

## Augenerkrankungen - Hörstörungen

| Untersuchung | Gen/Exon | Menge/Material | Häufigkeit<br>Testdauer | Methode |
|--------------|----------|----------------|-------------------------|---------|
|--------------|----------|----------------|-------------------------|---------|

### Augenerkrankungen

|                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                |                           |     |
|---------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|---------------------------|-----|
| Achromatopsie             | ATF6, CNGA3, CNGB3, CNNM4, GNAT2, GUCY2D, NBAS, PDE6C, PDE6H, RPGR                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS |
| Externe Ophthalmoplegie   | ABCD3, ACADS, AIFM1, APTX, ATG7, ATXN3, BIN1, C1QBP, CHAT, DGUOK, DNA2, DNM2, FA2H, FRG1, GIPC1, HPDL, KIF21A, LIG3, LRP12, LYRM7, MFF, MGME1, MTM1, MTMR14, MTRFR, MYF5, MYH2, NDUFAF2, NFU1, NOTCH2NLC, NSUN3, OPA1, PABPN1, PHOX2A, POLG, POLG2, POLRMT, RILPL1, RNASEH1, ROBO3, RRM1, RRM2B, RYR1, SALL4, SCN4A, SLC19A3, SLC25A4, SLC52A2, SLC52A3, SPG7, STIM1, STUB1, SUCLA2, TMM41, TK2, TMEM67, TOP3A, TUBB3, TWNK, TYMP, VARS2, WFS1 | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS |
| Flecked Retina Erkrankung | ABCA4, AGBL5, ARHGEF18, BEST1, C1QTNF5, CDH3, CDHR1, CERKL, CFH, CHM, CNGB3, CRB1, CRX, CTNNA1, CYP4V2, DRAM2, EFEMP1, ELOVL4, FSCN2, GNAT1, GUCA1B, HGSNAT, HMCN1, IMPG1, IMPG2, KCNJ13, KCNV2, LCA5, LRAT, MFRP, MFSD8, OAT, PDE6B, PLA2G5, PRDM13, PROM1, PRPF4, PRPH2, RAX2, RBP3, RBP4, RDH12, RDH5, RDH8, REEP6, RHO, RLBP1, RP1L1, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RS1, SLC24A1, SPATA7, TIMP3, TTLL5, VPS13B                                     | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS |
| Glaukom                   | 219 Gene (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS |
| Hornhautdystrophien       | AGBL1, ALDH18A1, ARL2, CHRDL1, CHST6, COL17A1, COL18A1, COL8A2, CTNS, CYP4V2, DCN, EXOSC2, FOXC1, FOXE3, GJA8, GLA, GRHL2, GSN, KERA, KRT12, KRT3, LCAT, LOXHD1, MAB21L1, MAF, MBTPS2, MCOLN1, NLRP1, OVOL2, PAX6, PDGFRB, PIKFYVE, PITX2, PLCB3, POLA1, PRDM5, PRDX3, SLC4A11, SPARCL1, TACSTD2, TAT, TCF4, TGFBI, TRIM37, TUBA3D, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469                                                                                 | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS |
| Katarakt                  | Genpanel mit 385 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS |

| Untersuchung                                                  | Gen/Exon                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Menge/Material | Häufigkeit<br>Testdauer   | Methode |
|---------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|---------------------------|---------|
| <b>Leber'sche kongenitale Amaurose</b>                        | AGBL1, ALDH18A1, ARL2, CHRDL1, CHST6, COL17A1, COL18A1, COL8A2, CTNS, CYP4V2, DCN, EXOSC2, FOXC1, FOXE3, GJA8, GLA, GRHL2, GSN, KERA, KRT12, KRT3, LCAT, LOXHD1, MAB21L1, MAF, MBTPS2, MCOLN1, NLRP1, OVOL2, PAX6, PDGFRB, PIKFYVE, PITX2, PLCB3, POLA1, PRDM5, PRDX3, SLC4A11, SPARCL1, TACSTD2, TAT, TCF4, TGFB1, TRIM37, TUBA3D, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469                                                                                                                                                                                                                                             | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Makuladegeneration/-dystrophie</b>                         | ABCA4, ABCC6, AHDC1, ALDH3A2, APOE, ARMS2, ATXN7, BBS5, BEST1, C1QTNF5, C2, C3, C9, CDH3, CEP78, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFI, CHST6, CLEC3B, CLN3, CNGB1, CNGB3, CRB1, CRX, CST3, CTNNA1, CX3CR1, CYP4V2, DRAM2, EFEMP1, ELOVL4, ERCC6, FBLN5, FBN2, FSCN2, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HMCN1, HTRA1, IFT140, IMPG1, IMPG2, LIG3, MAPKAPK3, MERTK, MFSD8, NMNAT1, NR2E3, NRL, PAX2, PEX1, PITPNM3, PPT1, PRCD, PRDM13, PROM1, PRPF31, PRPF4, PRPH2, RAX2, RDH12, RDH8, RLBP1, RP1L1, RPGR, RPGRIP1, RS1, SAMD7, SCAPER, SEMA4A, SIX6, SPG11, SYCE1, TIMP3, TLR4, TRAF3IP1, TTC8, UNC119, VWA8, ZFYVE26, ZNF513 | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Netzhautdystrophie</b>                                     | Genpanel mit 277 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Nystagmus</b>                                              | AHR, ATF6, CACNA1A, CACNA1F, CASK, CEP290, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CPSF3, CRB1, CRX, DAGLA, DCT, DGUOK, FGF14, FRMD7, GNAT2, GPR143, GRID2, GRM1, GUCY2D, IMPDH1, KCNJ13, KIDINS220, LCA5, LRAT, LRMDA, LYST, NMNAT1, NYX, OCA2, PAX6, ROBO1, RPE65, RPGRIP1, SETX, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TULP1, TYR, TYRP1                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Okulärer und okulokutaner Albinismus (komplett)</b>        | AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DCT, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, KITLG, LRMDA, LYST, MC1R, MITF, MLPH, MYO5A, OCA2, PAX3, RAB27A, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, SOX10, TYR, TYRP1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Okulärer und okulokutaner Albinismus (nicht-syndromal)</b> | AP3D1, DCT, GPR143, LRMDA, MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |

| Untersuchung                                                    | Gen/Exon                                                                                                                                                        | Menge/Material | Häufigkeit<br>Testdauer   | Methode |
|-----------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|---------------------------|---------|
| <b>Okulärer und okulokutaner Albinismus (syndromal)</b>         | AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, KITLG, LYST, MITF, MLPH, MYO5A, PAX3, RAB27A, SOX10, TYR | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Optikusatrophie (isoliert, nicht syndromal)</b>              | ACO2, AFG3L2, ATP1A3, DNAJC30, DNM1L, MCAT, MECR, MFN2, MIEF1, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, SPG7, SSBP1, TMEM126A, WFS1, YME1L1                        | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Optikusatrophie Gesamtpanel (syndromal, nicht syndromal)</b> | Genpanel mit 316 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).                                                           | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Retinopathia pigmentosa</b>                                  | Genpanel mit 179 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).                                                           | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Septo-optische Dysplasie</b>                                 | ARNT2, CDC42BPB, FAAP100, FGFR1, GLI2, HESX1, OTX2, PAX6, PROKR2, PTBP1, SOX2, SOX3, STAG2                                                                      | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Usher Syndrom</b>                                            | ABHD12, ADGRV1, ARSG, CDH23, CEP250, CEP78, CIB2, CLRN1, ESPN, HARS1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN                               | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Walker-Warburg-Syndrom</b>                                   | B3GALNT2, B4GAT1, COL4A1, CRPPA, DAG1, FKRP, FKTN, GMPPB, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYLT1                                                  | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |
| <b>Zapfen-Stäbchen-Dystrophie</b>                               | Genpanel mit 195 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).                                                           | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS     |

## Hörstörungen

|                                         |                                                                                         |                |                           |     |
|-----------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|----------------|---------------------------|-----|
| <b>Nicht-Syndromale Schwerhörigkeit</b> | 195 Gene (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden). | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS |
| <b>Syndromale Schwerhörigkeit</b>       | 644 Gene (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden). | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>4-6 Wochen | NGS |

### Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zur humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigelegt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.