Praxis für Humangenetik

Dr. Ines Schönbuchner
FÄ für Humangenetik

Institut für Humangenetik
der Universität Regensburg*

Prof. Dr. Bernhard Weber
Fachhumangenetiker (GfH)

Im Universitätsklinikum, D3
Franz-Josef-Strauß-Allee 11
93053 Regensburg

Telefon: (09 41) 9 44-54 10
Telefax: (09 41) 9 44-54 02

www.humangenetik-regensburg.de
diagnostik.humangenetik@ur.de

Zentrum für Humangenetik · D-93042 Regensburg

Zentrum für Humangenetik Regensburg

Optikusatrophie

Stand: 08.05.2015

Phänotyp-MIM: 165500

Klinik:
Die Optikusatrophie ist eine klinisch und genetisch heterogene Erkrankung, die sich durch einen progressiven, bilateralen zentralen Visusverlust in der frühen Kindheit bedingt durch eine Dysfunktion der retinalen Ganglienzellen auszeichnet. Klinische Charakteristika beinhalten Farbensehstörung (Tritanopia), Gesichtsfeldeinschränkung und eine temporale oder diffuse Verblassung der Papille. Einige Patienten zeigen einen komplexeren Krankheitsverlauf, der mit Taubheit, Ataxie, Myopathie und anderen Symptomen verbunden sein kann.

Genetik:
Die autosomal-dominante Optikusatrophie wird in etwa 60% der Fälle durch Mutationen im *OPA1*-Gen (MIM 605290) verursacht. Die Häufigkeit von Anlageträgern wird auf mindestens 1:50.000 geschätzt. Asymptomatische Anlageträger sind beschrieben.

Diagnostik:
Nach DNA-Präparierung führen wir die molekulargenetische Untersuchung der 30 kodierenden Exone des *OPA1*-Gens (Transcript Isoform 8) durch.

Benötigtes Material	5 ml EDTA-Blut (oder hoch aufgereinigte DNA)
Versandart	ungekühlt per Post im wattierten Umschlag
Untersuchungsmethode	Kettenabbruch-Sequenzierung nach Sanger, MLPA
Untersuchungsdauer	6 Wochen

Kostenübernahme:

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