Family Planning Panel

Finverständniserklärung Patient/Ratsuchender 1



ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und gg. in pesudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden. Ich bin damit einverstanden, als potentielles Elternpaar einen gemeinsamen Befund mit meinem Partner zu erhalten. Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Ihren diesbezüglichen Rechten finden Sie unter www.humangenetik-fuebingen.de/datenschutz Hinweis Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung einer Exom-Diagnostik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesamte mtDNA sequenziert werden. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Gene, die im Rahmen der Fragstellung erlevant sind. Bewerter familienning eine werden die korrekten Verwandschaftsverhältnisse vorausgesetzt (z. B. Tine-Exom-Analyse). Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Sofern der Patient das Einsendeformular nicht unterschrieben hat: Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin betängt ein, den Patienten geme. GenDG über die gemetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einverständnis des Patienten schriftlich vorliegt. Prädiktive Diagnostik darf gemäß GenDG nur durch Fachärzte/-innen für Humangenetik oder andere Arzt/behanen, dies ich beim Erwerb einen Facharzt-, Schwerpunkt oder Zusatbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, S71,1). Im Falle prädiktiver genetische Diagnostik bestätigt ein, den Gerber gestandst. Schwerpunkt oder Zusatbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen i	
Vorname: Geburtsdatum: Geschlecht zum Zergund der deburt: männlich weiblich Geschlecht zum Zergund der deburt: männlich weiblich Geschlecht zum Zergund der deburt: männlich weiblich Geschlecht zum Zergund der zeiten minnlich geschlecht zum Zergund der zeiten minnlich geschlecht zum Zergund zu zum Zergund zum Zergund zu zu zum zum zum zergund zu zum zum zergund zu zum zergund zum zergund zu zu zu zu zum zergund zu	
Geburtsdatum: Geschlecht zum Zeigneit der Geburt: männlich weiblich Geschlecht zum Mind zum trone der Zeigneit zum zum Zeigneit zum Zeigneit zum zum Zeigneit zum zum zum zeigneit zum zum zeigneit zum zum zeigneit zu zum zeigneit zum zum zeigneit zum zum zeigneit zum zum zeigneit zu zu zum zeigneit zu zum zeign	
Geschlecht junz zaspuste der Geburt: männlich weiblich Geschlechtsidentität falls abvordend von deret: Telefon: E-Mail: Telefon: Telefon:	
Geschlechtsidentität (falls abwectend von oben): Grau Mann nicht-binär Weiteres:	
Graul Mann nicht-binär Weiteres:	
Unitersuchungsmaterial DNAIIg mind. 1-2 mit 1077-8 lbt DNA-Nr.;	
Blutm opiniot_1.2 mt 6074.0 lbut Blutkarten (primit_5.5 posts)	
DNA	
DNAI (§ mind. 5 yg DNA_ mcz. 250 ng/µl) DNA (z. 0. EDT/A Blut, Haustbispai) der kolenten DNA:	
Angeregemental der isosierten DNA:	() 8116b
Sonstiges Externe ID: Entnahmedatum: De Verauel der Probers er bots in einem farten oder geschorten brondlag sit problemen motische der Probers er bots in einem farten oder geschorten brondlag sit problemen motische besonen dem motificaties de concentrabilitieg angesett sin. Veraudemmotile können site sites er veraudemmotile können site sites er verauften motificaties de concentrabilitieg angesett sin. Veraudemmotile können site sites er verauften motificaties er verauften er verauften motificaties er verauften er ve	2 31100
Entrahmedatum: Der Versand der Proben per Post in einem Kanton oder gepolderten Umschlag ist problemios möglich. Die Proban selben nicht direkter Sommenierativillung ausgesert sein. Vernandmartal können Sie unter Peld-17971/564 40 öder per E-Mal (Info@humangientelk-oerbengen.de) kontelloß antideren. Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis mei- ne Wödernfurscher meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der däfür erforben lichen Probenennahme. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigspflicha und gezeichen, ausgewertet und geit pesadomynisterier form im wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialsiserter konzertanden. Die Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialsiserter konzertanden, als potentielles Elternpaar einen gemeinsamen Befund mit meinem Partnerz ureinhalte. Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik uelektronisch gespeichert, verarbeitelt, genutzt und übermittelt werden. Hählere Informationen zum Daterschlutz Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik uelektronisch gespeichert, verarbeitelt, genutzt und übermittelt werden. Hählere Informationen zum Daterschlutz Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik uelektronischen gespeicherte, verarbeitelt, genutzt und übermittelt werden. Hählere informationen zum Daterschlutz Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik uelbemen falle Gene zu der nach zu der Verwendung erhoben eine Verwendung der Verwendung de	
Eintnahmedatum: Der Versand der Proben par Peat in einem Karton oder gepolderten Umschlag ist problemise möglich. Die Proben sollten nicht diedese Somenseinzahlung ausgesetzt sein. Versandmareital können Sie unter Veil. 17971/3664 die Goder per Lakil (info@humangemeick-teheingen.de) kotzenlos anfordern. Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis mei- nes Widernfursechnis meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der däfür erforder lichen Probenentnahme. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beschtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht Analyse erhobenen Daten unter Beschtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht Analyse erhobenen Daten unter Beschtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht Analyse erhobenen Daten unter Beschtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht Analyse erhobenen Daten unter Beschtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht analysesichen, ausgewertet und geit pesadorymisierter form im wissenschaftlichen Datenbanke gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Feile davon, falls erforderlich, an ein spezialisierter kopperationschlos vertreigeletet werden. Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, vernrbeitet, genutzt und übermittelt werden. Hährer in in senten Fillen können gemeitische Werden in seltenen Fillen können gemeitische in formiert werden	
Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepoldseren Umschläg ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht dieder Somenenstschalbig ausgestzt sein. Versandmateria können Sie unter Leit-1971) 1564-40 oder per E-hall (info@humangenetik-nathungen.die) kostenlös anfodern. Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrifts bestätige ich nach arfolgter Aufklärung gemäß. GenDG und unter Konntnis meinen Wilderfurfserbis meine Einwilligung mit der/den genetischen Analysee (n) und der dafür erforderlichen Probenentnahme. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analysee erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der artilichen Schwiegelpflichen, ausgewertet und ggl. In pseudorymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbarken gepichent und der Untersauchungsantge goder Teile aufgezich, aus eine personenbezogenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der artilichen, am in spezialisien gegenehent und der Untersauchungsen gegenehent und ein Untersauchungsen gegenehent und ein Untersauchungsen gegenehent und ein Untersauchungsen gegenehent und ein Untersauchungsen gebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren bin in der Untersauchungsen gegenehent und ein Untersauchungsmaterial uns der Verwendung von Untersuchungsmaterial uns der Verwendung von Untersuchungsmaterial uns der Verwendung von Untersuchungsmaterial uns der Zusammenhaun zum Datenschutz und hren diesbezüglichen Rechten finden Sie unter www.humangenetik-tuebingen der Mehren untersuchungswarftigen geselnschet in der Beründen für wissenschaftliche Zuseke inkt. Publikationen in settenen Fallen können genetische Veränderung einer Bom Diagnostik aus technischen fürden alle Gene zweit wir weben darund in der Pagstellung einer Bom Diagnostik aus technischen fürden alle Gene zweit wir weben darund in der Pagstellung einer Bom Diagnostik aus technischen fürden sie in Gene zweiter gegenen der Verwendung der Verwendung von Untersuchungswarftigen in settenen Fallen können genetische	
Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyseich) und der dafür erforder icher Probenenitabhne. Ich wurde darüber aufgeldart und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und ein der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und des ärztlichen Schweigenicht, auf einspelichent, ausgewertet und ggf. in pseudorymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbahren gespeichert und der Untersuchungsantitze der Teile der Untersuchungsantitze der Teile daven, falls erforderlich, an ein spezialisierter Kooperationslabor weiter geleitet werden. Nach ein der Probenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und des ärztlichen Schweigenicht, aufgeseichnet, ausgewertet und ggf. in pseudorymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbahren gespeichent, ausgewertet und ggf. in pseudorymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbahren gespeichent, ausgewertet und ggf. in pseudorymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbahren gespeichent, ausgewertet und ggf. in pseudorymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbahren zur Schweistung der Teile Gerichen, auf ein zu erhalten. Ich bin damit einwertstanden, als potentielles Eltempaar einen gemeinsamen Befund mit meinem Partner zu erhalten. Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichent, verarbeitet, genutzt und übermittet werden. Nähere informationen zum Datersschutz und hieren diesbezüglichen Rechtten finden Sie unter www.humangengentik und stenschlatzen der Schweizen Gene Gerichen der Gespeichen der Problem der Problem zur der Deutschlatzen der Schweizen Gerich der Schweizen Gelegen werden zur erhalten in Gene dies gesamten mith Aus sein auf der Problemen gemein Schweizen der Schweizen Gerich der Vertrechten der Schweizen Gerich ber Vertrecht aus einzen Fallen zu haben und dass mir das Einversändnis des Patienten schriftlich vordige. Problemen der Problemen gem.	
Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufdärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meine Widerrufsrachts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforder-lichen Probenentnahme. Ich wurde darbier aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgrechnen, so gespeckert und get in pseudonymischerter Form in wissenschaftlichen Datenbahren gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Fiele davon, falls erforderlich, an ein spezialisierter Konperationshaben weitergeleitet werden. Ich bin damit einwerstanden, als potentielles Elternpaar einen gemeinsamen Befund mit meinem Partner zu erhalten. Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, verarbeitet, gemutzt und übermitteit werden. Nähere Informationen zum Daterschutz und Irhem diese Süglichen Reichten filmed sie unter wunkhumangenetik betweibignen. de/destreat. With weisen darauf hin, dass bei Anforderung einer Exom Diagnosik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesante mtDNA sequenziert werden. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Genen, die in Rähmen der Fragestellung reichen zu der verstellt eine Sie unter wunkhumangenetik werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgeserzt (z. 8. Trio-Exom-Analyse). Sofern der Fastellung erholen mit in jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Sofern der Patient das Einsendeformular nicht unterschrieben hatt. Als behandelnder Arzt, behandelnder fragestellung reichen sich genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einmersändnis des Patienten schriftlich vorliegt. Patient / Vertreter Patient / Vertreter Arzt dem Gene Das der der Seine Steine Patienten gem Genof und urch Eschätzei. Inhen für Humangenetik oder andere Arzt, sichne und auswert in Waxuhumangenetik under ausschätzeit ei	
In Folgender wird ein Nichtankreuzen wie "Nein" gewertet. Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Probenentalien. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht and angiezeichnet, ausgewertet und geit in seudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Mooperationsbaber werden. Ich bild mämt einverstanden, als potentielles Elternpaar einen gemeinsamen Befund mit meinen Partner zu erhalten. Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Irther dies bezüglichen Rechten finden Sie unter www.humangenetik.tuebingen.de/datenschutz Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sog. Zusatzbedrunde). Dass Wir weisen darsuf hin, dass bei Anforderung einer Exom-Diagnostik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesamte mIDMS sequenziert werden. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Genen, die im Rahmen der Kragestellung relevant sind. Bei vergleichenden Exom-analyse). Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen wirder von der Gründen wirder von der Verschränkt sich auf parbegene Veränderungen (ACMG Rassend und Schauserung und Verwerberte (ACMG Rassend und Verwerberte Veränderungen (ACMG Rassend und Verwerberte). Dassender werden. Die die gesamte mit von der Veränderungen und Ver	
Patient / Vertreter Arzt DAKKS	as Berichten solche Id 5) in ausgewählter r die Familie besteh edical Genetics and r Homepage gelistet ndige Analyse diese es keinen Ausschluss iklärenden Arzt über
(Druckbuchstaben) (Druckbuchstaben) Akreditierungsstelle D-ML-20883-01-00	

Das Zentrum für Humangenetik Tübingen ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.

Arzt

(Datum, Unterschrift)

Patient / Vertreter

(Datum, Unterschrift)

Family Planning Panel

Anamnese Patient/Ratsuchender 1



Konsanguinität:	□ Nein □ Ja		
Transplantationen (inochenmark, Gewebe, Stammzellen)	☐ Nein	☐ Ja, (bitte spezifizieren)
Untersuchungsauftr	ag		

☑ Family Planning Panel (1937 Gene, FPP) inklusive FMR1 Repeat und SMN1 MLPA

Beide Ratsuchenden erhalten einen gemeinsamen Befund, in dem Varianten in Genen aufgeführt sind, die zu einer schweren Erkrankung bei den Nachkommen führen könnten, sofern der Erkrankungsbeginn noch im Kindesalter erwartbar ist. Eine Analyse des FMR1 Repeats wird nur bei weiblichen Ratsuchenden durchgeführt.

Family Planning Panel

Einverständniserklärung Patient/Ratsuchender 2



Name: Vorname: Geburtsdatum: Geschlecht (zum Zeitpunkt der Geburt):	Einsender / Klinik Name, Vorname: Einrichtung: Straße: PLZ/Stadt: Telefon: E-Mail:
Vorname: Geburtsdatum: Geschlecht (zum Zeitpunkt der Geburt):	Einrichtung: Straße: PLZ/Stadt: Telefon:
Geburtsdatum: Geschlecht (zum Zeitpunkt der Geburt):	Straße: PLZ/Stadt: Telefon:
Geschlecht (zum Zeitpunkt der Geburt):	Straße: PLZ/Stadt: Telefon:
Geschlecht (zum Zeitpunkt der Geburt):	PLZ/Stadt: Telefon:
Geschlechtsidentität (falls abweichend von oben): □ Frau □ Mann □ nicht-binär □ Weiteres: □ Untersuchungsmaterial □ Blut ml (mind. 1-2 ml EDTA-Blut) □ Blutkarten (mind. 5 Spots) □ DNA μg (mind. 5 μg DNA, Konz. ≥ 50 ng/μl) DNA-Nr.: □ Ausgangsmaterial □ der isolierten DNA: □ (z. B. EDTA Blut, Hautbiopsie) □ Sonstiges □ Externe ID: □ Entnahmedatum: □ Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter Tel.: 0 7071/565 44 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern. Einwilligungserklärung Wit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderichen Probenentnahme. ch wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht hinzufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken	Telefon:
Frau	
Untersuchungsmaterial □ Blut ml (mind. 1-2 ml EDTA-Blut) □ Blutkarten (mind. 5 Spots) □ DNA μg (mind. 5 μg DNA, Konz. ≥ 50 ng/μl) DNA-Nr.: Ausgangsmaterial der isolierten DNA: □ (z. B. EDTA Blut, Hautbiopsie) □ Sonstiges Externe ID: Entnahmedatum: Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter Tel.: 0 70 71 / 565 44 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern. Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderichen Probenentnahme. ch wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken	E-Mail.
□ Blut ml (mind. 1-2 ml EDTA-Blut) □ Blutkarten (mind. 5 Spots) □ DNA μg (mind. 5 μg DNA, Konz. ≥ 50 ng/μl) DNA-Nr.: Ausgangsmaterial der isolierten DNA: (z. B. EDTA Blut, Hautbiopsie) □ Sonstiges Externe ID: Entnahmedatum: Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter Tel.: 07071/56544 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern. Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderichen Probenentnahme. ch wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken	
DNA µg (mind. 5 µg DNA, Konz. ≥ 50 ng/µl) DNA-Nr.:	Rechnung
Ausgangsmaterial der isolierten DNA:	□ an Patient (KVA-Nr.:
der isolierten DNA:	□ an Einsender / Klinik □ an Einsender / Klinik gemäß §116b
Externe ID: Entnahmedatum: Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter Tel.: 07071/56544 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern. Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderichen Probenentnahme. ch wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken	Name:
Externe ID: Entnahmedatum: Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter Tel.: 07071/56544 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern. Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderichen Probenentnahme. ch wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken	Vorname:
Entnahmedatum: Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter Tel.: 07071/56544 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern. Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meisense Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderichen Probenentnahme. ch wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken	Straße:
Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter Tel.: 0 70 71 / 565 44 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern. Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderichen Probenentnahme. Ch wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken	PLZ/Stadt:
Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter Tel.: 0 70 71 / 565 44 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern. Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderichen Probenentnahme. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken	
Einwilligungserklärung Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderichen Probenentnahme. ch wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken	Land:
Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderiichen Probenentnahme. Ch wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken	E-Mail:
Kooperationslabor weitergeleitet werden. Ich bin damit einverstanden, als potentielles Elternpaar einen gemeinsamen Befund mit meinem Partner zu erhalten. Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Ihren diesbezüglichen Rechten finden Sie unter www.humangenetik-tuebingen.de/datenschutz Zus Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung einer Exom-Diagnostik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesamte mtDNA sequenziert werden. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Genen, die im Rahmen der Fragestellung relevant sind. Bei vergleichenden Exomanalysen mehrerer Familienmitglieder werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgesetzt (z. B. Trio-Exom-Analyse). Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Sofern der Patient das Einsendeformular nicht unterschrieben hat: Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, den Patienten gem. GenDG über die genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einverständnis des Patienten schriftlich vorliegt.	it der Aufbewahrung von Probenmaterial zum Zweck der Nachprüfbarkeit, der ualitätssicherung bzw. für ergänzende Untersuchungen (für max. 10 Jahren) bin he inverstanden. ie Untersuchungsergebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren naus aufbewahrt werden. it der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial nd/oder Befunden für wissenschaftliche Zwecke inkl. Publikationen in seudonymisierter Form bin ich einverstanden. ber Zusatzbefunde möchte ich: informiert werden NICHT informiert werden Ja Neir seltenen Fällen können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im usammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sog. Zusatzbefunde). Das Berichten solche usatzbefunde beschränkt sich auf pathogene Veränderungen (ACMG Klassen 4 und 5) in ausgewählter einen, für die eine Behandlungskonsequenz für den Patient/die Patientin oder die Familie bestehr irientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and enomics; Details zu den Genen und assoziierten Erkrankungen sind auf unserer Homepage gelistet wur. humangenetik-tuebingen. de/acmg). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene esteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss attsprechender Risiken. Arztstempel / Klinik ggf. Barcode Arztstempel / Klinik ggf. Barcode
Patient / Vertreter Arzt (Druckbuchstaben) (Druckbuchstaben)	DAKKS Deutsche

Das Zentrum für Humangenetik Tübingen ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.

Arzt

Patient / Vertreter

(Datum, Unterschrift)

(Datum, Unterschrift)

Family Planning Panel

Anamnese Patient/Ratsuchender 2



Konsanguinität:	☐ Nein	☐ Ja		
Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen) □ Nein			☐ Nein	☐ Ja, (bitte spezifizieren)

Untersuchungsauftrag

☑ Family Planning Panel (1937 Gene, FPP) inklusive FMR1 Repeat und SMN1 MLPA

Beide Ratsuchenden erhalten einen gemeinsamen Befund, in dem Varianten in Genen aufgeführt sind, die zu einer schweren Erkrankung bei den Nachkommen führen könnten, sofern der Erkrankungsbeginn noch im Kindesalter erwartbar ist. Eine Analyse des FMR1 Repeats wird nur bei weiblichen Ratsuchenden durchgeführt.

Family Planning Panel

Untersuchungsauftrag



Genliste (1937 Gene, FPP)

AAAS, AARS1, AARS2, ABAT, ABCA12, ABCA3, ABCB11, ABCB4, ABCB7, ABCC6, ABCC8, ABCC9, ABCD1, ABCD4, ABHD12, ABHD5, ACACA, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAN, ACAT1, ACD, ACE, ACO2, ACOX1, ACOX2, ACP5, ACSL4, ACTA1, ACTL6B, ACY1, ADA, ADA2, ADAM17, ADAM22, ADAMTS13, ADAMTS19, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAR, ADARB1, ADAT3, ADCY1, ADCY5, ADCY6, ADGRG1, ADGRG6, ADGRV1, ADK, ADPRS, ADSL, AFF2, AFG2A, AFG3L2, AGA, AGK, AGL, AGPAT2, AGPS, AGRN, AGT, AGTPBP1, AGTR1, AGXT, AHCY, AHI1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AIPL1, AIRE, AK2, AKR1D1, ALAD, ALDH18A1, ALDH1A3, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH6A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, ALOX12B, ALOXE3, ALPL, ALS2, ALX3, ALX4, AMACR, AMER1, AMN, AMPD1, AMPD2, AMT, ANK3, ANKLE2, ANKS6, ANO10, ANO5, ANOS1, ANTXR1, ANTXR2, AP1B1, AP1S1, AP1S2, AP3B1, AP3B2, AP3D1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APC2, APTX, AQP2, AR, ARFGEF2, ARG1, ARHGDIA, ARHGEF9, ARL13B, ARL3, ARL6, ARL6IP1, ARMC9, ARNT2, ARPC1B, ARSA, ARSB, ARSL, ARV1, ARX, ASAH1, ASCC1, ASL, ASNS, ASPA, ASPH, ASPM, ASS1, ATAD1, ATAD3A, ATCAY, ATIC, ATM, ATOH7, ATP13A2, ATP1A2, ATP2B3, ATP5F1D, ATP5MK, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A2, ATP6V0A4, ATP6V1A, ATP6V1B1, ATP6V1E1, ATP7A, ATP7B, ATP8B2, ATP8B1, ATPAF2, ATR, ATRX, AUH, AVIL, B3GALNT2, B3GALT6, B3GALT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D1, B9D2, BANF1, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCOR, BCS1L, BGN, BHLHA9, BIN1, BLM, BLNK, BLTP1, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BOLA3, BPNT2, BRAT1, BRCA1, BRCA2, BRF1, BRWD3, BSCL2, BSND, BTD, BTK, BUB1B, C12orf57, C19orf12, C1QBP, C2CD3, C2orf69, CA2, CA5A, CA8, CABP2, CACNA1D, CAD, CAMK2A, CANT1, CAPN3, CARD11, CARMIL2, CARS2, CASK, CASQ2, CASR, CAV1, CAVIN1, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, CCDC103, CCDC115, CCDC22, CCDC39, CCDC40, CCDC47, CCDC65, CCDC8, CCDC88A, CCDC88C, CCN6, CCN0, CCNQ, CCT5, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD55, CD70, CD79A, CD79B, CDC14A, CDC45, CDH11, CDH2, CDH23, CDH3, CDIN1, CDK10, CDK5RAP2, CDKL5, CDSN, CDT1, CENPF, CENPJ, CEP104, CEP120, CEP135, CEP152, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP57, CEP63, CEP78, CEP83, CERS1, CERS3, CFAP298, CFAP300, CFAP410, CFAP418, CFL2, CFP, CFTR, CHAT, CHKB, CHM, CHMP1A, CHRDL1, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CHST3, CHSY1, CHUK, CIB2, CIITA, CILK1, CISD2, CIT, CKAP2L, CLCN1, CLCN2, CLCN4, CLCN5, CLCN7, CLCNKB, CLDN1, CLDN10, CLDN14, CLDN16, CLDN19, CLIC5, CLMP, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLP1, CLPB, CLPP, CLRN1, CNKSR2, CNNM2, CNPY3, CNTNAP1, CNTNAP2, COA6, COA8, COAS, COCH, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COL11A1, COL11A2, COL13A1, COL17A1, COL18A1, COL1A2, COL27A1, COL3A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL7A1, COL9A2, COLEC10, COLEC11, COLQ, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8A, COQ8B, COQ9, COR01A, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6A2, COX6B1, COX7B, COX8A, CPLANE1, CPLX1, CPS1, CPT1A, CPT2, CRADD, CRB1, CRB2, CRBN, CREB3L1, CRIPT, CRLF1, CRPPA, CRTAP, CRYAA, CRYAB, CSF1R, CSF2RB, CSF3R, CSPP1, CSTA, CSTB, CTC1, CTDP1, CTNNA2, CTNS, CTPS1, CTSA, CTSD, CTSK, CTU2, CUL4B, CUL7, CWC27, CWF19L1, CYB5R3, CYBA, CYBB, CYC1, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, CYP27A1, CYP27B1, CYP2R1, CYP2U1, CYP4F22, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DARS1, DARS2, DBT, DCAF17, DCDC2, DCHS1, DCLRE1C, DCX, DDB2, DDC, DDHD1, DDHD2, DDR2, DDX11, DDX3X, DDX59, DEAF1, DEGS1, DENND5A, DGAT1, DGKE, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHH, DHODH, DHTKD1, DHX37, DIAPH1, DIS3L2, DKC1, DLAT, DLD, DLG3, DLL3, DLX5, DMD, DMP1, DMXL2, DNA2, DNAAF11, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAJC12, DNAJC19, DNAJC21, DNAJC3, DNAJC6, DNM1L, DNM2, DNMT3B, DOCK2, DOCK6, DOCK7, DOCK8, DOK7, DOLK, DONSON, DPAGT1, DPH1, DPM1, DPM2, DPYD, DRC1, DSE, DSG1, DSP, DST, DSTYK, DUOX2, DUOXA2, DYM, DYNC2H1, DYNC2H2, DYNC DYNC2LI1, DYSF, EARS2, EBP, ECEL1, ECHS1, EDA, EDAR, EDARADD, EDN3, EDNRB, EFEMP2, EFL1, EFNB1, EGR2, EIF2AK3, EIF2AK4, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF2B3, EIF4B3, ELAC2, ELMO2, ELMOD3, ELOVL4, ELP1, ELP2, EMC1, EMC10, EMG1, EMG1, EML1, ENPP1, ENTPD1, EOGT, EPCAM, EPG5, EPM2A, EPRS1, EPS8, EPS8L2, ERAL1, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC612, ERCC8, ERLIN1, ERLIN2, ESCO2, ESPN, ESRRB, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, EXOC312, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, EXPH5, EXT2, EXTL3, F10, F13A1, F2, F7, F8 (intronische Inversionen nicht beinhaltet), F9, FA2H, FADD, FAH, FAM149B1, FAM20A, FAM20C, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCI, FANCL, FANCM, FAR1, FARS2, FASTKD2, FAT4, FBLN5, FBP1, FBXL4, FBXO7, FCSK, FERMT3, FEZF1, FGA, FGB, FGD1, FGD4, FGF3, FGFR3, FGG, FH, FHL1, FIG4, FITM2, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNA, FLNB, FLVCR1, FLVCR2, FOLR1, FOXE1, FOXE3, FOXL2, FOXN1, FOXP3, FOXRED1, FRAS1, FREM1, FREM2, FRMPD4, FRRS1L, FSHB, FTCD, FTL, FTO, FTSJ1, FUCA1, FUT8, FXN, G6PC1, G6PC3, GAA, GAD1, GALC, GALE, GALK1, GALNS, GALT, GAMT, GAN, GAS8, GATA1, GATM, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GDAP1, GDF1, GDF5, GDF6, GDI1, GEMIN4, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GHR, GIPC3, GJA1, GJB2, GJB3, GJB6, GJC2, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLDN, GLE1, GLIS3, GLRX5, GLS, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPPA, GMPPB, GNB5, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNRH1, GNRHR, GNS, GOLGA2, GORAB, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPC3, GPC6, GPHN, GPSM2, GPT2, GPX4, GRHL2, GRHPR, GRIA3, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIP1, GRM1, GRM1, GRM7, GRXCR1, GSS, GTF2H5, GTPBP3, GUCY1A1, GUCY2C, GUF1, GUSB, GYS1, GYS2, GZF1, HACD1, HACE1, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HARS1, HARS2, HAX1, HBB, HCCS, HCFC1, HDAC8, HEPACAM, HERC1, HERC2, HES7, HESX1, HEXA, HEXB, HGF, HGSNAT, HIBCH, HIKESHI, HINT1, HJV, HK1, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HMX1, HNRNPH2, HOGA1, HOXA1, HOXC13, HPD, HPDL, HPGD, HPRT1, HPS1, HPSE2, HSD11B2, HSD17B10, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, HSD3B7, HSPA9, HSPD1, HSPG2, HTRA2, HUWE1, HYAL1, HYCC1, HYLS1, IARS1, IARS2, IBA57, ICOS, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IFNGR1, IFNGR2, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT56, IFT74, IFT80, IFT81, IGBP1, IGF1, IGF1R, IGFBP7, IGHMBP2, IGSF1, IHH, IKBKB, IL10RA, IL11RA, IL12RB1, IL1RAPL1, IL1RN, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL7R, ILDR1, INPP5E, INPP5K, INPPL1, INS, INSR, INTU, INVS, IP08, IQCB1, IQSEC1, IQSEC2, IRAK4, IRF8, IRX5, ISCA1, ISCA2, ITCH, ITGA3, ITGA6, ITGA7, ITGA8, ITGB4, ITK, ITPA, ITPR1, IVD, JAGN1, JAK3, JAM2, JAM3, JUP, KARS1, KATNB1, KATNIP, KCNE1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNMA1, KCNQ1, KCTD7, KDELR2, KDM5B, KDM5C, KDM6A, KIAA0586, KIAA0753, KIDINS220, KIF14, KIF1A, KIF1C, KIF7, KIFBP, KISS1R, KLHL15, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KNL1, KPTN, KRT10, KRT14, KRT18, KRT5, KRT8, KY, L1CAM, L2HGDH, LAGE3, LAMA1, LAMA2, LAMA3, LAMB1, LAMB2, LAMB3, LAMC2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LARP7, LARS2, LAS1L, LAT, LBR, LDHA, LDLR, LFNG, LGI4, LHB, LHFPL5, LHX3, LIAS, LIFR, LIG4, LIMS2, LINS1, LIPA, LIPT1, LMBR1, LMBRD1, LMNA, LMOD3, LNPK, LONP1, LOXHD1, LPIN1, LPIN2, LPL, LRBA, LRP2, LRP4, LRP5, LRPPRC, LRRC56, LRTOMT, LTBP2, LTBP3, LTBP4, LYRM4, LYRM7, LYST, LZTFL1, LZTR1, MAB21L2, MAG, MAGI2, MAGT1, MALT1, MAMLD1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MAP3K20, MAPKBP1, MARS1, MARVELD2, MASP1, MAT1A, MATN3, MBOAT7, MBTPS2, MC2R, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCM4, MCOLN1, MCPH1, MDH2, MECP2, MECR, MED12, MED17, MED23, MED25, MEGF10, MEGF8, MEOX1, MESD, MESP2, MET, METTL23, METTL5, MFN2, MFRP, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MGME1, MGP, MICOS13, MICU1, MID1, MIPEP, MITF, MKKS, MKS1, MLC1, MLPH, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMP13, MMP2, MMP1, MMUT, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPDZ, MPI, MPL, MPLKIP, MPV17, MPZ, MPZL2, MRE11, MRPL3, MRPL44, MRPS14, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS34, MSL3, MSM01, MSN, MSRB3, MSTO1, MTFMT, MTHFD1, MTHFR, MTM1, MTMR2, MTO1, MTR, MTRFR, MTRR, MTTP, MUSK, MUTYH, MVK, MYBPC1, MYBPC3, MYD88, MYH11, MYH3, MYH7, MYL3, MYMK, MYO15A MYO18B MYO3A MYO5A MYO5B MYO6 MYO7A MYO9A MYOD1 MYPN MYSM1 NAA10 NADSYN1 NAGA NAGIU NAGS NAICN NANS NARS1 NARS2 NAXD NAXF NBAS NBN NCAPD3, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NDE1, NDP, NDRG1, NDST1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA6, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF8, NDUFB8, NDUFB8, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NECAP1, NECTIN1, NECTIN4, NEK1, NEK8, NEK9, NEMF, NEU1, NEUROG3, NEXMIF, NFASC, NFU1, NGF, NGLY1, NHEJ1, NHLRC1, NHP2, NHS, NIPAL4, NKAP, NKX3-2, NKX6-2, NMNAT1, NNT, NODAL, NONO, NOP10, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPR2, NR0B1, NR1H4, NRROS, NRXN1, NSDHL, NSMCE2, NSMCE3, NSUN2, NT5C2, NT5C3A, NTNG2, NTRK1, NUBPL, NUDT2, NUP107, NUP133, NUP188 NUP88 NUP93 NYX OBSL1 OCLN OCRI ODAD1 ODAD2 OFD1 OGDH OPA1 OPA3 OPHN1 ORAL1 ORC1 ORC4 ORC6 OSGEP OSTM1 OTC OTOA OTOF OTOG OTOGL, OTUD5, OTUD6B, OTULIN, OXCT1, OXR1, P3H1, PAH, PAK3, PAM16, PANK2, PAPSS2, PARN, PARS2, PAX3, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCDH12, PCDH15, PCDH19, PCK1, PCNT, PCSK1, PCYT1A, PCYT2, PDE10A, PDE6D, PDE6G, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDZD7, PEPD, PERCC1, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM3, PHEX, PHF6, PHF8, PHGDH, PHKG2, PHYH, PI4KA, PIBF1, PIEZO1, PIEZO2, PIGA, PIGB, PIGG, PIGK, PIGL, PIGN, PIGO, PIGP, PIGO, PIGF, PIGT, PIGV, PIGY, PIK3CD, PIK3R1, PIP5K1C, PISD, PITX3, PJVK, PKD1L1, PKHD1, PKLR, PLA2G6, PLAA, PLCB1, PLCB4, PLCE1, PLEC, PLEKHG2, PLEKHG5, PLG, PLK4, PLOD1, PLOD2, PLOD3, PLP1, PLPBP, PLS3, PLVAP, PMM2, PMP22, PMPCA, PMPCB, PNKP, PNP, PNPLA1, PNPLA6, PNPLA6, PNPO, PNPT1, POC1A, POC1B, POLA1, POLE, POLG2, POLG2, POLG2, PNPCA, PMPCB, PNPCA, PMPCB, PNPCA, PMPCB, PNPCA, P POLRIC, POLRID, POLR3A, POLR3B, POMC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMP, POMT1, POMT2, POP1, POR, PORCN, POU1F1, POU3F4, PPA2, PPIB, PPIP5K2, PPP1R15B, PPP1R21, PPT1, PQBP1, PRDM12, PRDM5, PRDX1, PREPL, PRF1, PRG4, PRICKLE1, PRKCD, PRKDC, PRKRA, PRMT7, PROC, PRODH, PROP1, PROS1, PRPS1, PRRX1, PRSS12, PRSS56, PRUNE1, PRX, PSAP, PSAT1, PSMB8, PSPH, PTCHD1, PTF1A, PTH1R, PTPN14, PTPN23, PTPRC, PTPRQ, PTRH2, PTS, PUS1, PUS7, PXDN, PYCR1, PYCR2, PYGL, PYGM, PYROXD1, QARS1, QDPR, RAB18, RAB23, RAB27A, RAB33B, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAC2, RAD21, RAD50, RAD51C, RAG1, RAG2, RALGAPA1, RAPSN, RARB, RARS1, RARS2, RAX, RBBP8, RBCK1, RBM10, RBM8A, RDH11, RDX, RECQL4, RELN, REN, RETREG1, RFT1, RFX5, RFX6, RFXANK, RFXAP, RIC1, RIMS2, RIN2, RINT1, RIPK1, RIPK4, RIPOR2, RLIM, RMND1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF13, RNF168, RNU4ATAC, ROBO3, ROGDI, ROR1, ROR2, RPE65, RPGRIP1, RPGRIP1L, RPIA, RPL10, RPS6KA3, RRM2B, RSPH1, RSPH3, RSPO2, RSPO4, RSPRY1, RTEL1, RTN4IP1, RTTN, RUSC2, RXYLT1, RYR1, S1PR2, SACS, SAMD9, SAMHD1, SAR1B, SARS2, SASS6, SBDS, SBF1, SBF2, SC5D, SCAPER, SCARB2, SCARF2, SCN1B, SCN4A, SCN9A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SCO1, SCO2, SCYL1, SCYL2, SDCCAG8, SDHA, SDHAF1, SDHD, SEC23A, SEC23B, SEC24D, SELENOI, SELENOI, SEPSECS, SERAC1, SERPINB6, SERPINF1, SERPINH1, SETX, SFTPB, SFXN4, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SGO1, SGPL1, SGSH, SH2D1A, SH3PXD2B, SH3TC2, SHOX, SIL1, SKIC2, SKIC3, SLC10A7, SLC12A1, SLC12A3, SLC12A5, SLC12A6, SLC13A5, SLC16A1, SLC16A2, SLC17A5, SLC18A3, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A4, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A38, SLC25A44, SLC25A42, SLC25A46, SLC26A2, SLC26A3, SLC26A4, SLC26A5, SLC27A4, SLC29A3, SLC2A1, SLC2A10, SLC2A2, SLC30A10, SLC33A1, SLC34A1, SLC34A3, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A13, SLC39A14, SLC39A4, SLC39A8, SLC3A1, SLC46A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A1, SLC5A5, SLC5A6, SLC5A6, SLC5A63, SLC6A5, SLC6A8, SLC6A9, SLC6A9, SLC3D1, SL SLC7A7, SLC9A1, SLC9A3, SLC9A6, SLX4, SMAD4, SMARCAL1, SMC1A, SMC01, SMPD1, SMPD4, SMS, SNAP29, SNORD118, SNX10, SNX14, SOD1, SOST, SOX3, SP110, SP7, SPAG1, SPARC, SPART, SPEG, SPG11, SPINK5, SPINK5, SPINT2, SPR, SPTBN4, SQSTM1, SRD5A2, SRD5A3, SSR4, ST14, ST3GAL3, ST3GAL5, STAC3, STAG2, STAMBP, STAR, STAT1, STAT2, STAT5B, STIL, STIM1, STN1, STRA6, STRADA, STS, STT3A, STUB1, STX11, STXBP2, SUCLA2, SUCLG1, SUFU, SUMF1, SUOX, SURF1, SVBP, SYN1, SYNE1, SYNE1, SYNE1, SYNJ1, SYP, SZT2, TAC3, TAC01, TACR3, TAF1, TAF13, TAF2, TAF6, TAFAZZIN, TALDO1, TANGO2, TAP1, TAP11, TARS2, TASP1, TAT, TBC1D20, TBC1D23, TBC1D24, TBC1D8B, TBCD, TBCE, TBCK, TBX15, TBX19, TBX22, TBX4, TBXAS1, TCAP, TCF12, TCIRG1, TCN2, TCTN2, TCTN3, TDP2, TECPR2, TECTA, TELO2, TENM3, TENT5A, TERT, TF, TFR2, TGDS, TGFB1, TGM1, TH, THOC2, THOC6, TIMM50, TIMM8A, TIMMDC1, TJP2, TK2, TMC1, TMC01, TMEM107, TMEM126A, TMEM126B, TMEM132E, TMEM138, TMEM165, TMEM199, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM260, TMEM38B, TMEM67, TMEM970, TMEM94, TMIE, TMPRSS3, TMPRSS6, TMTC3, TMX2, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFRSF13B, TNFSF11, TNNT1, TOE1, TOP3A, TP53RK, TP11, TPK1, TPM3, TPP1, TPRKB, TPRN, TRAF3IP1, TRAIP, TRAK1,

Family Planning Panel

Untersuchungsauftrag



TRAPPC11, TRAPPC2, TRAPPC2, TRAPPC4, TRAPPC9, TRDN, TREX1, TRIM2, TRIM32, TRIM37, TRIOBP, TRIP11, TRIP13, TRIP4, TRIT1, TRMT1, TRMT10, TRMT10, TRMT10, TRMT5, TRMU, TRNT1, TRPM6, TRPV6, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TSFM, TSHB, TSHR, TSPAN7, TSPEAR, TSPYL1, TTC19, TTC21B, TTC7A, TTC8, TT12, TTN, TTPA, TUBGCP2, TUBGCP4, TUBGCP6, TUFM, TUSC3, TWIST2, TWNK, TXN2, TXNDC15, TXNL4A, TYK2, TYMP, TYR, TYRP1, UBA1, UBA5, UBE24, UBE27, UBE3B, UBR1, UCHL1, UFC1, UFM1, UGDH, UGP2, UGT1A1, UMPS, UNC13D, UNC80, UPF3B, UQCC2, UQCRB, UQCRC2, UQCRFS1, UQCRQ, UROC1, UROS, USB1, USH1C, USH1G, USH2A, USP18, USP53, USP9X, UVSSA, VAC14, VAMP1, VARS1, VARS2, VDR, VIPAS39, VLDLR, VMA21, VPS13B, VPS13D, VPS33B, VPS37A, VPS41, VPS45, VPS51, VPS53, VRK1, VSX2, WARS2, WAS, WASHC5, WBP2, WDPCP, WDR19, WDR35, WDR4, WDR45, WDR45B, WDR62, WDR73, WDR81, WFS1, WHRN, WNK1, WNT1, WNT10B, WNT2B, WNT3, WNT4, WNT7A, WRAP53, WRN, WWOX, XIAP, XPA, XPC, XRCC2, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YARS2, YIF1B, ZAP70, ZBTB24, ZC3H14, ZC4H2, ZDHHC9, ZFYVE26, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF335, ZNF711, ZNHIT3

Berichtet werden krankheitsrelevante Veränderungen (SNV/CNV) in den oben gelisteten Genen (einem rezessiven/X-Chromosomalen Erbgang unterliegende Erkrankungen). Zusätzlich werden ggf. krankheitsverursachende Veränderungen (SNV/CNV) berichtet in weiteren Genen, die bekanntermaßen einem genetischen Imprinting unterliegen. Zudem ist ggf. das Berichten von Varianten möglich in weiteren Genen, die mit dominant vererbten Erkrankungen einhergehen, sofern diese bei einem der Ratsuchenden als genetisches Mosaik vorliegen. Berichtet werden ausschließlich Varianten in Genen, die im Rahmen der jeweils zugrunde liegenden Erbgänge beim geplanten Nachwuchs des ratsuchenden Paares potenziell zu schwerwiegenden Erkrankungen mit angenommenen Krankheitsausbruch im Kindesalter führen können. Einzelne Varianten eines Elter, die beim Nachwuchs zu einer Anlagenträgerschaft ohne erwartbaren Krankheitsausbruch führen können, werden nicht berichtet. Die Befundung beschränkt sich auf nach aktueller Datenlage gesichert krankheitsrelevante Varianten der ACMG Klassen 4(LP)/5(P). Einzelne ACMG Klasse 3(VUS) Varianten können in Einzelfällen nach ärztlichem Ermessen ggf. zusätzlich berücksichtigt werden.