



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 Depigmentierungen des retinalen Pigmentepithels sowie knochenkörperartige Pigmentierungen.

Genetik

RP kann autosomal-dominant (ad), autosomal-rezessiv (ar), oder X-chromosomal (X) vererbt werden. Bis heute sind Mutationen in 91 Genen bekannt, die RP verursachen können (Stand: Juli 2017).

Diagnostik

Im Rahmen unserer Genpanel-Diagnostik bieten wir eine parallele Untersuchung von **91** krankheitsrelevanten RP-Genen mittels Next Generation Sequencing an. Dieser Test umfasst alle **1.365** kodierenden Exone und angrenzenden intronischen Bereiche (+/- 10 bp) dieser Gene, was insgesamt einer Größe von **267.691 bp** entspricht.

Gen	MIM	Erbgang	Gen	MIM	Erbgang	Gen	MIM	Erbgang
ABCA4	601691	ar	GUCA1B	602275	ad	PRPF31 ¹	606419	ad
ADGRA3	612303	ar	HGSNAT	610453	ar	PRPH2 ¹	179605	ad
ADIPOR1	607945	ar	HK1	142600	ar	RBP3	180290	ar
AGBL5	615900	ar	IDH3B	604526	ar	RCBTB1	607867	ar
ARHGEF18	616423	ar	IFT140	614620	ar	RDH12	608830	ar
ARL2BP	615407	ar	IFT172	607386	ar	REEP6	609346	ar
ARL3	604695	ad	IMPDH1 ¹	146690	ad	RGR	600342	ar
ARL6	608845	ar	IMPG2	607056	ar	RHO ¹	180380	ad
BBS1	209901	ar	KIAA1549	613344	ar	RLBP1	180090	ar
BBS2	606151	ar	KIZ	615757	ar	ROM1	180721	digenic
BEST1	607854	ad, ar	KLHL7	611119	ad	RP1 ¹	603937	ad, ar
C2ORF71	613425	ar	LRAT	604863	ar	RP1L1	608581	ar, digenic
C8ORF37	614477	ar	MAK	154235	ar	RP2	300757	X
CA4	114760	ad	MERTK	604705	ar	RP9	607331	ad
CDH16	603118	ar	MVK	251170	ar	RPE65	180069	ad, ar
CDHR1	609502	ar	NAALADL1	602640	ar	RPGR	312610	X
CERKL	608381	ar	NEK2	604043	ar	SAG	181031	ar
CLRN1	606397	ar	NEUROD1	601724	ar	SAMD11	616765	ar
CNGA1	123825	ar	NR2E3 ¹	604485	ad, ar	SEMA4A ¹	607292	ad
CNGB1	600724	ar	NRL	162080	ad, ar	SLC7A14	615720	ar
CRB1	604210	ad, ar	PDE6A	180071	ar	SNRNP200	601664	ad
CRX	602225	ad, ar	PDE6B	180072	ar	SPATA7	609868	ar
CTNNA1	116805	ad	PDE6G	180073	ar	SPP2	602637	ad
CWC27	617170	ar	POMGNT1	606822	ar	TOPORS	609507	ad
CYP4V2	608614	ar	PRCD	610598	ar	TRNT1	612907	ar
DHDDS	608172	ar	PROM1	604365	ar	TTC8	608132	ar
DHX38	605584	ar	PRPF3 ¹	607301	ad	TULP1	602280	ar
EMC1	616846	ar	PRPF4	607795	ad	USH2A ²	608400	ar
EYS ²	612424	ar	PRPF6	613979	ad	ZNF408	616454	ar
FAM161A	613596	ar	PRPF8 ¹	607300	ad	ZNF513	613598	ar
GNAT1	139330	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 bei V. a. adRP, analysiert werden.

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