



Genpanel – Leber kongenitale Amaurose

Klinische Symptomatik

Die Leber kongenitale Amaurose (LCA) ist eine schwere Form von Netzhaut-Aderhautdystrophie, die mit angeborener Sehschwäche oder sogar Blindheit einhergeht. Typisch für die LCA sind Nystagmus, Photophobie, hohe Hyperopie, Keratokonus und der okulo-digitale Reflex. Die Fundusbefunde können stark variieren. Das Elektroretinogramm (ERG) ist hochgradig beeinträchtigt.

Diagnostik

Die Leber kongenitale Amaurose wird meist autosomal-rezessiv (ar), selten auch autosomal-dominant (ad) vererbt. Im Rahmen unserer Genpanel-Diagnostik bieten wir eine parallele Untersuchung von **27** krankheitsrelevanten LCA-Genen mittels Next Generation Sequencing an. Dieser Test umfasst alle bekannten kodierenden Exone (329) und die angrenzenden intronischen Bereiche (+/-12 bp) dieser Gene, sowie die intronische Region des *CEP290*-Gens, welche die c.2991+1655A>G Mutation enthält, was insgesamt einer Größe von **65.541 bp** kodierender Sequenz (Gesamtgröße incl. intronische Sequenz 72.121 bp) entspricht.

Gen	MIM	Erbgang	Gen	MIM	Erbgang
<i>AGBL5</i>	615900	ar	<i>IQCB1</i>	609237	ar
<i>AIP1¹</i>	604392	ar	<i>KCNJ13</i>	603208	ar
<i>ALMS1</i>	606844	ar	<i>LCA5¹</i>	611408	ar
<i>CABP4</i>	608965	ar	<i>LRAT</i>	604863	ar
<i>CDH16</i>	603118	ar	<i>NMNAT1</i>	608700	ar
<i>CEP290¹</i>	610142	ar	<i>OTX2</i>	600037	ad
<i>CLUAP1</i>	616787	ar	<i>PRPH2</i>	179605	ad
<i>CRB1¹</i>	604210	ar	<i>RD3</i>	180040	ar
<i>CRX</i>	602225	ad, ar	<i>RDH12¹</i>	608830	ar
<i>DTHD1</i>	616979	ar	<i>RPE65¹</i>	180069	ad, ar
<i>GDF6</i>	601147	ar	<i>RPGRIP1¹</i>	605446	ar
<i>GUCY2D¹</i>	600179	ar	<i>SPATA7</i>	609868	ar
<i>IFT140</i>	614620	ar	<i>TULP1</i>	602280	ar
<i>IMPDH1</i>	<u>146690</u>	ad			

Hinweis:

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.

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