

Humangenetik in der Augenarztpraxis

Genetik beim Augenarzt

Erblich bedingte Augenerkrankungen sind weitaus häufiger als angenommen. In Deutschland leben 45.000–80.000 Menschen mit einer retinalen Dystrophie. Darüber hinaus kann bei Störungen des Farbsehens, kongenitaler Katarakt, juvenilem Glaukom oder angeborenen Augenfehlbildungen in vielen Fällen eine eindeutige genetische Ursache nachgewiesen werden. Ophthalmologische Befunde können auch Teil einer übergeordneten genetischen Erkrankung sein, wie z. B. Lisch-Knötchen bei Neurofibromatose Typ 1.

01

Eurofins Humangenetik Genetische Beratung und Diagnostik

Eurofins Humangenetik
Friends Tower I
Friedenheimer Brücke 19, 80639 München
Tel. +49 89 130744-0, Fax. +49 89 130744-99
praenatalmedizin@ctde.eurofinseu.com

Humangenetik in Augsburg
Viktoriastraße 3b
2. Etage im Regus Business Center
Zugang auch von Gleis 1 bei D
86150 Augsburg
Tel. +49 821 7898-5042, Fax +49 821 7898-5001
humangenetik-in-augsburg@ctde.eurofinseu.com
www.humangenetik-in-augsburg.de

Labor für molekulare Genetik
Lochhamer Straße 15, 82152 Planegg
Tel. +49 89 130744-22
humangenetik-in-augsburg@ctde.eurofinseu.com

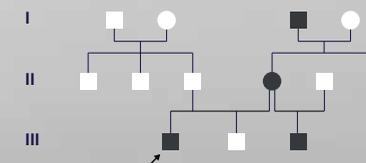
FachärztInnen für Humangenetik
Priv.-Doz. Dr. med. Moneef Shoukier
Dr. med. Cornelia Daumer-Haas
Daniela Liebrecht
Dr. med. Franziska Reschke

Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH
Geschäftsführer:
Dr. Florian Vogel
Roel de Nobel (Sprecher der Geschäftsführung)

www.praenatal-medizin.de

Fallbeispiel aus der Praxis

Ein 27-jähriger Patient wird bei V. a. Stäbchen-Zapfen-Dystrophie, Myopie und Astigmatismus von seinem Augenarzt zur humangenetischen Beratung überwiesen. Seit der Kindheit bestünden Sehschwierigkeiten bei Dunkelheit und eine Blendempfindlichkeit. Die Stammbaumanalyse ergab, dass ein Halbbruder mütterlicherseits ebenfalls seit dem Kindesalter von einer deutlichen Sehstörung betroffen sei. Die molekulargenetische Abklärung zeigte eine Leserasterverschiebung in dem X-chromosomalen Gen *RPGR*. Somit konnte bei dem Patienten die Diagnose einer *RPGR*-assoziierten Retinopathia pigmentosa gestellt werden.

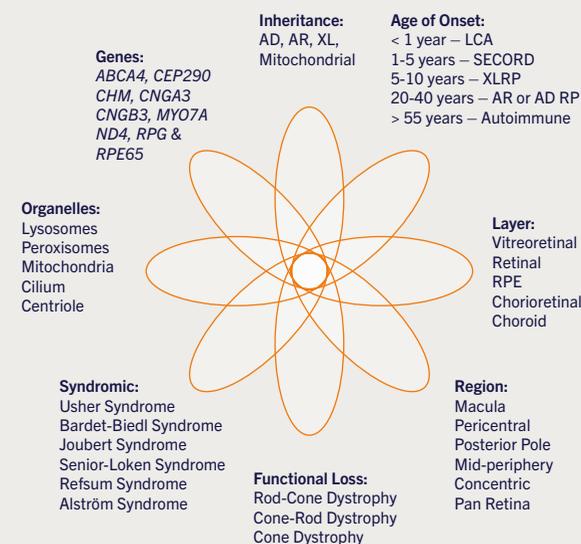


Ziel der molekulargenetischen Diagnostik

- ✓ Diagnosestellung und Ursachenklärung
- ✓ Einschätzung des Krankheitsverlaufs
- ✓ Aussage über das Erkrankungsrisiko bei Familienangehörigen

Langfristiges Ziel ist die Etablierung gezielter therapeutischer Ansätze, für die eine exakte molekulargenetische Diagnosestellung unabdingbar ist.

Spektrum der erblichen Netzhauterkrankungen



In Anlehnung an: Leroy et al., July 2018, EyeNet Supplement

Unsere Genpanels

- ✓ **Okuläre Fehlbildungen**
(204 Gene, z. B.: ABCB6, ACTG1, BMP4, CHD7, COL4A1, EYA1, FBN1, FNBP4, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FRAS1, KMT2D, OTX2, SALL2, SALL4)
- ✓ **Kongenitales Glaukom/Anterior Segment Dysgenese (ASD)**
(29 Gene, z. B.: CYP1B1, LTBP2, MYOC, COL1A1, FOXC1, ANGTP1 und TEK)
- ✓ **Kongenitale Katarakt**
(91 Gene, z. B.: BFSP2, CRYBA1, CRYBB1, CRYBB2, EPHA2, GALG1, GCNT2, GJA3, HSF, MIP)
- ✓ **Retinale Dystrophien (Retinitis pigmentosa (RP))**
(235 Gene, z. B. ABCA4, BEST1, EYS, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RHO, RP1, RPE65, RPGR, USH2A)
- ✓ **Makuladystrophie**
(24 Gene; z. B.: ABCA4, BEST1, CDH3 und PROM1)
- ✓ **Albinismus**
(15 Gene: AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, MITF, OCA2, SLC45A2, TYR, TYRP)
- ✓ **hereditäre retinale Tumore**
(z. B.: Retinoblastom und Von Hippel Lindau)



Fallbeispiel aus der Praxis

Eine 59-jährige Patientin wird bei auffälliger Funduskopie mit choroidalen Neovaskularisation, atrophieähnlichen Hautveränderungen in den Ellenbeugen und am Hals, sowie Beinschmerzen beim Gehen von ihrem Augenarzt mit der Verdachtsdiagnose Pseudoxanthoma elasticum (PXE) zur humangenetischen Beratung überwiesen.

Die molekulargenetische Diagnostik konnte die Verdachtsdiagnose durch den Nachweis von zwei ABCA4-Mutationen sichern und die Patientin zum Krankheitsbild und den Vererbungsmodus beraten werden.

Der Weg zur Diagnose

Unsere HumangenetikerInnen übernehmen die genetische Beratung der Betroffenen in einem ausführlichen Gespräch – ob in unseren Praxisräumen oder im Rahmen einer Videosprechstunde. Dabei werden Vorbefunde bewertet und eine Familienanamnese erhoben. Die Kosten der Analyse werden in der Regel von den gesetzlichen und privaten Krankenkassen übernommen. Privatversicherten lassen wir gerne einen Kostenvoranschlag zur Klärung der Kostenübernahme zukommen. Bei Fragen zögern Sie bitte nicht, uns zu kontaktieren.

Material zur Probenentnahme und zum Versand stellen wir Ihnen gerne unverbindlich und kostenfrei zur Verfügung.

Bitte kontaktieren Sie:
molekulargenetik@praenatal-medizin.de

Material: EDTA-Blut (1 – 4 ml) oder
Mundschleimhautabstriche (3 – 4x)

Untersuchungsdauer: ca. 2 Wochen

Therapeutische Optionen

Für die autosomal-rezessiv vererbte RPE65-assoziierte Netzhautdystrophie und die mitochondrial bedingte Lebersche Hereditäre Optikusneuropathie (LHON) steht bereits eine von der EMA zugelassene Gentherapie mit Luxturna (Wirkstoff: Voretigen Neparvovec) bzw. eine medikamentöse Therapie mit Raxone® zur Verfügung. Aktuell laufen klinische Studien für eine gentherapeutische Behandlung der RPGR-assoziierten Retinopathia pigmentosa (häufigste X-chromosomal vererbte Form) oder bspw. der ACHM2-bedingten Achromatopsie. Grundsätzlich gilt, dass eine frühzeitige Diagnosestellung und ein rascher Behandlungsbeginn mit der besten therapeutischen Prognose verbunden sind.