



Genpanel – Retinitis pigmentosa

Klinische Symptomatik

Retinitis pigmentosa (RP) beschreibt eine heterogene Gruppe von hereditären, generalisierten Netzhautdystrophien mit peripherem Beginn. Betroffene Personen bemerken zunächst eine Nachtblindheit und Blendempfindlichkeit sowie eine fortschreitenden Einschränkung des peripheren Gesichtsfelds (Tunnelblick). Der periphere Sehverlust ist auf ein primäres Absterben der Stäbchen-Fotorezeptoren zurück zu führen. In späteren Stadien der Erkrankung kommt es häufig auch zu einem Verlust des zentralen Sehvermögens. Ophthalmoskopisch zeigen sich Gefäßverengungen und Depigmentierung des retinalen Pigmentepithels sowie knochenkörperartige Pigmentierung.

Diagnostik

RP kann autosomal-dominant (ad), autosomal-rezessiv (ar), oder X-chromosomal (X) vererbt werden. Im Rahmen unserer Genpanel-Diagnostik bieten wir eine parallele Untersuchung von **91** krankheitsrelevanten RP-Genen mittels Next Generation Sequencing an. Dieser Test umfasst alle bekannten kodierenden Exone (1.277) und angrenzenden intronischen Bereiche (+/-12 bp) dieser Gene, was insgesamt einer Größe von **221.622 bp** kodierender Sequenz (Gesamtgröße incl. intronische Sequenz 247.01 bp) entspricht.

Gen	MIM	Erbgang	Gen	MIM	Erbgang	Gen	MIM	Erbgang
<i>ABCA4</i>	601691	ar	<i>GUCA1B</i>	602275	ad	<i>PRPF31</i> ¹	606419	ad
<i>ADGRA3</i>	612303	ar	<i>HGSNAT</i>	610453	ar	<i>PRPH2</i> ¹	179605	ad
<i>ADIPOR1</i>	607945	ar	<i>HK1</i>	142600	ar	<i>RBP3</i>	180290	ar
<i>AGBL5</i>	615900	ar	<i>IDH3B</i>	604526	ar	<i>RCBTB1</i>	607867	ar
<i>ARHGEF18</i>	616423	ar	<i>IFT140</i>	614620	ar	<i>RDH12</i>	608830	ar
<i>ARL2BP</i>	615407	ar	<i>IFT172</i>	607386	ar	<i>REEP6</i>	609346	ar
<i>ARL3</i>	604695	ad	<i>IMPDH1</i> ¹	146690	ad	<i>RGR</i>	600342	ar
<i>ARL6</i>	608845	ar	<i>IMPG2</i>	607056	ar	<i>RHO</i> ¹	180380	ad
<i>BBS1</i>	209901	ar	<i>KIAA1549</i>	613344	ar	<i>RLBP1</i>	180090	ar
<i>BBS2</i>	606151	ar	<i>KIZ</i>	615757	ar	<i>ROM1</i>	180721	digenic
<i>BEST1</i>	607854	ad, ar	<i>KLHL7</i>	611119	ad	<i>RP1</i> ¹	603937	ad, ar
<i>C2ORF71</i>	613425	ar	<i>LRAT</i>	604863	ar	<i>RP1L1</i>	608581	ar, digenic
<i>C8ORF37</i>	614477	ar	<i>MAK</i>	154235	ar	<i>RP2</i>	300757	X
<i>CA4</i>	114760	ad	<i>MERTK</i>	604705	ar	<i>RP9</i>	607331	ad
<i>CDH16</i>	603118	ar	<i>MVK</i>	251170	ar	<i>RPE65</i>	180069	ad, ar
<i>CDHR1</i>	609502	ar	<i>NAALADL1</i>	602640	ar	<i>RPGR</i>	312610	X
<i>CERKL</i>	608381	ar	<i>NEK2</i>	604043	ar	<i>SAG</i>	181031	ar
<i>CLRN1</i>	606397	ar	<i>NEUROD1</i>	601724	ar	<i>SAMD11</i>	616765	ar
<i>CNGA1</i>	123825	ar	<i>NR2E3</i> ¹	604485	ad, ar	<i>SEMA4A</i> ¹	607292	ad
<i>CNGB1</i>	600724	ar	<i>NRL</i>	162080	ad, ar	<i>SLC7A14</i>	615720	ar
<i>CRB1</i>	604210	ad, ar	<i>PDE6A</i>	180071	ar	<i>SNRNP200</i>	601664	ad
<i>CRX</i>	602225	ad, ar	<i>PDE6B</i>	180072	ar	<i>SPATA7</i>	609868	ar
<i>CTNNA1</i>	116805	ad	<i>PDE6G</i>	180073	ar	<i>SPP2</i>	602637	ad

¹Gene mit einer Gesamtgröße von bis zu 25 kb, die im Basispanel bei V. a. adRP, analysiert werden.

Gen	MIM	Erbgang	Gen	MIM	Erbgang	Gen	MIM	Erbgang
<i>CWC27</i>	617170	ar	<i>POMGNT1</i>	606822	ar	<i>TOPORS</i>	609507	ad
<i>CYP4V2</i>	608614	ar	<i>PRCD</i>	610598	ar	<i>TRNT1</i>	612907	ar
<i>DHDDS</i>	608172	ar	<i>PROM1</i>	604365	ar	<i>TTC8</i>	608132	ar
<i>DHX38</i>	605584	ar	<i>PRPF3</i> ¹	607301	ad	<i>TULP1</i>	602280	ar
<i>EMC1</i>	616846	ar	<i>PRPF4</i>	607795	ad	<i>USH2A</i> ²	608400	ar
<i>EYS</i> ²	612424	ar	<i>PRPF6</i>	613979	ad	<i>ZNF408</i>	616454	ar
<i>FAM161A</i>	613596	ar	<i>PRPF8</i> ¹	607300	ad	<i>ZNF513</i>	613598	ar
<i>GNAT1</i>	139330	ad						

Hinweise:

1. Der Genbereich „ORF15“ des *RPGR*-Gens kann mit NGS ggf. unzureichend abgedeckt sein.
2. Der Beschluss des Bewertungsausschusses zur Erstattung humangenetischer Leistungen sieht eine genetische Analyse von Genen mit einer Gesamtgröße bis zu 25 kb mit dem Überweisungsschein Muster 10 vor (Kapitel 14.3.3). Für die molekulargenetische Diagnostik des gesamten Panels muss vorher eine Genehmigung der gesetzlichen Krankenkasse eingeholt werden.

²Gene mit einer Gesamtgröße von bis zu 25 kb, die im Basispanel bei V. a. arRP, analysiert werden.