



## Genpanel – Zapfendystrophie/Zapfen-Stäbchen-Dystrophie

### Klinische Symptomatik

Hereditäre Zapfendystrophie/Zapfen-Stäbchendystrophie (ZD/ZSD) beschreibt eine heterogene Gruppe von generalisierten Netzhautdystrophien mit zentralem Beginn. Betroffene Personen bemerken zunächst eine Photophobie sowie einen Verlust der Sehschärfe und eine Einschränkung des zentralen Gesichtsfelds. Der zentrale Visusverlust ist auf ein primäres Absterben der Zapfen-Fotorezeptoren zurück zu führen. In späteren Stadien der Erkrankung kommt es häufig auch zu einem Verlust des peripheren Sehvermögens, was auf eine Degeneration der Stäbchen-Fotorezeptoren schließen lässt.

### Genetik

ZD/ZSD kann autosomal-dominant (ad), autosomal-rezessiv (ar), oder X-chromosomal (X) vererbt werden. Bis heute sind Mutationen in 34 Genen bekannt, die ZD/ZSD verursachen können (Stand: Juli 2017).

### Diagnostik

Im Rahmen unserer Genpanel-Diagnostik bieten wir eine parallele Untersuchung von **34** krankheitsrelevanten Genen mittels Next Generation Sequencing an. Dieser Test umfasst alle **529** kodierenden Exone und angrenzenden intronischen Bereiche (+/-10 bp) dieser Gene, was insgesamt einer Länge von mehr als **87.200 kb** entspricht.

Gen	MIM	Erbgang	Gen	MIM	Erbgang
<i>ABCA4</i> <sup>1</sup>	601691	ar	<i>GUCY2D</i> <sup>1</sup>	600179	ad
<i>ADAM9</i>	602713	ar	<i>KCNV2</i> <sup>2</sup>	607604	ar
<i>AIPL1</i>	604392	ar	<i>PDE6C</i>	600827	ar
<i>ATF6</i>	605537	ar	<i>PDE6H</i>	601190	ad, ar
<i>C8ORF37</i>	614477	ar	<i>PITPNM3</i>	608921	ad
<i>C21ORF2</i>	603191	ar	<i>POC1B</i>	614784	ar
<i>CACNA1F</i>	300110	X	<i>PROM1</i> <sup>1</sup>	604365	ad, ar
<i>CACNA2D4</i>	608171	ar	<i>PRPH2</i>	179605	ad
<i>CDHR1</i> <sup>1</sup>	609502	ar	<i>RAB28</i>	612994	ar
<i>CEP78</i>	617110	ar	<i>RAX2/RAXL1</i>	610362	ar
<i>CERKL</i>	608381	ar	<i>RDH5</i>	601617	ar
<i>CNGA3</i>	600053	ar	<i>RIMS1</i>	606629	ad
<i>CNGB3</i>	605080	ar	<i>RPGR</i> <sup>1</sup>	312610	X
<i>CNNM4</i>	607805	ar	<i>RPGRIP1</i> <sup>1</sup>	605446	ar
<i>CRX</i>	602225	ad	<i>SEMA4A</i>	607292	ad
<i>GNAT2</i>	139340	ar	<i>TLL5</i>	612261	ar
<i>GUCA1A</i> <sup>1</sup>	600364	ad	<i>UNC119</i>	604011	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.

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