG6, AIMP1, ALG3, ANTXR2, ASCC1, ASPM, ASXL1, B3GALNT2, B4GAT1, BICD2, CACNA1E, CFL2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRG, CHST14, CLCF1, CNTNAP1, COL12A1, COL3A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CRLF1, CRPPA, DAG1, DHCR24, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM3, DYNC1H1, EARS2, ECEL1, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FKRP, FKTN, FLNB, GBA, GBE1, GFM2, GLDN, GLE1, GMPPB, HSPG2, IRF6, KAT6B, KBTBD13, KIAA1109, KIF14, KIF5C, KLHL40, KLHL41, KLHL7, LAMA2, LARGE1, LGI4, LIFR, LMOD3, LMX1B, MAGEL2, MTM1, MUSK, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL1, MYLPF, MYMK, MYPN, NALCN, NEB, NEK9, NUP88, ORA1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PI4KA, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD1, PLOD2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PRG4, RAB3GAP2, RAPSN, RIPK4, RMND1, RXYLT1, RYR1, SCARF2, SCN4A, SEPN1, SETBP1, SKI, SLC26A2, SLC35A3, SLC5A7, SMAD3, SMAD4, SMN1, SMPD4, STAC3, STIM1, TGFB2, TGFB3, TGFBRI1, TGFBRI2, TNNI2, TNNI3, TNNI3, TOR1A, TPM2, TPM3, TRIP4, TRPV4, TSEN54, TTN, UBA1, UVSSA, VAMP1, VIPAS39, VPS33B, VPS53, VPS8, ZBTB42, ZC4H2, ZMPSTE24 (168 Gene, 588 Kb)

□ Einzelgendiagnostik

□ <i>ACTA1</i>	□ <i>FKRP</i>	□ <i>MYH8</i>	□ <i>TNNI2</i>
□ <i>CHRNA1</i>	□ <i>FKTN</i>	□ <i>PIEZO2</i>	□ <i>TNNT3</i>
□ <i>CHRNE</i>	□ <i>LMNA</i>	□ <i>PLOD2</i>	□ <i>TPM2</i>
□ <i>CHRNA1</i>	□ <i>MUSK</i>	□ <i>POMT1</i>	□ <i>TRPV4</i>
□ <i>DOK7</i>	□ <i>MYBPC1</i>	□ <i>POMT2</i>	□ <i>UBA1</i> (Hot Spots)
□ <i>FKBP10</i>	□ <i>MYH3</i>	□ <i>RAPSN</i>	

Kongenitale kraniale Dysinnervationssyndrome (CCDD)

☐ **kleines Panel (#273): CCDD**

CHN1, COL25A1, DCC, HOXA1, HOXB1, KIF21A, MAFB, PHOX2A, ROBO3, TUBB2B, TUBB3, TUBB6 (12 Gene, 24,6 Kb)

□ **großes Panel (#456): CCDD**

CHD7, CHN1, COL25A1, DCC, ECEL1, HOXA1, HOXB1, HOXB2, KIF21A, KIF2A, KIF5C, MAFB, MYF5, MYF6, MYMK, PHOX2A, PLXND1, REV3L, ROBO3, SALL4, SEMA3E, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB6, TUBG1
(28 Gene, 70,3 Kb)

☐ **kleines Panel (#385): Möbius-Syndrom**

HOXB1, PLXND1, REV3L, TUBB3 (4 Gene, 24,6 Kb)

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Neuromuskuläre Erkrankungen

Wählen Sie bitte das **Gesamt-Panel** Neuromuskuläre Erkrankungen 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 genetisch bedingte Neuromuskuläre Erkrankungen (#850)

□ Einzelgendiagnostik mittels Sanger-Sequenzieretechnologie

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
AARS	2,907	nicht verfügbar
ABCA1	6,786	nicht verfügbar
ABCA7	6,441	nicht verfügbar
ABCD1	2,238	nicht verfügbar
ABHD12	1,197	nicht verfügbar
ABHD5	1,05	nicht verfügbar
ACAD9	1,866	nicht verfügbar
ACADM	1,266	nicht verfügbar
ACADVL	1,968	nicht verfügbar
ACTA1	1,134	□
ACTB	1,128	nicht verfügbar
ACTG1	1,128	nicht verfügbar
ACTL6B	1,281	nicht verfügbar
ACTN2	2,685	□
ACVR1	1,53	nicht verfügbar
ADAR	3,681	nicht verfügbar
ADCY6	3,507	nicht verfügbar
ADGRG6	3,753	nicht verfügbar
ADSSL1	1,503	nicht verfügbar
AFG3L2	2,394	nicht verfügbar
AGL	4,599	nicht verfügbar
AGRN	6,138	nicht verfügbar
AGTPBP1	3,837	nicht verfügbar
AHNAK2	17,388	nicht verfügbar
AIFM1	1,842	nicht verfügbar
AIMP1	0,939	nicht verfügbar
ALDH18A1	2,388	nicht verfügbar
ALDH3A2	1,458	nicht verfügbar
ALDOA	1,095	nicht verfügbar
ALG13	3,414	nicht verfügbar
ALG14	0,651	nicht verfügbar
ALG2	1,251	nicht verfügbar
ALS2	4,974	□
AMPD1	2,343	nicht verfügbar
AMPD2	2,64	nicht verfügbar
ANG	0,444	nicht verfügbar
ANO10	1,983	nicht verfügbar
ANO5	2,742	□
ANXA11	1,518	nicht verfügbar
AP4B1	2,22	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
AP4E1	3,414	nicht verfügbar
AP4M1	1,362	nicht verfügbar
AP4S1	0,48	nicht verfügbar
AP5Z1	2,424	nicht verfügbar
APTX	1,029	nicht verfügbar
AR	2,763	nicht verfügbar
ARG1	0,969	nicht verfügbar
ARHGEF10	4,035	nicht verfügbar
ARL6IP1	0,612	nicht verfügbar
ARSI	1,71	nicht verfügbar
ASAH1	1,188	nicht verfügbar
ASCC1	1,074	nicht verfügbar
ASPM	10,434	□
ATL1	1,677	nicht verfügbar
ATL3	1,626	nicht verfügbar
ATP13A2	3,528	nicht verfügbar
ATP1A1	3,072	nicht verfügbar
ATP1A2	3,063	nicht verfügbar
ATP2A1	3,006	nicht verfügbar
ATP2B3	3,663	nicht verfügbar
ATP7A	4,503	nicht verfügbar
ATXN2	3,942	nicht verfügbar
B3GALNT2	1,503	□
B4GALNT1	1,602	nicht verfügbar
B4GAT1	1,248	□
BAG3	1,728	nicht verfügbar
BICD2	2,568	□
BIN1	1,782	nicht verfügbar
BSCL2	1,197	nicht verfügbar
BVES	1,083	nicht verfügbar
C12orf65	0,501	nicht verfügbar
C19orf12	0,459	nicht verfügbar
C1orf194	0,474	nicht verfügbar
C9orf72	1,446	nicht verfügbar
CACNA1A	6,786	nicht verfügbar
CACNA1G	7,134	nicht verfügbar
CACNA1S	5,622	nicht verfügbar
CAMTA1	5,022	nicht verfügbar
CAPN1	2,145	nicht verfügbar
CAPN3	2,466	□

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
CAPRIN1	2,13	nicht verfügbar
CASQ1	1,191	nicht verfügbar
CAV3	0,456	□
CAVIN1	1,173	nicht verfügbar
CCDC78	1,317	nicht verfügbar
CCNF	2,361	nicht verfügbar
CCT5	1,626	nicht verfügbar
CFL2	0,501	nicht verfügbar
CHAT	2,247	nicht verfügbar
CHCHD10	0,429	nicht verfügbar
CHKB	1,188	nicht verfügbar
CHMP2B	0,642	nicht verfügbar
CHP1	0,588	nicht verfügbar
CHRNA1	1,374	□
CHRNA1	1,506	nicht verfügbar
CHRND	1,554	□
CHRNE	1,482	□
CHRNA1	1,554	□
CHST14	1,131	nicht verfügbar
CLCN1	2,967	nicht verfügbar
CLN3	1,317	nicht verfügbar
CNBP	0,534	nicht verfügbar
CNTN1	3,057	nicht verfügbar
CNTNAP1	4,155	nicht verfügbar
COA7	0,696	nicht verfügbar
COL12A1	9,192	nicht verfügbar
COL13A1	2,154	nicht verfügbar
COL3A1*	4,401	□
COL6A1	3,087	□
COL6A2	3,06	□
COL6A3	9,534	□
COL9A3	2,055	nicht verfügbar
COLQ	1,368	□
COX6A1	0,33	nicht verfügbar
CPOX	1,365	nicht verfügbar
CPT1C	2,379	
CPT2	1,977	nicht verfügbar
CRLF1	1,269	nicht verfügbar
CRYAB	0,528	nicht verfügbar
CTDP1	2,886	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Neuromuskuläre Erkrankungen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
CYP2U1	1,635	nicht verfügbar
CYP27A1	1,596	nicht verfügbar
CYP7B1	1,521	nicht verfügbar
DAG1	2,688	nicht verfügbar
DAO	1,044	nicht verfügbar
DARS1	1,506	nicht verfügbar
DARS2	1,938	nicht verfügbar
DCAF8	1,794	nicht verfügbar
DCTN1	3,837	nicht verfügbar
DCTN2	1,207	nicht verfügbar
DDHD1	2,64	nicht verfügbar
DDHD2	2,136	nicht verfügbar
DES	1,413	nicht verfügbar
DGAT2	1,167	nicht verfügbar
DHCR24	1,551	nicht verfügbar
DHTKD1	2,76	nicht verfügbar
DMD*	11,058	□
DMPK	1,92	nicht verfügbar
DNAJB2	0,834	nicht verfügbar
DNAJB6	0,981	□
DNAJC3	1,515	nicht verfügbar
DNM1L	2,211	nicht verfügbar
DNM2	2,613	nicht verfügbar
DNMT1	4,899	nicht verfügbar
DOK7	1,515	□
DOLK	1,617	nicht verfügbar
DPAGT1	1,227	nicht verfügbar
DPM1	0,783	nicht verfügbar
DPM2	0,255	nicht verfügbar
DPM3	0,279	nicht verfügbar
DRP2	2,874	nicht verfügbar
DST	7,95	nicht verfügbar
DUX4	1,275	nicht verfügbar
DYNC1H1	13,941	nicht verfügbar
DYSF	6,243	□
EARS2	1,572	nicht verfügbar
ECEL1	2,328	nicht verfügbar
EGR2	1,431	nicht verfügbar
ELOVL5	0,9	nicht verfügbar
ELP1	3,999	nicht verfügbar
ELP3	1,644	nicht verfügbar
EMD	0,765	nicht verfügbar
ENO3	1,305	nicht verfügbar
ENTPD1	1,533	nicht verfügbar
EPG5	7,74	nicht verfügbar
ERBB3	4,029	nicht verfügbar
ERBB4	3,927	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
ERC2	2,874	nicht verfügbar
ERCC1	0,972	nicht verfügbar
ERCC2	2,283	nicht verfügbar
ERCC5	3,561	nicht verfügbar
ERCC6	4,482	nicht verfügbar
ERGIC1	0,873	nicht verfügbar
ERLIN1	1,047	nicht verfügbar
ERLIN2	1,02	nicht verfügbar
ETFA	1,002	nicht verfügbar
ETFB	0,768	nicht verfügbar
ETFDH	1,854	nicht verfügbar
EXOSC3	0,828	nicht verfügbar
EXOSC5	0,708	nicht verfügbar
EXOSC8	0,831	nicht verfügbar
EXOSC9	1,371	nicht verfügbar
FA2H	1,119	nicht verfügbar
FAM111B	2,205	nicht verfügbar
FAM126A	1,566	nicht verfügbar
FARS2	1,356	nicht verfügbar
FBLN5	1,347	nicht verfügbar
FBN2	8,739	nicht verfügbar
FBXO38	3,342	nicht verfügbar
FDX2	0,561	nicht verfügbar
FDXR	1,476	nicht verfügbar
FGD4	2,301	nicht verfügbar
FHL1	0,843	nicht verfügbar
FIG4	2,724	nicht verfügbar
FKBP10	1,749	□
FKBP14	0,636	nicht verfügbar
FKRP	1,488	□
FKTN	1,386	□
FLAD1	1,764	nicht verfügbar
FLNB	7,809	nicht verfügbar
FLNC	8,178	nicht verfügbar
FLRT1	2,025	nicht verfügbar
FLVCR1	1,668	nicht verfügbar
FUS	1,581	□
FXN	0,633	nicht verfügbar
FXR1	1,866	nicht verfügbar
GAA	2,859	nicht verfügbar
GAD1	1,785	nicht verfügbar
GAN	1,794	nicht verfügbar
GARS	2,22	nicht verfügbar
GBA	1,611	nicht verfügbar
GBA2	2,784	nicht verfügbar
GBE1	2,109	nicht verfügbar
GBF1	5,58	nicht verfügbar
GCH1	0,753	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
GDAP1	1,077	nicht verfügbar
GDAP2	1,494	nicht verfügbar
GEMIN5	4,527	nicht verfügbar
GFER	0,618	nicht verfügbar
GFM2	2,34	nicht verfügbar
GFPT1	2,046	nicht verfügbar
GGPS1	0,903	nicht verfügbar
GJB1*	0,852	nicht verfügbar
GJB3	0,813	nicht verfügbar
GJC2	1,32	nicht verfügbar
GLB1	2,034	nicht verfügbar
GLDN	1,656	nicht verfügbar
GLE1	2,097	nicht verfügbar
GMPPA	1,263	nicht verfügbar
GMPPB	1,164	□
GNB4	1,023	nicht verfügbar
GNE	2,262	nicht verfügbar
GOLGA2	3,009	nicht verfügbar
GOSR2	0,639	nicht verfügbar
GRID2	3,024	nicht verfügbar
GRM1	3,585	nicht verfügbar
GYG1	1,053	nicht verfügbar
GYS1	2,214	nicht verfügbar
HACD1	0,867	nicht verfügbar
HACE1	2,73	nicht verfügbar
HADHA	2,292	nicht verfügbar
HADHB	1,425	nicht verfügbar
HARS	1,53	nicht verfügbar
HECW2	4,719	nicht verfügbar
HEXB	1,671	nicht verfügbar
HINT1	0,381	nicht verfügbar
HK1	2,754	nicht verfügbar
HMBS	1,086	nicht verfügbar
HNRNPA1	1,119	nicht verfügbar
HNRNPA2B1	1,062	nicht verfügbar
HNRNPDL	1,263	nicht verfügbar
HOXD10	1,023	nicht verfügbar
HRAS	0,57	nicht verfügbar
HSPB1	0,618	nicht verfügbar
HSPB3	0,453	nicht verfügbar
HSPB8	0,591	nicht verfügbar
HSPD1	1,722	nicht verfügbar
HSPG2	13,176	nicht verfügbar
HTRA2	1,377	nicht verfügbar
IARS2	3,039	nicht verfügbar
IBA57	1,071	nicht verfügbar
IFRD1	1,356	nicht verfügbar
IGHMBP2*	2,982	□

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Neuromuskuläre Erkrankungen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
INF2	3,75	□
INPP5K	1,347	nicht verfügbar
ISCU	0,504	nicht verfügbar
ISPD	1,356	□
ITGA7	3,414	nicht verfügbar
ITPR3	8,016	nicht verfügbar
JAG1	3,657	nicht verfügbar
JAG2	3,717	nicht verfügbar
KARS	1,878	nicht verfügbar
KBTBD13	1,377	nicht verfügbar
KCNA1	1,488	nicht verfügbar
KCNA2	1,5	nicht verfügbar
KCNJ2	1,284	nicht verfügbar
KDM5C	4,683	nicht verfügbar
KIDINS220	5,316	nicht verfügbar
KIF14	4,947	nicht verfügbar
KIF1A	5,073	nicht verfügbar
KIF1B	5,313	nicht verfügbar
KIF1C	3,312	nicht verfügbar
KIF26B	6,327	nicht verfügbar
KIF5A	3,099	nicht verfügbar
KIF5C	2,874	nicht verfügbar
KLC2	1,869	nicht verfügbar
KLHL40	1,866	nicht verfügbar
KLHL41	1,821	nicht verfügbar
KLHL9	1,854	nicht verfügbar
KY	1,986	nicht verfügbar
L1CAM	3,774	nicht verfügbar
LAMA2	9,369	nicht verfügbar
LAMA5	11,088	nicht verfügbar
LAMB2	5,397	□
LAMP2	1,233	nicht verfügbar
LARGE1	2,271	□
LDB3	0,852	nicht verfügbar
LDHA	0,999	nicht verfügbar
LGI4	1,614	nicht verfügbar
LIFR	3,294	nicht verfügbar
LIMS2	1,092	nicht verfügbar
LITAF	0,486	nicht verfügbar
LMNA	1,995	□
LMOD3	1,683	nicht verfügbar
LMX1B*	1,188	□
LOXL4	2,271	nicht verfügbar
LPIN1	2,673	nicht verfügbar
LRP4	5,718	nicht verfügbar
LRSAM1	2,172	nicht verfügbar
LTN1	5,301	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
MAG	1,881	nicht verfügbar
MAMLD1	2,325	nicht verfügbar
MAP3K20	2,403	nicht verfügbar
MARS	2,703	nicht verfügbar
MATR3	2,544	nicht verfügbar
MB	0,465	nicht verfügbar
MCM3AP	5,943	nicht verfügbar
MEGF10	3,423	□
MET	4,227	□
MFN2	2,274	nicht verfügbar
MICU1	1,437	nicht verfügbar
MME	2,253	nicht verfügbar
MORC2	3,099	nicht verfügbar
MPV17	0,531	nicht verfügbar
MPZ	0,747	nicht verfügbar
MSTN	1,128	nicht verfügbar
MSTO1	1,713	nicht verfügbar
MT-ATP6	0	□
MT-ATP8	0	□
MTM1	1,812	nicht verfügbar
MTMR1	2,022	nicht verfügbar
MTMR14	1,617	nicht verfügbar
MTMR2	1,932	nicht verfügbar
MUSK	2,61	□
MYBPC1	3,516	□
MYBPC3	3,825	□
MYF5	0,768	nicht verfügbar
MYF6	0,729	nicht verfügbar
MYH14	5,988	nicht verfügbar
MYH2	5,826	nicht verfügbar
MYH3	5,823	□
MYH4	5,82	nicht verfügbar
MYH7	5,808	□
MYH8	5,814	□
MYL1	0,585	nicht verfügbar
MYLPF	0,51	nicht verfügbar
MYMK	0,666	nicht verfügbar
MYO18B	7,704	nicht verfügbar
MYO9A	7,647	nicht verfügbar
MYOM2	4,398	nicht verfügbar
MYOT	1,497	nicht verfügbar
MYPN	3,963	nicht verfügbar
NALCN	5,217	nicht verfügbar
NARS	1,68	nicht verfügbar
NCOR2	7,377	nicht verfügbar
NDRG1	1,185	nicht verfügbar
NDUFA10	1,068	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
NDUFA2	0,3	nicht verfügbar
NDUFAF2	0,51	nicht verfügbar
NDUFAF3	0,555	nicht verfügbar
NDUFAF4	0,528	nicht verfügbar
NDUFB3	0,297	nicht verfügbar
NDUFS1	2,184	nicht verfügbar
NDUFS4	0,528	nicht verfügbar
NDUFS6	0,375	nicht verfügbar
NEB	25,683	nicht verfügbar
NEFH	3,063	nicht verfügbar
NEFL	1,632	nicht verfügbar
NEK1	3,777	nicht verfügbar
NEK9	2,94	nicht verfügbar
NFASC	3,51	nicht verfügbar
NGF	0,726	nicht verfügbar
NIPA1	0,99	nicht verfügbar
NKX6-2	0,834	nicht verfügbar
NOP56	1,785	nicht verfügbar
NOS1	4,305	nicht verfügbar
NRG1	1,938	nicht verfügbar
NT5C2	1,686	nicht verfügbar
NTNG2	1,593	nicht verfügbar
NTRK1	2,373	nicht verfügbar
NUP88	2,226	nicht verfügbar
OPA1	2,883	nicht verfügbar
OPA3	0,54	nicht verfügbar
OPTN	1,734	nicht verfügbar
ORAI1	0,912	nicht verfügbar
PABPN1	0,921	nicht verfügbar
PAX7	1,563	nicht verfügbar
PCDHA8	2,853	nicht verfügbar
PDK3	1,248	nicht verfügbar
PDXK	0,939	nicht verfügbar
PFKM	2,343	nicht verfügbar
PFN1	0,423	nicht verfügbar
PGAM2	0,762	nicht verfügbar
PGAP1	2,769	nicht verfügbar
PGAP2	0,765	nicht verfügbar
PGK1	1,254	nicht verfügbar
PGM1	1,689	nicht verfügbar
PHKA1	3,672	nicht verfügbar
PHKB	3,282	nicht verfügbar
PHYH	1,017	nicht verfügbar
PI4KA	6,309	nicht verfügbar
PIEZO2	8,259	□
PIGB	1,665	nicht verfügbar
PIGN	2,796	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Neuromuskuläre Erkrankungen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
PIP5K1C	2,007	nicht verfügbar
PLEC	13,725	nicht verfügbar
PLEKHG5	3,021	nicht verfügbar
PLOD2	2,277	□
PLP1	0,834	nicht verfügbar
PMP2	0,399	nicht verfügbar
PMP22*	0,483	nicht verfügbar
PNKP	1,566	nicht verfügbar
PNPLA2	1,515	nicht verfügbar
PNPLA6	3,984	nicht verfügbar
PNPLA8	2,349	nicht verfügbar
POLG	3,72	□
POLG2	1,458	nicht verfügbar
POLR1A	4,98	nicht verfügbar
POLR2A	5,913	nicht verfügbar
POLR3A	4,173	nicht verfügbar
POMGNT1	1,983	□
POMGNT2	1,743	□
POMK	1,053	□
POMT1	2,244	□
POMT2	2,253	□
PPA2	1,005	nicht verfügbar
PPOX	1,434	nicht verfügbar
PREPL	2,184	nicht verfügbar
PRG4	4,215	nicht verfügbar
PRICKLE1	2,496	nicht verfügbar
PRKAG2	1,71	nicht verfügbar
PRDM12	1,104	nicht verfügbar
PRPH	1,413	nicht verfügbar
PRPS1	0,957	nicht verfügbar
PRUNE1	1,362	nicht verfügbar
PRX	4,386	nicht verfügbar
PSEN1	1,404	nicht verfügbar
PUM1	3,567	nicht verfügbar
PUS1	1,284	nicht verfügbar
PYGM	2,529	nicht verfügbar
PYROXD1	1,503	nicht verfügbar
RAB3GAP2	4,182	nicht verfügbar
RAB7A	0,624	nicht verfügbar
RALGAPA1	6,111	nicht verfügbar
RAPSN	1,239	□
RBCK1	1,533	nicht verfügbar
RBM7	0,801	nicht verfügbar
REEP1	0,606	nicht verfügbar
REEP2	0,765	nicht verfügbar
RETREG1	1,494	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
RIPK4	2,355	nicht verfügbar
RMND1	1,35	nicht verfügbar
RNASEH1	0,861	nicht verfügbar
RPH3A	2,085	nicht verfügbar
RRM2B	1,056	nicht verfügbar
RTN2	1,638	nicht verfügbar
RXYLT1	1,332	nicht verfügbar
RYR1	15,117	nicht verfügbar
RYR3	14,613	nicht verfügbar
SACS	13,74	nicht verfügbar
SBF1	5,682	nicht verfügbar
SBF2	5,55	nicht verfügbar
SCN10A	5,871	nicht verfügbar
SCN11A	5,376	nicht verfügbar
SCN4A	5,511	nicht verfügbar
SCN9A	5,934	nicht verfügbar
SCO2	0,801	nicht verfügbar
SCP2	1,644	nicht verfügbar
SERAC1	1,965	nicht verfügbar
SEPN1	1,773	□
SEPT9	1,707	nicht verfügbar
SETBP1	4,791	nicht verfügbar
SETX	8,034	nicht verfügbar
SGCA	1,164	nicht verfügbar
SGCB	0,957	nicht verfügbar
SGCD	0,873	nicht verfügbar
SGCG	0,876	nicht verfügbar
SGPL1	1,707	nicht verfügbar
SH3TC2	3,867	nicht verfügbar
SIGMAR1	0,672	nicht verfügbar
SIL1	1,386	nicht verfügbar
SLC1A3	1,629	nicht verfügbar
SLC1A4	1,599	nicht verfügbar
SLC12A6	3,453	nicht verfügbar
SLC16A1	1,503	nicht verfügbar
SLC16A2	1,62	nicht verfügbar
SLC18A3	1,599	nicht verfügbar
SLC2A1	1,479	nicht verfügbar
SLC22A5	1,674	nicht verfügbar
SLC25A1	0,936	nicht verfügbar
SLC25A20	0,906	nicht verfügbar
SLC25A32	0,948	nicht verfügbar
SLC25A4	0,897	nicht verfügbar
SLC25A42	0,957	nicht verfügbar
SLC25A46	1,257	nicht verfügbar
SLC26A2	2,22	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
SLC33A1	1,65	nicht verfügbar
SLC35A3	0,978	nicht verfügbar
SLC52A2	1,338	nicht verfügbar
SLC52A3	1,41	nicht verfügbar
SLC5A7	1,743	nicht verfügbar
SLC9A3R1	1,077	nicht verfügbar
SMCHD1	6,018	nicht verfügbar
SMN1*	0,885	□
SNAP25	0,621	nicht verfügbar
SNRPN	0,723	nicht verfügbar
SOD1	0,465	□
SORD	1,074	□
SOX10	1,401	nicht verfügbar
SPART	2,001	nicht verfügbar
SPAST	1,851	nicht verfügbar
SPEG	9,804	nicht verfügbar
SPG11	7,332	nicht verfügbar
SPG21	0,927	nicht verfügbar
SPG7	2,388	nicht verfügbar
SPTAN1	7,434	nicht verfügbar
SPTBN4	7,695	nicht verfügbar
SPTLC1	1,422	nicht verfügbar
SPTLC2	1,689	nicht verfügbar
SQSTM1	1,323	nicht verfügbar
SRPK3	1,704	nicht verfügbar
STAC3	1,095	nicht verfügbar
STIM1	2,058	nicht verfügbar
STUB1	0,912	nicht verfügbar
SUCLA2	1,392	nicht verfügbar
SURF1	0,903	nicht verfügbar
SVIL	6,645	nicht verfügbar
SYNE1	26,25	nicht verfügbar
SYNE2	20,724	nicht verfügbar
SYT1	1,269	nicht verfügbar
SYT2	1,26	nicht verfügbar
TAF15	1,779	nicht verfügbar
TARDBP	1,245	nicht verfügbar
TBK1	2,19	nicht verfügbar
TCAP	0,504	nicht verfügbar
TDP1	1,827	nicht verfügbar
TECPR2	4,236	nicht verfügbar
TFG	1,203	nicht verfügbar
TGS1	2,562	nicht verfügbar
TIA1	1,161	nicht verfügbar
TK2	0,798	nicht verfügbar
TMEM43	1,203	nicht verfügbar

Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Neuromuskuläre Erkrankungen

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
TMEM63A	2,424	nicht verfügbar
TNNC2	0,483	nicht verfügbar
TNNI2	0,549	□
TNNT1	0,837	nicht verfügbar
TNNT3	0,777	□
TNPO3	2,772	nicht verfügbar
TOR1AIP1	1,755	nicht verfügbar
TPM2	0,855	□
TPM3	0,858	nicht verfügbar
TRAPPC11	3,402	nicht verfügbar
TRDN	2,19	nicht verfügbar
TRIM2	2,235	nicht verfügbar
TRIM32	1,962	nicht verfügbar
TRIM54	1,203	nicht verfügbar
TRIM63	1,062	nicht verfügbar
TRIP4	1,746	nicht verfügbar
TRPV4	2,616	□
TSEN54	1,581	□
TSFM	1,041	nicht verfügbar
TTN	100,272	nicht verfügbar
TTR	0,444	□
TUBA4A	1,347	nicht verfügbar
TUBB3	1,353	nicht verfügbar
TUBB4A	1,335	nicht verfügbar
TWNK	2,055	nicht verfügbar
TYMP	1,449	nicht verfügbar
UBA1	3,177	□
UBA5	1,215	nicht verfügbar
UBAP1	1,701	nicht verfügbar
UBQLN2	1,875	nicht verfügbar
UBTF	2,295	nicht verfügbar
UCHL1	0,672	nicht verfügbar
UGGT2	4,551	nicht verfügbar
UNC13A	5,112	nicht verfügbar
UNC45B	0	nicht verfügbar
USP8	3,357	nicht verfügbar
VAMP1	0,357	nicht verfügbar
VAMP2	0,351	nicht verfügbar
VAPB	0,732	□
VCP	2,421	nicht verfügbar
VIPAS39	1,482	nicht verfügbar
VMA21	0,306	nicht verfügbar
VPS13D	13,167	nicht verfügbar
VPS33B	1,854	nicht verfügbar
VPS37A	1,194	nicht verfügbar
VPS53	2,499	nicht verfügbar

Gen	Kb	Einzelgen- diagnostik
VCP	2,421	nicht verfügbar
VIPAS39	1,482	nicht verfügbar
VMA21	0,306	nicht verfügbar
VPS13D	13,167	nicht verfügbar
VPS33B	1,854	nicht verfügbar
VPS37A	1,194	nicht verfügbar
VPS53	2,499	nicht verfügbar
VPS8	4,287	nicht verfügbar
VRK1	1,191	nicht verfügbar
VWA1	1,338	□
WARS	1,416	nicht verfügbar
WARS2	1,083	nicht verfügbar
WASHC5	3,48	nicht verfügbar
WDR45B	1,035	nicht verfügbar
WDR48	2,034	nicht verfügbar
WNK1	7,149	□
YARS	1,587	nicht verfügbar
YARS2	1,434	nicht verfügbar
ZBTB42	1,269	nicht verfügbar
ZC4H2	0,675	nicht verfügbar
ZFR	3,225	nicht verfügbar
ZFYVE26	7,62	nicht verfügbar
ZFYVE27	1,251	nicht verfügbar
ZMPSTE24	1,428	nicht verfügbar