



Genpanel – Makuladystrophie unklarer Genese

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.

Genetik

Makuladystrophien können autosomal-dominant (ad), autosomal-rezessiv (ar), oder X-chromosomal (X) vererbt werden. Bis heute sind Mutationen in 22 Genen bekannt, die Makuladystrophien verursachen können (Stand: Juli 2017).

Diagnostik

Im Rahmen unserer Genpanel-Diagnostik bieten wir eine parallele Untersuchung von **22** krankheitsrelevanten Makuladystrophie-Genen mittels Next Generation Sequencing an. Dieser Test umfasst alle **365** kodierenden Exone und angrenzenden intronischen Bereiche (+/-10 bp) dieser Gene, was insgesamt einer Größe von **71.806 bp** entspricht.

Gen	MIM	Erbgang	Gen	MIM	Erbgang
<i>ABCA4</i> ¹	601691	ar	<i>IMPG1</i> ¹	602870	ad
<i>BEST1</i> ¹	607854	ad, ar	<i>IMPG2</i> ¹	607056	ad
<i>C1QTNF5</i>	608752	ad	<i>MAPKAPK3</i>	602130	ad
<i>CDH3</i>	114021	ar	<i>MFSDB</i>	611124	ar
<i>CNGB3</i> ¹	605080	ar	<i>PRDM13</i>	616741	ad
<i>CTNNA1</i>	116805	ad	<i>PROM1</i>	604365	ar
<i>DRAM2</i>	613360	ar	<i>PRPH2</i> ¹	179605	ad
<i>EFEMP1</i>	601548	ad	<i>RDH5</i>	601617	ar
<i>ELOVL4</i>	605502	ad	<i>RP1L1</i>	608581	ad
<i>GUCA1B</i>	602275	ad	<i>RPGR</i> ¹	312610	X
<i>HMCN1</i>	608548	ad	<i>TIMP3</i> ¹	188826	ad

Hinweise:

1. Der Genbereich „ORF15“ des *RPGR*-Gens sollte mittels Kettenabbruchmethode nach Sanger sequenziert werden und muss ggf. separat angefordert werden.
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.