



Genpanel – Makuladystrophie

Klinische Symptomatik

Hereditäre Makuladystrophien gehören zu den regional begrenzten Netzhautdystrophien. Da diese Erkrankungen primär die Makularegion betreffen, kommt es bei Erkrankten zu Einschränkungen in der zentralen Sehschärfe und des zentralen Gesichtsfelds. Einige Makuladystrophien, wie z. B. Morbus Best oder Morbus Stargardt, sind aufgrund eindeutiger klinischer Merkmale (z. B. Fundusauffälligkeiten, EOG-Abnormalitäten) zu unterscheiden, sie können aber gerade in fortgeschrittenen Stadien mit atrophischen Defekten oder der Entwicklung einer choroidalen neovaskulären Komplikation einhergehen, was die Differentialdiagnose erschwert.

Diagnostik

Makuladystrophien können autosomal-dominant (ad), autosomal-rezessiv (ar), oder X-chromosomal (X) vererbt werden. Im Rahmen unserer Genpanel-Diagnostik bieten wir eine parallele Untersuchung von **21** krankheitsrelevanten Makuladystrophie-Genen mittels Next Generation Sequencing an. Dieser Test umfasst alle bekannten kodierenden Exone (258) und die angrenzenden intronischen Bereiche (+/-12 bp) dieser Gene, sowie die DHS6S1 Region stromabwärts des *PRDM13*-Gens, was insgesamt einer Größe von **47.601 bp** kodierender Sequenz (Gesamtgröße incl. intronische Sequenz 52.761 bp) entspricht.

Gen	MIM	Erbgang	Gen	MIM	Erbgang
<i>ABCA4</i> ¹	601691	ar	<i>IMPG2</i> ¹	607056	ad
<i>BEST1</i> ¹	607854	ad, ar	<i>MAPKAPK3</i>	602130	ad
<i>C1QTNF5</i>	608752	ad	<i>MFSD8</i>	611124	ar
<i>CDH3</i>	114021	ar	<i>PRDM13</i>	616741	ad
<i>CNGB3</i> ¹	605080	ar	<i>PROM1</i>	604365	ar
<i>CTNNA1</i>	116805	ad	<i>PRPH2</i> ¹	179605	ad
<i>DRAM2</i>	613360	ar	<i>RDH5</i>	601617	ar
<i>EFEMP1</i>	601548	ad	<i>RP1L1</i>	608581	ad
<i>ELOVL4</i>	605502	ad	<i>RPGR</i> ¹	312610	X
<i>GUCA1B</i>	602275	ad	<i>TIMP3</i> ¹	188826	ad
<i>IMPG1</i> ¹	602870	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.

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