

**Morbus Stargardt**

Stand: 08.05.2015

Phänotyp-MIM: [248200](#), [600110](#)**Klinik:**

Morbus Stargardt oder Fundus flavimaculatus ist eine relativ häufige juvenile Makuladystrophie (Inzidenz beträgt 1:10.000) mit variablem klinischen Erscheinungsbild, Erkrankungsalter und Schweregrad. In den meisten Fällen kommt es in der zweiten Lebensdekade zu einer fortschreitenden Einschränkung des zentralen Gesichtsfelds. Der Augenhintergrund zeigt subretinale, Lipofuszin-ähnliche Ablagerungen.

**Genetik:**

Morbus Stargardt wird in der Regel autosomal-rezessiv vererbt und durch Mutationen im *ABCA4*-Gen ([MIM 601691](#)) verursacht. Seltener sind Mutationen im *CNGB3*-Gen ([MIM 60580](#)) mit dieser Erkrankung assoziiert. Autosomal-dominant vererbt wird eine sehr seltene, Morbus Stargardt-ähnliche Makuladegeneration, die durch Mutationen im *ELOVL4*-Gen ([MIM 605512](#)) verursacht wird.

**Diagnostik (Stufendiagnostik):**

Nach DNA-Präparierung führen wir zunächst die molekulargenetische Untersuchung der 50 kodierenden Exone des *ABCA4*-Gens durch. Bei unauffälligem Befund erfolgt die molekulargenetische Untersuchung der 18 kodierenden Exone des *CNGB3*-Gens. Nach Absprache kann eine molekulargenetische Untersuchung der 6 kodierenden Exone des *ELOVL4*-Gens erfolgen.

<b>Benötigtes Material</b>	5 ml EDTA-Blut (oder hoch aufgereinigte DNA)
<b>Versandart</b>	ungekühlt per Post im wattierten Umschlag
<b>Untersuchungsmethode</b>	Kettenabbruch-Sequenzierung nach Sanger Nach Absprache kann eine Genpanel-Diagnostik mittels Next Generation-Sequenzierung durchgeführt werden
<b>Untersuchungsdauer</b>	8-10 Wochen

**Kostenübernahme:**

Die molekulargenetische Labordiagnostik inkl. Gutachten wird bei Indikation von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Die ambulante Abrechnung erfolgt mit einem Überweisungsschein (Muster 10, Ausnahmезiffer 32010). Bitte vermerken Sie auf der Überweisung stets „Molekulargenetische Diagnostik: Morbus Stargardt“.