

Inhaltsverzeichnis – Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Bitte senden Sie uns nur die ausgefüllten Seiten 1, 2 und 3 sowie die zur gewünschten Analyse passende Seite des Anforderungsbogens. Wir benötigen nicht alle 20 Seiten!

Die passende Seite finden Sie oft am schnellsten, indem Sie einen Gen-Namen oder eine Diagnose in die Suchfunktion eingeben. Aber Cave: Bei genetisch sehr heterogenen Phänotypen sind die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt.

Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz	1
Umgang mit Zufallsbefunden (nur bei umfassenden genetischen Analysen auszufüllen)	1
Anforderung molekulargenetische Diagnostik	2, 3
Exom- und Trio-Exom-Analysen	4
Intelligenzminderung/syndromale und nicht-syndromale Formen	5
Epilepsie	6
Skeletterkrankungen, unklare Skelettphänotypen und Kleinwuchs	7, 8
Nierenerkrankungen	9, 10
Neuromuskuläre Erkrankungen	11
Marfan-Syndrom und weitere Bindegewebserkrankungen	12
Noonan-Syndrom und hypertrophe Kardiomyopathie	13
Lipodystrophie und Neuroendokrine Tumorerkrankungen	14
Pulmonale arterielle und hereditäre Hypertonie	15
Pädiatrische Lungenerkrankungen	16
Autoinflammation-/Periodisches Fieber-Syndrom	17
Dermatologische Erkrankungen	18
Sonstige Erkrankungen/Multisystem-Erkrankungen	19
Infos zur Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz	20
Infos zur Aufklärung zu Zufallsbefunden bei genetischen Analysen	20



Patient/in (ggf. Aufkleber)

Name: _____

Vorname(n): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w

Anschrift: _____

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

Kooperationspartner:
 MVZ des Universitätsklinikums Köln

Probeneingang Institut und MVZ:
 Kerpener Str. 34, 50931 Köln
 Telefon: 0221 478-86811

Kostenträger
 PKV (privat versichert)
Selbstzahler
 ambulant § 116b/ASV
 stationär (OPS oder ILV)
Selektivverträge zur Exom-Diagnostik

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

GKV-Patient/in mit Laborschein 10
Hiermit beauftrage ich die Humangenetik im MVZ der Uniklinik Köln mit der Analyse.
 Das MVZ ist nicht akkreditiert, die Analyse erfolgt aber in dem akkreditierten Labor des Instituts für Humangenetik der Uniklinik Köln.

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 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, nach Qualitätssicherung und für spätere neue Diagnostikmöglichkeiten 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 die Befunde von der verantwortlichen ärztlichen Person (s.u.) an folgende Ärzte (bzw. deren Vertreter) geschickt werden: _____

- Nicht Zutreffendes bitte streichen -

Umgang mit Zufallsbefunden (nur bei umfassenden genetischen Analysen auszufüllen)

Im Rahmen der geplanten umfassenden genetischen Untersuchung können ggf. **Zufallsbefunde** erhoben werden, die nicht direkt im Zusammenhang mit der o.g. Erkrankung/Diagnose stehen. Solche Zufallsbefunde können in drei Kategorien eingeteilt werden (siehe ausführliche Erläuterung auf Seite 20). Sie haben die Möglichkeit zu entscheiden, ob und welche Zufallsbefunde mitgeteilt werden (Nicht-Ankreuzen wird als NEIN gewertet):

Ich wünsche die Mitteilung von **Zufallsbefunden der Kategorie 1** (mögliche Erkrankung beim Träger, die **medizinisch angehbar** ist)

Patient/in (Kind): Ja Nein ggf. Mutter: Ja Nein Vater: Ja Nein

Ich wünsche die Mitteilung von **Zufallsbefunden der Kategorie 2** (mögliche Erkrankung beim Träger, die **nicht medizinisch angehbar** ist).

Patient/in: Ja Nein ggf. Mutter: Ja Nein Vater: Ja Nein

Bitte beachten Sie, dass bei **Feten sowie bei Kindern und Jugendlichen**, die als Erwachsene voraussichtlich einwilligungsfähig sein könnten, Zufallsbefunde der Kategorie 2 zum Schutz des "Rechts auf Nichtwissen" in der Regel nicht mitgeteilt werden, wenn es sich um spätmanifeste Erkrankungen handelt.

Ich wünsche die Mitteilung von **Zufallsbefunden der Kategorie 3** (Varianten, die bei **Nachkommen oder verwandten Personen** zu einer erblichen Erkrankung führen könnten). 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.

Mir liegt eine andere gültige GenDG-Einverständniserklärung vor und regelt - sofern erforderlich - den Umgang mit Zufallsbefunden (bitte ggf. 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

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

Klinische Symptomatik/Verdachtsdiagnose/Indikation/Fragestellung

Detaillierte klinische Angaben zum Patienten (falls möglich Arztbriefe beilegen)

Leitsymptome:

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.

Entwicklungs-/Verhaltensauffälligkeiten:

motorische Entwicklungsverzögerung
sprachliche Entwicklungsverzögerung
Intelligenzminderung (Gesamt-IQ: P.)
autistische Verhaltensweisen
Sonstiges:

Angeborene Fehlbildungen:

kardiovaskulär:
urogenital:
skelettal:
Sonstiges:

Auffällige Wachstumsparameter:

Kleinwuchs
Großwuchs
Mikrozephalie
Makrozephalie

Äußere körperliche Merkmale/Gesichtsdysmorphien:

Sonstige Erkrankungen:

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

nein
ja, bitte Angabe der molekulargenetischen Voruntersuchungen/Vorbefunde:

Ist ein Indexpatient in der Familie bekannt, der gleichartig betroffen ist oder war?

nein
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:

ja, bitte Angabe von genetischem Verwandtschaftsgrad zu Ihrem Patienten, Mutation und Erkrankung:

Wenn die Diagnostik in unserem Labor durchgeführt wurde, bitte wir um die Angabe von:

Name: Vorname: Geburtsdatum:

Proben-ID (falls bekannt): MGK-Nummer (falls bekannt):

Bei externen Proben bitten wir um Zusendung einer Kopie des Originalbefundes und ggf. einer Probe des Indexpatienten als Positivkontrolle

Anforderung molekulargenetische Diagnostik

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

Zieldiagnostik mittels MLPA oder Sequenzierung für das Gen/die Gene:

Gen 1:	Bezeichnung der fam. Veränderung:	Transkriptnummer (falls bekannt):
Gen 2:	Bezeichnung der fam. Veränderung:	Transkriptnummer (falls bekannt):
Gen 3:	Bezeichnung der fam. Veränderung:	Transkriptnummer (falls bekannt):
Gen 4:	Bezeichnung der fam. Veränderung:	Transkriptnummer (falls bekannt):
Gen 5:	Bezeichnung der fam. Veränderung:	Transkriptnummer (falls bekannt):

Segregationsanalyse bei abklärungsbedürftigem Array-CGH Befund des Indexpatienten.

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:

Klinische Angaben zu den Eltern (wichtig!)

beide nicht betroffen
ein Elternteil zeigt überlappende Symptome und zwar
Mutter:
Vater:

Blutsverwandtschaft der Eltern des Patienten

nein ja, und zwar:

Stammbaum

Exom- und Trio-Exom-Analysen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

[‡]gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

(Trio-)Exom-Analyse für Patienten des Zentrums für seltene Erkrankungen Köln, nur nach Aufnahme in die Selektivverträge für AOK- und vdek-versicherte Patienten der Uniklinik Köln, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Trio-Exom-basierte Analyse bei unklarem Symptomkomplex für privatversicherte Patienten, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Genauswahl z.B. mittels HPO-terms, Genomics England PanelApp (gemäß Leitsymptomen, siehe Seite 2)

Trio-Exom-basierte Analyse bei unklarem Symptomkomplex für stationäre Patienten der UKK, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Genauswahl z.B. mittels HPO-terms, Genomics England PanelApp (gemäß Leitsymptomen, siehe Seite 2)

OPS 1-944.10 OPS 1-942.2

Individuelles Exom-basiertes Panel, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Genauswahl z.B. mittels HPO-terms, Genomics England PanelApp (gemäß Leitsymptomen, siehe Seite 2)

Erkrankung:

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Intelligenzminderung/syndromale und nicht-syndromale Formen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„Core-Gene“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #1409: Exom-basierte Analyse von ~2500 Expertenkonsensus-Genen für Intelligenzminderung. Ggf. Priorisierung der auszuwertenden Gene mittels HPO-terms, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1411: Autismus (>380 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Für diese Fragestellungen bitten wir Sie Seite 3 des Anforderungsbogens (Exom- und Trio-Exom-Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für AOK- oder vdek-versicherte Patienten der Uniklinik Köln erfolgt die Indikationsstellung und Einleitung der Diagnostik in der Regel über unser Zentrum für Seltene Erkrankungen.

Panel #1168: Coffin-Siris-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

*ARID1A**, ***ARID1B****, *ARID2*, *BICRA*, *DPF2*, *SMARCA2*, *SMARCA4*, *SMARCB1*, *SMARCC2*, *SMARCD1*, *SMARCE1*, *SOX4*, *SOX11* (13 Gene, 45,37 Kb)

Panel #268: Kabuki-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

KMT2D/MLL2*, ***KDM6A**** (2 Gene, 20,82 Kb)

Nicolaidis-Baraitser-Syndrom

SMARCA2 (per Sanger-Sequenzierung)

Panel #1744: Cornelia-de-Lange-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

1. *NIPBL1**, 2. *ANKRD11*, *BRD4*, *HDAC8*, *KMT2A*, *RAD21*, *SMC1A*, *SMC3*, *TAF6* (9 Gene, 44,83 Kb)

Panel #270: Poretti-Boltshauser-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

LAMA1 (1 Gen, 9,23 Kb)

Panel #271: Treacher-Collins-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

TCOF1, *POLR1C*, *POLR1D* (3 Gene, 5,91 Kb)

Panel #1172: Seckel-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ATR, *CENPJ*, *CEP152*, *CEP63*, *DNA2*, *NIN*, *NSMCE2*, *NUP85*, *RBBP8*, *TRAIIP* (10 Gene, 35,43 Kb)

Panel #1436: Pontocerebelläre Hypoplasie (>70 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1174: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie (>40 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1166: Epileptische Encephalopathie des Säuglings- und Kindesalters (>70 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1167: Glykosylierungsstörungen (>50 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

DiGeorge-Syndrom

22q11.2 (MLPA)

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>ARID1A*</i>	<i>CDK5RAP2</i>	<i>KDM6A*</i>	<i>PHF6</i>	<i>SMARCA4</i>
<i>ARID1B*</i>	<i>CENPJ</i>	<i>LIG4</i>	<i>PNKP</i>	<i>SMARCB1</i>
<i>ASPM</i>	<i>CEP63</i>	<i>MCPH1</i>	<i>RAD50</i>	<i>SMARCE1</i>
<i>ATR</i>	<i>CEP135</i>	<i>MRE11</i>	<i>RBBP8</i>	<i>STIL</i>
<i>ATRIP</i>	<i>CEP152</i>	<i>NBS1</i>	<i>RNU4ATAC</i>	<i>WDR62</i>
<i>BRAT1</i>	<i>DNA2</i>	<i>NHEJ1</i>	<i>SCN2A</i>	<i>XRCC4</i>
<i>CASC5</i>	<i>KMT2D*</i>	<i>PCNT</i>	<i>SMARCA2</i>	<i>ZNF335</i>

Epilepsie

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„Core-Gene“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #1437: Gesamt-Panel Epilepsie (>800 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Für diese Fragestellung bitten wir Sie Seite 3 des Anforderungsbogens (Exom- und Trio-Exom-Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für AOK- oder vdek-versicherte Patienten der Uniklinik Köln erfolgt die Indikationsstellung und Einleitung der Diagnostik in der Regel über unser *Zentrum für Seltene Erkrankungen*.

Idiopathische und familiäre Epilepsie

Panel #364: häufigste familiäre Epilepsie, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #1438: benigne neonatale und frühinfantile Epilepsie, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A, CHRNA2 (6 Gene, 19,8 Kb)

Panel #1589: Fokale Epilepsie, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CPA6, DEPDC5, GAL, GRIN2A, KCNT1, LGI1, MTOR, NPRL2, NPRL3, PCDH19, RELN, SCN3A (15 Gene, 51,6 Kb)

Panel #1440: GEFS+/generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ATP1A2, CACNA1A, CACNA1H, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, HCN1, HCN2, PCDH19, RORB, SCN1A, SCN1B, SLC2A1, STX1B, TBC1D24 (16 Gene, 29,2 Kb)

Panel #1590: Idiopathische und familiäre Epilepsie (>40 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Entwicklungsstörung mit Epilepsie (inkl. Epileptische Enzephalopathie)

Panel #370: epileptische Enzephalopathie, frühinfantile, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #371: epileptische Enzephalopathie, frühinfantil mit Migration fokaler Anfälle (EIMFS/MMPSI), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #372: Dravet-Syndrom und Differentialdiagnosen, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #373: (Früh-)Kindliche Epilepsie mit myoklonisch-atonischen Anfällen, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #1442: Rett-Syndrom und Differentialdiagnosen, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

CDKL5, FOXP1, GRIN2B, IQSEC2, KCNA2, KCNB1, MECP2, MEF2C, SMC1A, STXBP1, TCF4, UBE3A, WDR45 (13 Gene, 31,6 Kb)

Panel #324: Aicardi-Goutieres Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #1449: Entwicklungsstörung mit Epilepsie (>150 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Myoklonie Epilepsie

Panel #1443: Progressive Myoklonusepilepsie, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

AFG3L2, ASAHL, CERS1, CSTB, EPM2A, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, NEU1, NHLRC1, PRDM8, PRICKLE1, SCARB2, SEMA6B, SERPINI1, SLC7A6OS (16 Gene, 23,4 Kb)

Panel #1444: Neuronale Cereoidlipofuszinose, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1 (13 Gene, 17,8 Kb)

Metabolische Epilepsie

Panel #1445: Pyridoxin- und Folsäure-abhängige Epilepsien, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ALDH7A1, DHFR, FOLR1, MTHFR, PLPBP, PNPO, SLC46A1 (7 Gene, 17,8 Kb)

Panel #1447: GPI-Anker-Defizienz, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

GPAA1, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PIGA, PIGC, PIGG, PIGH, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGV, PIGW, PIGY (19 Gene, 27,4 Kb)

Sonstige epileptiforme Erkrankungen

Panel #1448: Familiäre hemiplegische Migräne, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, NOTCH3, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1 (8 Gene, 30 Kb)

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>ARID1A</i>	<i>CASK</i>	<i>MOCS2</i>	<i>SDHA</i>	<i>TSC2*</i>
<i>ARID1B</i>	<i>MMACHC</i>	<i>PNKP</i>	<i>SUOX</i>	<i>TTR</i>
<i>BRAT1</i>	<i>MOCS1</i>	<i>SCN2A</i>	<i>TSC1*</i>	

Skeletterkrankungen, unklare Skelettphänotypen und Kleinwuchs

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„Core-Gene“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, sind **fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #1169: Skelettdysplasie (>500 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Für diese Fragestellung bitten wir Sie Seite 3 des Anforderungsbogens (Exom- und Trio-Exom-Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für AOK- oder vdek-versicherte Patienten der Uniklinik Köln erfolgt die Indikationsstellung und Einleitung der Diagnostik in der Regel über unser *Zentrum für Seltene Erkrankungen*.

Osteogenesis imperfecta/Osteoporose

Panel #330: Osteogenesis imperfecta und Osteoporose, alle Gene mit OI- oder OI-ähnlichem Phänotyp (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #328: autosomal-rezessive Osteogenesis imperfecta, alle bekannten Gene (Stand 5/2019), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

BMP1, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, NBAS, NUDT6, P3H1, PLOD2, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TENTS5A, TMEM38B, WNT1 (17 Gene, 32,0 Kb)

Panel #059: autosomal-dominante Osteogenesis imperfecta, alle Gene, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #060: pränataler Verdacht auf Osteogenesis imperfecta, häufigste dominante und rezessive Gene, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #061: V.a. Osteogenesis imperfecta, häufigste Gene, Vererbungsmodus unklar (dominant infolge Neumutation ebenso wie rezessiv und X-gekoppelt denkbar), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #093: V.a. Osteogenesis imperfecta, mit schwerer Verlaufsform, häufigste Gene, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #094: V.a. Osteogenesis imperfecta, mit moderater Verlaufsform, häufigste Gene, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #062: Osteogenesis imperfecta mit zusätzlichen klinischen Auffälligkeiten, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #1746: juvenile bzw. vorzeitige Osteoporose, häufigste Gene, dominante oder X-gekoppelte Vererbung, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Weitere Skeletterkrankungen

Panel #230: Adams-Oliver-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #1368: Mukopolysaccharidosen und Differentialdiagnosen (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1369: Fanconi-Anämie (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1370: Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom/Thorakale Dysplasien (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #234: Van Maldergem-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #1744: Cornelia-de-Lange-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

1. NIPBL1*, 2. *ANKRD11, BRD4, HDAC8, KMT2A, RAD21, SMC1A, SMC3, TAF6* (9 Gene, 44,83 Kb)

Panel #236: Peroxisomen-Biogenese-Komplex/Zellweger-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #1379: Osteopetrose (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Kranio-lentikulo-suturale Dysplasie

SEC23A (per Sanger-Sequenzierung)

Hypophosphatasie

ALPL (per Sanger-Sequenzierung)

Kleinwuchs

Panel #1169: Skelettdysplasie (>500 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

1. SHOX MLPA 2. Sequenzierung

Panel #1200: Idiopathischer Kleinwuchs (>140 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1171: (Pan-)Hypopituitarismus (>40 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1174: Primärer Kleinwuchs mit Mikrozephalie (>40 Gene) (RNU4ATAC per Sanger-Sequenzierung), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1172: Seckel-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ATR, CENPJ, CEP152, CEP63, DNA2, NIN, NSMCE2, NUP85, RBBP8, TRAP1 (10 Gene, 35,43 Kb)

Panel #1173: Meier-Gorlin-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

CDC45, CDC6, CDT1, GINS2, GMNN, MCM5, ORC1, ORC4, ORC6 (9 Gene, 13,17 Kb)

MOPD (microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism)

RNU4ATAC, PCNT (per Sanger-Sequenzierung)

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Skeletterkrankungen, unklare Skelettphänotypen und Kleinwuchs

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„**Core-Gene**“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

[‡] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>ACTA1</i>	<i>CBS</i>	<i>COL6A2</i>	<i>FKBP10</i>	<i>NPHP1</i>	<i>RNU4ATAC</i>	<i>SMARCE1</i>	<i>UBA1</i>
<i>AGXT</i>	<i>CENPJ</i>	<i>COL6A3</i>	<i>HNF4A*</i>	<i>NPHP3</i>	<i>SCN2A</i>	<i>SP7</i>	<i>WNT1</i>
<i>AIP</i>	<i>CEP152</i>	<i>CRB2</i>	<i>IFITM5</i>	<i>P4HB</i>	<i>SEC23A</i>	<i>SPARC</i>	<i>XRCC4</i>
<i>ALPL</i>	<i>CHEK2</i>	<i>CRTAP</i>	<i>IGHMBP2*</i>	<i>PCNT</i>	<i>SEC24D</i>	<i>TGFB2</i>	
<i>ANO5</i>	<i>CHRNA1</i>	<i>CTNS</i>	<i>KDM6A*</i>	<i>PDE3A</i>	<i>SERPINF1</i>	<i>TGFBR1*</i>	
<i>ARID1A</i>	<i>CHRND</i>	<i>DIS3L2</i>	<i>LIG4</i>	<i>PHF6</i>	<i>SERPINH1</i>	<i>TGFBR2*</i>	
<i>ARID1B</i>	<i>CCHRN</i>	<i>DOK7</i>	<i>LMNA</i>	<i>PLOD2</i>	<i>SLC34A1</i>	<i>TMEM38B</i>	
<i>BBS10</i>	<i>CLCN5</i>	<i>ERF</i>	<i>LMX1B*</i>	<i>PLS3</i>	<i>SMAD3</i>	<i>TNNI2</i>	
<i>BMP1</i>	<i>COL1A1*</i>	<i>FBN1*</i>	<i>LRP5</i>	<i>PPARG</i>	<i>SMARAC2</i>	<i>TNNT3</i>	
<i>BUB1B</i>	<i>COL1A2*</i>	<i>FGF10</i>	<i>MEGF10</i>	<i>PPIB</i>	<i>SMARCA4</i>	<i>TPM2</i>	
<i>CASK</i>	<i>COL3A1</i>	<i>FGFR2</i>	<i>MUSK</i>	<i>RAPSN</i>	<i>SMARCAL1</i>	<i>TRPV4</i>	
<i>CASR</i>	<i>COL6A1</i>	<i>FGFR3</i>	<i>MYH3</i>	<i>RBBP8</i>	<i>SMARCB1</i>	<i>TWIST1*</i>	

Nierenerkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„Core-Gene“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, sind fett gedruckt.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #1347: Gesamt-Panel Nierenerkrankungen (>500 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Für diese Fragestellung bitten wir Sie Seite 3 des Anforderungsbogens (Exom- und Trio-Exom-Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für AOK- oder vdek-versicherte Patienten der Uniklinik Köln erfolgt die Indikationsstellung und Einleitung der Diagnostik in der Regel über unser Zentrum für Seltene Erkrankungen.

Nephrotisches Syndrom/FSGS/proteinurische Nierenerkrankungen

Panel #1617: Nephrotisches Syndrom/fokal segmentale Glomerulosklerose/proteinurische Nierenerkrankungen (>60 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1618: Galloway Mowat Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
GON7, LAGE3, NUP107, NUP133, OSGEP, PRDM15, TP53RK, TPRKB, WDR4, WDR73, YRDC (11 Gene, 12,6 Kb)

Panel #034: Alport Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
COL4A3*, COL4A4*, COL4A5*, MYH9, COL4A1 (5 Gene, 26,1 Kb)

Angeborene Nieren-/Harntraktfehlbildungen (CAKUT inkl. LUTO/Genitaltraktfehlbildungen)

Panel #1629: CAKUT (>70 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1630: LUTO, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
BMP4, BNC2, CHD1L, CHRM3, DSTYK, GATA3, HNF1B*, PAX2, ROBO2 (9 Gene, 17,7 Kb)

Panel #1631: Renale tubuläre Dysgenese, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
ACE, AGT, AGTR1, REN (4 Gene, 7,8 Kb) (ggf. per Sanger-Sequenzierung)

aHUS

Panel #1619: Atypisch hämolytisch-urämisches Syndrom (aHUS)/renale thrombotische Mikroangiopathie (rTMA) (inkl. TTP/USS), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ADAMTS13, C1GALT1C1, C3, CD46*, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI*, DGKE, G6PD, SAMD9, SAMD9L, MMACHC, THBD, VTN (19 Gene, 42,2 Kb)

Tubulopathien

Panel #1632: Tubulopathien (>110 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1633: Bartter-Syndrom und Gitelman-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
BSND, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3*, CASR, HNF1B*, SLC26A3 (10 Gene, 21,7 Kb)

Panel #1634: Hypomagnesiämie/Gitelman like Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
TRPM6, CLDN16, CLDN19, EGF, ATP1A1, CNNM2, SLC12A3*, HNF1B*, MT-TF, MT-TI, RRAGD, KCNJ10, FXSD2, CLCNKB, CLDN10, GNA11 (16 Gene, 28,1 Kb)

Panel #1635: Phosphatdiabetes/Hypophosphatämie (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1636: Fanconi Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
ATP7B, CTNS, EHHADH, FAH, GATM, HNF4A*, SLC22A12, SLC2A2, SLC34A1, VPS33B (10 Gene, 18,6 Kb)

Panel #1637: Renale tubuläre Azidose, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, COX10, FOXI1, SLC4A1, SLC4A4, VPS33B (8 Gene, 15 Kb)

Panel #1638: Diabetes insipidus renalis/zentralis, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
AQP2, AVP, AVPR2 (3 Gene, 2,4 Kb) (ggf. per Sanger-Sequenzierung)

Panel #1639: Monogene Diarrhoeformen/Immundefizienz-Erkrankungen (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1640: Andere Tubulopathien/Andere Erkrankungen, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ARG1, ASL, ASS1, ATP7B, AUH, BCS1L, CBS, COX6B1, GALNT3, GC, GCDH, GCM2, GNA11, GNAS, HMGCL, KCNA1, KL, LRP2, MEN1, MMAA, MMAB, PCBD1, PGK1, PRPS1, PTHRI, PYGM, RMND1, RRM2B, SARS2, SLC22A12, SLC2A9, SLC5A2, SLC36A2, SLC6A20, STX (34 Gene, 63,3 Kb)

Polyzystische Nierenerkrankungen

Polyzystische Nierenerkrankung

- (bei V.a. ADPKD) PKD1: Analyse der repetitiven Bereiche (Exon 1-33) per Sanger-Sequenzierung
- Panel #1620: polyzystische Nierenerkrankungen (>30 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1621: Polyzystische Lebererkrankung, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
ALG8, GANAB, LRP5, PRKCSH, SEC63, SEC61B, PKHD1, PKD1*, PKD2*, HNF1B*, NOTCH2, JAG1 (11 Gene, 53,9 Kb)

Panel #1622: ADTKD, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
UMOD, MUC1, REN, HNF1B*, SEC61A1, DNAJB11, FAN1 (7 Gene, 11,2 Kb)

MUC1 VNTR Analyse nur nach individueller Absprache

Renale Ciliopathien

Renale Ciliopathien

- NPHP1 MLPA
- Panel #1623: renale Ciliopathien (>100 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1624: Nephronophthie (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1625: Bardet-Biedl-Syndrom (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1626: Joubert Syndrom (>30 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1627: Jeune Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
CEP120, DYNC2H1, DYNC2LI1, EVC, EVC2, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT80, KIAA0586, NEK1, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60 (18 Gene, 66,7 Kb)

Panel #1628: Meckel-Gruber Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹
B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, KIF14, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM216, TMEM231, TMEM67 (12 Gene, 34,6 Kb)

Nephrolithiasis

Panel #1641: Nephrolithiasis/Nephrokalzinose (>40 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Primäre Hyperoxalurie

AGXT*, HOGA1, GRHPR* (per Sanger-Sequenzierung)

Nierenerkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„Core-Gene“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Nierentumore

Panel #1651: Nierentumore (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1642: RCC, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

BAP1, FH, FLCN, MET, SDHA, SDHB*, SDHD*, TSC1*, TSC2*, VHL** (10 Gene, 22,6 Kb)

Panel #1643: Wilmtumor, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

*BUB1B, DICER1, DIS3L2, TRIP13, WT1** (5 Gene, 14,4 Kb)

Panel #1644: Renale Harnmatome/Angiomyolipome, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

CDC73, CDKN1B, TSC1, TSC2** (4 Gene, 11,1 Kb)

Panel #1645: Phäochromozytom/NN-Tumor, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2 SDHB*, SDHC*, SDHD*, TMEM127* (10 Gene, 19,2 Kb)

Sonstige Nierenerkrankungen

Panel #1646: Renale Amyloidose, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, APP, B2M, CST3, FGA, GSN, LYZ, MEFV, MVK, NLRP3, TTR (14 Gene, 16,6 Kb)

Panel #1647: MODY/Diabetes, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

CEL, GLIS3, HNF1A, HNF1B*, HNF4A*, INS, INSR, KLF11, NEUROD1, PAX4, PCBD1, PDX1, PPARG* (13 Gene, 20,3 Kb)

Panel #1648: Systemerkrankungen/Stoffwechselerkrankungen mit Nierenbeteiligung mit/ohne Niereninsuffizienz (>130 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>ACE</i>	<i>C3</i>	<i>COQ2</i>	<i>FAN1</i>	<i>KCNJ5</i>	<i>MYO1E</i>	<i>PPARG</i>	<i>SLC34A3</i>	<i>WNK4</i>
<i>ACTN4</i>	<i>CASR</i>	<i>COQ6</i>	<i>FH</i>	<i>KLHL3</i>	<i>NPHP1*</i>	<i>PTPRO</i>	<i>SLC3A1*</i>	<i>WT1*</i>
<i>ADAMTS13</i>	<i>CBS</i>	<i>COQ8B</i>	<i>FLCN*</i>	<i>LAMB2</i>	<i>NPHP3</i>	<i>REN</i>	<i>SLC7A9*</i>	
<i>AGT*</i>	<i>CD46*</i>	<i>CRB2</i>	<i>GANAB</i>	<i>LMX1B*</i>	<i>NPHS1</i>	<i>RET</i>	<i>SMARCAL1</i>	
<i>AGXT</i>	<i>CDKN1B</i>	<i>CTNS*</i>	<i>GNA11</i>	<i>LRP5</i>	<i>NPHS2</i>	<i>SCNN1A</i>	<i>THBD</i>	
<i>AGTR1</i>	<i>CFB</i>	<i>CUL3</i>	<i>GRHPR*</i>	<i>MAGED2</i>	<i>NR3C2</i>	<i>SCNN1B</i>	<i>TMEM127</i>	
<i>ALAD</i>	<i>CFH</i>	<i>CYP11B1</i>	<i>HNF1A*</i>	<i>MAX</i>	<i>OSGEP</i>	<i>SCNN1G</i>	<i>TRIP13</i>	
<i>AP2S1</i>	<i>CFI*</i>	<i>CYP11B2</i>	<i>HNF1B*</i>	<i>MEN1*</i>	<i>PAX2</i>	<i>SDHA</i>	<i>TRPC6</i>	
<i>APOL1</i>	<i>CLCN2</i>	<i>CYP17A1</i>	<i>HNF4A*</i>	<i>MET</i>	<i>PAX6*</i>	<i>SDHAF2*</i>	<i>TSC1*</i>	
<i>AGP2</i>	<i>CLCN5</i>	<i>CYP24A1</i>	<i>HOGA1</i>	<i>MMACHC</i>	<i>PDE3A</i>	<i>SDHB*</i>	<i>TSC2*</i>	
<i>ARHGDI1A</i>	<i>CLDN16</i>	<i>DGKE</i>	<i>HPRT1</i>	<i>MMADHC</i>	<i>PDSS2</i>	<i>SDHC*</i>	<i>TTR</i>	
<i>AVP</i>	<i>CLDN19</i>	<i>DICER1</i>	<i>HSD11B2</i>	<i>MT-TF</i>	<i>PKD1*</i>	<i>SDHD*</i>	<i>UMOD</i>	
<i>AVPR2</i>	<i>COL4A3*</i>	<i>DIS3L2</i>	<i>INF2</i>	<i>MT-TI</i>	<i>PKD2*</i>	<i>SLC12A1</i>	<i>VHL*</i>	
<i>BBS10</i>	<i>COL4A4*</i>	<i>DNAJB11</i>	<i>INVS</i>	<i>MYH9</i>	<i>PKHD1</i>	<i>SLC12A3*</i>	<i>WDR73</i>	
<i>BUB1B</i>	<i>COL4A5*</i>	<i>DZIP1L</i>	<i>KCNJ10</i>	<i>MYLK</i>	<i>PLCE1</i>	<i>SLC34A1</i>	<i>WNK1</i>	

Neuromuskuläre Erkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„**Core-Gene**“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung, Ausnahme SMN1-MLPA).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #850: Gesamt-Panel Neuromuskuläre Erkrankungen (>600 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Für diese Fragestellung bitten wir Sie Seite 3 des Anforderungsbogens (Exom- und Trio-Exom-Analysen) zu verwenden und zu prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt. Für AOK- oder vdek-versicherte Patienten der Uniklinik Köln erfolgt die Indikationsstellung und Einleitung der Diagnostik in der Regel über unser *Zentrum für Seltene Erkrankungen*.

Spinale Muskelatrophie (SMA)

Typ1-IV, rezessiv

1. *SMN1* MLPA (akkreditierte Leistung)

2. *SMN1* Punktmutationsanalyse

*SMN2**

SMA mit Atemnot Typ 1 (SMARD1), Diphrygmale SMA (DSMA1):

*IGHMBP2**

SMA X-linked: *UBA1*

SMA dominant: *BICD2*

SMA dominant: *TRPV4*

Muskeldystrophie Duchenne, Muskeldystrophie Becker

1. *DMD* MLPA

2. *DMD* Sequenzierung

Hereditäre Sensomotorische Neuropathie

1. *PMP22* MLPA

2. Panel #830 (>100 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Hereditäre ATTR-Amyloidose bzw. familiäre Amyloidpolyneuropathie

TTR (per Sanger-Sequenzierung)

Sonstige Muskelerkrankungen

Panel #834: Pädiatrische Motoneuron Erkrankungen (>10 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #835: ALS-Motoneuron Erkrankungen (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #825: Kongenitale Muskeldystrophie (>30 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #833: Gliedergürteldystrophie (>70 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #827: Kongenitale Myopathie (>50 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #828: Distale Myopathie (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #082: Myotonische Syndrome (5 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #826: Kongenitale Myasthenie (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #088: Fetale Akinesie-Deformations-Sequenz (FADS) (>10 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #831: Hereditäre spastische Paraplegie (HSP) (>80 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #829: Glykogen-Speichererkrankungen (>22 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #836: Rhabdomyolyse-Erkrankungen (>40 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #837: Kanalopathien der Skelettmuskulatur (>10 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1436: Pontocerebelläre Hypoplasie (>70 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #824: Arthrogrypose (>160 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>ACTA1</i>	<i>CHRNE</i>	<i>FKRP</i>	<i>MET</i>	<i>POMGNT1</i>	<i>TNNT3</i>
<i>ACTA2</i>	<i>CHRNA1</i>	<i>FKTN</i>	<i>MUSK</i>	<i>POMGNT2</i>	<i>TPM2</i>
<i>ALS2</i>	<i>COL3A1</i> *	<i>FUS</i>	<i>MYBPC1</i>	<i>POMK</i>	<i>TRPV4</i>
<i>ANO5</i>	<i>COL6A1</i>	<i>GMPPB</i>	<i>MYBPC3</i>	<i>POMT1</i>	<i>TSEN54</i>
<i>ASPM</i>	<i>COL6A2</i>	<i>IGHMBP2</i> *	<i>MYH3</i>	<i>POMT2</i>	<i>TTR</i>
<i>B3GALNT2</i>	<i>COL6A3</i>	<i>INF2</i>	<i>MYH7</i>	<i>RAPSN</i>	<i>UBA1</i>
<i>B4GAT1</i>	<i>COLQ</i>	<i>ISPD</i>	<i>MYH8</i>	<i>SEPN1</i>	<i>VAPB</i>
<i>BICD2</i>	<i>DMD</i> *	<i>LAMB2</i>	<i>MYOT</i>	<i>SMN1</i> *	<i>VWA1</i>
<i>CAPN3</i>	<i>DNAJB6</i>	<i>LARGE1</i>	<i>PIEZO2</i>	<i>SOD1</i>	<i>WNK1</i>
<i>CAV3</i>	<i>DOK7</i>	<i>LMNA</i>	<i>PLOD2</i>	<i>SORD</i>	
<i>CHRNA1</i>	<i>DYSF</i>	<i>LMX1B</i> *	<i>PNKP</i>	<i>TARDBP</i>	
<i>CHRNA1</i>	<i>FKBP10</i>	<i>MEGF10</i>	<i>POLG</i>	<i>TNNI2</i>	

Marfan-Syndrom und weitere Bindegewebserkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„Core-Gene“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #1222: Gesamt-Panel Marfan-Syndrom, Loeys-Dietz Syndrom, Gene für Aortenerweiterung & Ehlers-Danlos-Syndrom (>70 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #010: Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien, Gene und Stufendiagnostik inkl. MLPA gemäß EBM-Ziffer 11444 und 11445, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Panel #1772: Thorakale Aortenerweiterung und Aortendissektion, Gene gemäß EBM-Ziffer 11448, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ABL1, **ACTA2**, *ADAMTSL4*, *ARIH1*, *BGN*, *CBS*, *COL1A1*, *COL1A2*, *COL3A1*, *COL5A1*, *COL5A2*, *EFEMP2*, *ELN*, *FBLN5*, **FBN1**, *FBN2*, *FLCN*, *FLNA*, *GATA5*, *IPO8*, *LOX*, *MYH11*, *MYLK*, *NOTCH1*, *PLOD1*, *PRKG1*, *ROBO4*, *SKI*, *SLC2A10*, *SMAD2*, *SMAD3*, *SMAD4*, *TGFB2*, *TGFB3*, **TGFBR1**, **TGFBR2** (36 Gene, 113,2 Kb)

Panel #1771: Bindegewebserkrankungen (Marfan-, Ehlers-Danlos- und Loeys-Dietz-Syndrom), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ADAMTS2, *AEBP1*, *ALDH18A1*, *ATP6V0A2*, *ATP6V1A*, *ATP7A*, *B3GALT6*, *B4GALT7*, *BGN*, *C1R*, *C1S*, *CBS*, *CHST14*, *COL12A1*, *COL1A1*, *COL1A2*, *COL3A1*, **COL5A1**, *COL5A2*, *COL6A1*, *COL6A2*, *COL6A3*, *DSE*, *EFEMP2*, *ELN*, *FBLN5*, **FBN1**, *FBN2*, *FKBP14*, *GORAB*, *IPO8*, *LOX*, *LTBP4*, *NPR3*, *PLOD1*, *PRDM5*, *PYCR1*, *RIN2*, *ROBO3*, *SKI*, *SLC2A10*, *SLC39A13*, *SMAD2*, *SMAD3*, *TGFB2*, *TGFB3*, **TGFBR1**, **TGFBR2**, *TNXB*, *ZNF469* (50 Gene, 163 Kb)

Vaskuläres Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS Typ IV) Gen gemäß EBM-Ziffer 11446 und 11447, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

COL3A1*

Panel #1773: Stickler-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

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

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgenodiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgenodiagnostik an

<i>ACTA2</i>	<i>COL3A1*</i>	<i>MYLK</i>	<i>TGFB2</i>
<i>CBS</i>	<i>COL4A5*</i>	<i>SMAD2</i>	<i>TGFBR1*</i>
<i>COL1A1*</i>	<i>FBN1*</i>	<i>SMAD3</i>	<i>TGFBR2*</i>
<i>COL1A2*</i>	<i>MYH11</i>		

Noonan-Syndrom und hypertrophe Kardiomyopathie

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„Core-Gene“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #886: Gesamt-Panel Kardiomyopathien und Rasopathien/Noonan-Syndrom (>100 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)

Panel #1216: HCM alle Gene, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ACTC1, ACTN2, CAV3, CSR3, FHL1, FLNC, GLA, JPH2, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, PLN, PRDM16, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR
(29 Gene, 154 Kb)

Panel #1219: HCM, umfassend, Stand 03/2022 (>80 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Noonan-Syndrom

Panel #057: PTPN11-Einzelgenanalyse, Stufe 1 der Diagnostik gemäß EBM-Ziffer 11355, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

PTPN11 (1 Gen, 1,8 Kb)

Panel #887: weitere Noonan-Gene, Stufe 2 der Diagnostik gemäß EBM-Ziffer 11356, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

A2ML1, BRAF, CBL, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAPK1, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1
(20 Gene, 36,2 Kb)

Dilatative Kardiomyopathie (DCM)

Panel #1220: DCM, umfassend (>80 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Rasopathien

Panel #1221: Noonan-, Cardiofaciocutanes (CFC) und Costello-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1 (23 Gene, 46 Kb)

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>ACTA1</i>	<i>FKTN</i>	<i>PTPN11</i>	<i>TPM1</i>
<i>CAV3</i>	<i>LMNA</i>	<i>RIT1</i>	<i>TTR</i>
<i>COQ2</i>	<i>MYBPC3</i>	<i>TNNI3</i>	
<i>DMD*</i>	<i>MYH7</i>	<i>TNNT2</i>	

Lipodystrophie und Neuroendokrine Tumorerkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„Core-Gene“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #1227: Gesamt-Panel Lipodystrophie (>30 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1747: Familiäre partielle Lipodystrophie, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

*AGPAT2, AKT2, BANF1, BSCL2, CAV1, CAVIN1, CIDEC, FBN1**, *KCNJ6, LEMD2, LIPE, LMNA, LMNB2, OTULIN, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PSMB8, SPRTN, ZMPSTE24* (21 Gene, 37,2 Kb)

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

*FBN1**
LMNA
PCNT
PPARG

Panel #1232: Gesamt-Panel Neuroendokrine Tumorerkrankungen (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #703: Multiple endokrine Neoplasie Typ I, II und IV, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

*CDKN1B, MEN1**, *RET* (3 Gene, 5,78 Kb)

Panel #1748: hereditäres Paragangliom/Phäochromozytom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

*FH, MAX, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2**, *SDHB**, *SDHC**, *SDHD**, *TMEM127, VHL** (11 Gene, 10 Kb) und *SLC25A11* (per Sanger-Sequenzierung)

Panel #705: Hyperparathyreoidismus, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

AP2S1, CASR, CDC73, GCM2, GNA11, TRPV6 (6 Gene, 10 Kb)

Panel #1281: Multiple endokrine Neoplasie Typ I, II und IV, hereditäres Paragangliom/Phäochromozytom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

*AIP, CDKN1B, FH, KIF1B, MAX, MEN1**, *PRKAR1A, NF1, RET, SDHA, SDHAF2**, *SDHB**, *SDHC**, *SDHD**, *TMEM127, TP53, VHL** (16 Gene, 21 Kb) und *SLC25A11* (per Sanger-Sequenzierung)

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>AIP</i>	<i>GNA11</i>	<i>SDHAF2*</i>	<i>TP53</i>
<i>AP2S1</i>	<i>MAX</i>	<i>SDHB*</i>	<i>VHL*</i>
<i>CASR</i>	<i>MEN1*</i>	<i>SDHC*</i>	
<i>CDKN1B</i>	<i>RET</i>	<i>SDHD*</i>	
<i>FH</i>	<i>SDHA</i>	<i>TMEM127</i>	

Pulmonale arterielle und hereditäre Hypertonie

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„Core-Gene“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Pulmonale arterielle Hypertonie (PAH)

Panel #1749: PAH - alle Gene, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ABCC8, **ACVRL1***, *AQP1*, *ATP13A3*, *BMP10*, *BMPR1B*, *BMPR2**, *CAV1*, *EI-F2AK4*, **ENG***, *EPHB4*, *G6PC3*, *GATA6*, *GDF2*, *KCNA5*, *KCNK3*, *KDR*, *KLF2*, *MMACHC*, *NFU1*, *PRDX1*, *SARS2*, *SMAD1*, *SMAD4*, *SMAD9*, *SOX17*, *TBX4*, *TET2*, *TMEM70* (30 Gene, 59 Kb)

Panel #1750: Morbus Osler, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

ACVRL1*, *BMPR2**, **ENG***, *EPHB4*, *GDF2*, *SMAD4*, (6 Gene, 12,4Kb)

Hereditärer Hypertonus

Panel #1751: Hereditärer Hypertonus, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

CACNA1D, *CACNA1H*, *CLCN2*, *CUL3*, *CYP11B1*, *CYP11B2*, *CYP17A1*, *HSD11B2*, *KCNJ5*, *KLHL3*, *NR3C1*, *NR3C2*, *PDE3A*, *PPARG*, *RMND1*, *SCNN1A*, **SCNN1B**, **SCNN1G**, *SDHA*, *SDHAF2**, *SDHB**, *SDHC**, *SDHD**, *SSH1*, *TMEM127*, *WNK1*, *WNK4* (27 Gene, 63,9 Kb)

long-range PCR: *CYP11B1-CYP11B2* Fusionsgen (fam. Hyperaldosteronismus Typ I)

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

<i>CLCN2</i>	<i>KCNJ5</i>	<i>SCNN1A</i>	<i>SDHC*</i>
<i>CUL3</i>	<i>KLHL3</i>	<i>SCNN1B</i>	<i>SDHD*</i>
<i>CYP11B1</i>	<i>MMACHC</i>	<i>SCNN1G</i>	<i>TMEM27</i>
<i>CYP11B2</i>	<i>NR3C2</i>	<i>SDHA*</i>	<i>WNK1</i>
<i>CYP17A1</i>	<i>PDE3A</i>	<i>SDHAF2*</i>	<i>WNK4</i>
<i>HSD11B2</i>	<i>PPARG</i>	<i>SDHB*</i>	

Pädiatrische Lungenerkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„**Core-Gene**“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

[‡] gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Primäre ciliäre Dyskinesie

Panel #1341: primäre ciliäre Dyskinesie (>40 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse[‡]

Interstitielle Lungenerkrankung/Alveolarproteinose

Panel #1342: Interstitielle Lungenerkrankung, inkl. Del-/Dup- Analyse[‡]

ABCA3, CSF2RA, CSF2RB, FLNA, FOXF1, NKX2-1, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC
(10 Gene, 22 Kb)

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Autoinflammation-/Periodisches Fieber-Syndrom

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„**Core-Gene**“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Panel #972: Periodisches Fieber-Syndrom, Hauptgene, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, ELANE, FGA, GSN, IL1RN, IL36RN, LPIN2, LYZ, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, OSMR, OTULIN, PSMB8, PSTPIP1, TNFAIP3, TNFRSF1A, TTR (23 Gene, 34 Kb)

Panel #1672: Periodisches Fieber und Autoinflammationserkrankungen, Hauptgene (>30 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1759: Periodisches Fieber, Autoinflammationserkrankungen und Immunodefizienzen (>50 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #1758: Interferonopathien, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

TREX1, ADARI, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, ACP5, C1Q1, C1QB, C1QC, DDX58, ISG15, TMEM173, USP18, POMP, PSMB8, PSMB4, PSMA3, PSMB9, SKIV2L (21 Gene, 27,9 Kb)

Panel #1757: Amyloidosen, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, TTR, FGA, GSN, LYZ, OSMR, B2M, CST3, NLRP3 (12 Gene, 13,7 Kb)

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Einzelgendiagnostik (keine akkreditierte Leistung) Für folgende Gene der Subpanels bieten wir bei gezielter Fragestellung eine Einzelgendiagnostik an

TTR

Dermatologische Erkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvoranschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„**Core-Gene**“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

<p>Epidermolysis bullosa & Hyperkeratosen/ Peeling-Skin-Syndrom</p> <p>Panel #1463: Peeling-Skin-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹ <i>ATP2A2, ATP2C1, CAST, CDSN, CHST8, CSTA, FLG2, SERPINB8, TGM5</i> (9 Gene, 20,4 Kb)</p> <p>Panel #1465: Epidermolysis bullosa & Hyperkeratosen, inkl. Del-/Dup-Analyse¹ (>40 Gene)</p>	<p>Weitere Genodermatosen</p> <p>Panel #1458: Hereditäres Angioödem, inkl. Del-/Dup-Analyse¹ <i>ANGPT1, F12, HS3ST6, KNG1, MYOF, PLG, SERPING1</i> (7 Gene, 16,4 Kb)</p> <p>Panel #1459: Albinismus (inkl. okulokutaner Albinismus), inkl. Del-/Dup-Analyse¹ <i>DCT, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, LRMDA, LYST, MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC45A2, TYR, TYRP1</i> (14 Gene, 32,7 Kb)</p> <p>Panel #1460: Dyskeratosis congenita, inkl. Del-/Dup-Analyse¹ <i>ACD, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RPA1, RTEL1, TERT, TINF2, WRAP53, ZCCHC8</i> (13 Gene, 19,3 Kb)</p> <p>Panel #1461: Ektodermale Dysplasie (>70 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #1464: Hypotrichosis & Alopezien (>20 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #1466: Epidermodysplasia verruciformis, inkl. Del-/Dup-Analyse¹ <i>CIB1, CORO1A, IL7, MST1, RHOH, TMC6, TMC8</i> (7 Gene, 9,8 Kb)</p> <p>Panel #1467: Familiäre disseminierte superfizielle aktinische Porokeratose, inkl. Del-/Dup-Analyse¹ <i>FDPS, MVD, MVK, PMVK, SART3, SLC17A9</i> (6 Gene, 7,7 Kb)</p> <p>Panel #1468: Familiäre suppurative Hidradenitis/Akne inversa, inkl. Del-/Dup-Analyse¹ <i>FGFR2, GJB2, NCSTN, PSEN1, PSENEN, PSTPIP1</i> (6 Gene, 8,2 Kb)</p> <p>Panel #1469: Generalisierte pustulöse Psoriasis, inkl. Del-/Dup-Analyse¹ <i>AP1S3, CARD14, IL36RN, SERPINA3</i> (4 Gene, 5,2 Kb)</p>
<p>Hauterkrankungen mit vaskulärer Beteiligung (nicht-syndromal & syndromal)</p> <p>Panel #1470: Morbus Osler, inkl. Del-/Dup-Analyse¹ <i>ACVRL1, BMPR2, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4</i> (7 Gene, 15,6 Kb)</p> <p>Gesamt-Panel #1471 (>30 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p>	
<p>(Kongenitale) Ichthyosen, Palmoplantare Keratodermatosen & Erythrokeratodermatosen</p> <p>Panel #1472: (Kongenitale) Ichthyosen (>40 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Panel #1473: Palmoplantare Keratodermatosen & Erythrokeratodermatosen (>50 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p> <p>Gesamt-Panel #1474 (>90 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹</p>	
<p>Tumorerkrankungen der Haut</p> <p><i>Für dermatologische Tumorerkrankungen (z.B. bei v.a. hereditäres Melanom, Muir-Torre Syndrom, Basalzell-Nävus-Syndrom, Xeroderma pigmentosum, u.a.) ist eine individuelle Paneldiagnostik nach Ihren klinischen Angaben möglich. Bitte kontaktieren Sie uns, sollte dies gewünscht sein oder verwenden Sie Seite 4 des Anforderungsbogens (Exom- und Trio-Exom-Analysen) und prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt</i></p>	<p>Inflammations-/Immunerkrankungen mit Hautbeteiligung</p> <p><i>Für immunologische Erkrankungen mit Beteiligung der Haut ist eine individuelle Paneldiagnostik nach Ihren klinischen Angaben möglich. Bitte kontaktieren Sie uns, sollte dies gewünscht sein oder verwenden Sie Seite 4 des Anforderungsbogens (Exom- und Trio-Exom-Analysen) und prüfen, ob für Ihren Patienten einer der dort angegebenen Diagnostik-Pfade in Betracht kommt.</i></p>

Gene, die unbedingt analysiert werden sollen:

Sonstige Erkrankungen/Multisystem-Erkrankungen

Die passenden Ansprechpartner für klinische Fragen finden Sie auf unserer Homepage. Für sonstige Fragen zum Diagnostikangebot wenden Sie sich bitte an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811; humangenetik@uk-koeln.de). Wenn die Gene eines Panels nicht einzeln aufgeführt sind, können Sie die jeweils aktuelle Zusammenstellung bei uns erfragen.

Ausschließlich für privatversicherte Patienten und sonstige Kostenträger:

Bitte wenden Sie sich für Kostenvorschläge an unser Diagnostik-Sekretariat (0221 478-86811 oder mvz-humangenetik@uk-koeln.de).

Akkreditierte Verfahren sind unserer Homepage zu entnehmen („Liste der akkreditierten Verfahren“) (NGS sowie entsprechend gekennzeichnete Analysen).

„Core-Gene“, deren kodierender Bereich zu 100% in höchster Qualität auswertbar sein soll, **sind fett gedruckt**.

* Falls Sie für dieses Gen eine MLPA-Untersuchung wünschen, bitten wir um Rücksprache (keine akkreditierte Leistung).

¹ gezielte semiquantitative Mutationssuche nach großen Deletionen & Duplikationen im Panel aus NGS-Daten (keine akkreditierte Leistung) keine Del-/Dup-Analyse gewünscht

Cystische Fibrose

CFTR (Test auf 44 häufige Mutationen)

CFTR vollständige Sequenzierung (akkreditierte Leistung)

CFTR MLPA

Pankreatitis

PRSS1 (per Sanger-Sequenzierung)

Schwerhörigkeit/DFNB1, rezessiv

1. *GJB2* Sequenzierung (akkreditierte Leistung)

2. *GJB2* MLPA

Pendred-Syndrom/DFNB4, rezessiv

SLC26A4 (per Sanger-Sequenzierung)

Aminoglycosid-induzierter Hörverlust

MTRNR1 (per Sanger-Sequenzierung)

Molybdän-Cofaktor-Defizienz

MOCS1 (per Sanger-Sequenzierung)

MOCS2 (per Sanger-Sequenzierung)

GPHN (per Sanger-Sequenzierung)

Sulfitoxidase-Mangel

SUOX (per Sanger-Sequenzierung)

Porphyrie

ALAD (per Sanger-Sequenzierung)

Aniridie/WAGR Syndrom

PAX6 (per Sanger-Sequenzierung)

PAX6 MLPA

Methylmalonazidurie/Homocysteinurie

MMACHC (per Sanger-Sequenzierung)

MMADHC (per Sanger-Sequenzierung)

CBS (per Sanger-Sequenzierung)

Hereditäre ATTR-Amyloidose bzw. familiäre Amyloidpolyneuropathie

TTR (per Sanger-Sequenzierung)

VEXAS-Syndrom

UBA1 (per Sanger-Sequenzierung)

Panel #456: Kongenitale kraniale Dysinnervationssyndrome (>25 Gene), inkl. Del-/Dup-Analyse¹

Panel #385: Möbius-Syndrom, inkl. Del-/Dup-Analyse¹

HOXB1, PLXND1, REV3L, TUBB3 (4 Gene, 17,4 Kb)

Infos zur Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz

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 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.

Infos zur Aufklärung zu Zufallsbefunden 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 Zufallsbefunde** erhoben werden, die nicht in erkennbarem Zusammenhang mit der Fragestellung stehen. Zufallsbefunde 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 Zufallsbefunde 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.

Zufallsbefunde 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 (sog. „**medizinisch angehbare Erkrankungen**“)

Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden 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 (sog. „**medizinisch nicht angehbare Erkrankungen**“)

Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden 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. Bitte beachten Sie, dass bei Kindern und Jugendlichen, die als Erwachsene voraussichtlich einwilligungsfähig sein könnten, Zufallsbefunde der Kategorie 2 zum Schutz des „Rechts auf Nichtwissen“ in der Regel nicht mitgeteilt werden, wenn es sich um spätmanifeste Erkrankungen handelt.

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 Zufallsbefunden 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.