

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,
sehr geehrte Eltern,

heute möchten wir Sie über das Modellvorhaben Genomsequenzierung nach Paragraph 64e für seltene Erkrankungen informieren:

Das Modellvorhaben Genomsequenzierung ist eine bundesweite Initiative mit dem Ziel, die medizinische Versorgung durch den gezielten Einsatz moderner genetischer Diagnostik weiter zu verbessern. Im Rahmen dieses Modellvorhabens wird das gesamte Erbgut (Genom) von Patientinnen und Patienten analysiert, um genetische Ursachen von Erkrankungen zu identifizieren.

Die Genomsequenzierung kann insbesondere bei seltenen, unklaren oder schwer diagnostizierbaren Erkrankungen wertvolle Hinweise liefern. Sie ermöglicht es, Krankheitsursachen besser zu verstehen, personalisierte Behandlungsansätze zu entwickeln und – in bestimmten Fällen – auch genetische Anlagen (sog. Prädispositionen) für zukünftige Gesundheitsrisiken zu erkennen. Darüber hinaus kann sie Aufschluss über Vererbungsmuster geben und damit die Grundlage für die Beratung von Familien und bei Kinderwunsch sein.

Patient:innen, die über das Modellvorhaben untersucht werden können, müssen nach strengen Kriterien von Ärzt:innen mit humangenetischer Ausbildung und Erfahrung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen ausgesucht werden.

Ein zentrales Anliegen des Modellvorhabens ist es, den Einsatz von Genomdaten in der klinischen Praxis verantwortungsvoll zu erproben. Dabei stehen der Schutz der persönlichen Daten, eine umfassende Aufklärung sowie die freiwillige Teilnahme der Patientinnen und Patienten stets im Vordergrund.

Die im Modellvorhaben gewonnenen Erkenntnisse sollen dazu beitragen, genetische Diagnostik nachhaltig in die medizinische Versorgung aufzunehmen und langfristig sowohl die diagnostischen Möglichkeiten als auch die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.

Bei Ihnen besteht der Verdacht auf eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung, weswegen wir Ihnen nach Rücksprache mit Ihrem behandelnden Arzt die Ganzgenomuntersuchung im Rahmen des Projekts Modellvorhaben Genomsequenzierung gerne anbieten möchten.

Ausführliche Informationsschreiben hierzu hängen wir schon einmal an, einschließlich Einwilligungserklärungen, die Sie bitte genau lesen, aber erst bei einem persönlichen ambulanten Kontakt in der Humangenetik/ZSE Mainz mit der Möglichkeit, Fragen zu stellen, unterschreiben.

Falls Sie Interesse haben, können wir Ihnen ab April 2026 einen solchen Termin anbieten.

Bitte geben Sie uns eine kurze Rückmeldung per Email, ob Sie Interesse haben, damit wir einen Termin mit Ihnen vereinbaren können.

Mit freundlichen Grüßen



Univ.-Prof. Dr. med. Susann Schweiger
Direktorin Institut für Humangenetik
Sprecherin des ZSE Mainz