



# Augenerkrankungen

## Ärztliche Fachinformation Panel-Analyse bei Netzhauterkrankungen

### Leber kongenitale Amaurose

OMIM #204000

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Information

[Kumaran et al., 2018, GeneReviews®](#)

Untersuchte Gene – Stufe 1:

8 Gene: *AIP1* (AR), *CEP290* (AR), *CRX* (AR), *GUCY2D* (AR), *LCA5* (AR), *RDH12* (AR), *RPE65* (AR), *RPGRIP1* (AR)

Untersuchte Gene – Stufe 2:

8 Gene: *CRB1* (AR), *IMPDH1* (AD), *IQCB1* (AR), *KCNJ13* (AR), *LRAT* (AR), *NMNTA1* (AR), *RD3* (AR), *TULP1* (AR)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a. Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

### Mikrophthalmie- Anophthalmie-Kolobom

OMIM #206900

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene

2 Gene: *SOX2*, *OTX2*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a. Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

### Morbus Best - vitelliforme Makuladystrophie

Bestrophinopathie, OMIM #611809

Vitelliforme Makuladystrophie Typ 2 (OMIM #153700)

Vitelliforme Makuladystrophie Typ 4 (OMIM #616151)

Vitelliforme Makuladystrophie Typ 5 (OMIM #616152)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

4 Gene: *BEST1* (AD), *IMPG1* (AD), *IMPG2* (AD), *PRPH2* (AD)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a. Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Morbus Stargardt**

OMIM #248200

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen

ABCA4

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a. Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Netzhautdystrophien –  
autosomal dominant**

Retinitis pigmentosa, Zapfen-Dystrophie, Zapfen-Stäbchen-Dystrophie

OMIM #618173, #120970, #180105, usw.

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene - Stufe 1: Erkennungsrate für Patienten mit klinischer Verdachtsdiagnose – soweit bekannt - bei mindestens 1%:12 Gene: *CRX, IMPDH1, NR2E3, KLHL7, PRPF3, PRPF31, PRPF8, PRPH2, RHO, RP1, SNRNP200, TOPORS*Untersuchte Gene – Stufe 2: Erkennungsrate <1% oder wiederholt in größeren WES- oder WGS-Publikationen benannt wurden:12 Gene: *ARL3, BEST1, CA4, GUCA1A, GUCY2D, HK1, PRPF6, RDH12, ROM1, RPE65, SEMA4A, SPP2*Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a. Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Netzhauterkrankungen –  
autosomal rezessiv**

Retinale Dystrophien

OMIM #613809, #248200, #613794, #204100, usw.

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene - Stufe 1: Erkennungsrate für Patienten mit klinischer Verdachtsdiagnose – soweit bekannt - bei mindestens 1%:10 Gene: *USH2A, ABCA4, RPE65, CERKL, CRB1, PDE6A, PDE6B, SAG, EYS, CNGA1*Untersuchte Gene – Stufe 2: Erkennungsrate <1% oder wiederholt in größeren WES- oder WGS-Publikationen benannt wurden:47 Gene: *ARL6, ARL2BP, BBS1, BBS2, BEST1, C2orf71, C8orf37, CDHR1, CLRN1, CNGB1, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EMC1, FAM161A, FLVCR1, GUCY2D, HGSNAT, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPG2, KIAA1549, KIZ, LRAT, MAK, MERTK, MVK, NEK2, NEUROD1, NRL, PDE6G, PDE6C (bei ZSD), POMGNT1, PRCD, PROM1, RBP3, RGR, RHO, RLBP1, RP1, SPATA7, SLC7A14, TRNT1, TTC8, TULP1, ZNF408*Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a. Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Netzhautdystrophien – X-  
chromosomal**

Retinale Dystrophien

OMIM #613809, #248200, #613794, #204100, usw.

Erbgang

X-chromosomal

Untersuchte Gene:

3 Gene: *OFD1*, *RP2*, *RPGR*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a. Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Opticusatrophie**

Opticusatrophie Typ 1 (OMIM #165500)

Wolfram Syndrom Typ 1 (OMIM #222300)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

2 Gene: *OPA1* (AD), *WFS1* (AD)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a. Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Usher Syndrom**

Usher Syndrom, Typ 1B, Typ 1C, Typ 1D

OMIM #276900, #276904, #601067, usw.

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene

8 Gene: *MYO7A*, *USH1C*, *CDH23*, *PCDH15*, *USH1G*, *USH2A*, *GPR98*, *WHRN*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a. Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Vitreoretinopathie**

OMIM #193220

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene

11 Gene: *BEST1*, *COL11A1*, *COL11A2*, *COL18A1*, *COL2A1*, *COL9A1*, *COL9A2*, *COL9A3*, *KCNJ13*, *NR2E3*, *VCAN*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a. Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen