Institut für Humangenetik, UR
Prof. Dr. Dr. med. Davor Lessel
Facharzt für Humangenetik

in Kooperation mit

Praxis für Humangenetik
Dr. med. Ines Schönbuchner
Fachärztin für Humangenetik

Gen-Panel

Kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB)

Analyseprinzip
Genanalyse auf Grundlage von HPO-assoziierten Genlisten (Human Phenotype Ontology, HPO) für den Phänotyp HP:0007642 (Early-onset non-progressive night blindness). Die Auswahl der analysierten Gene erfolgt indikations-bezogen und softwaregestützt.

Mindestumfang der Analyse (Panel-Gene)
Die nachfolgend aufgeführten Gene sind im Mindestumfang der Analyse enthalten:

CABP4, CACNA1F, GNAT1, GNB3, GPR179, GRK1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RDH5, RHO, RPE65, SAG, SLC24A1, TRPM1

Erweiterung der Analyse
Über die oben genannten Gene hinaus können weitere, dem Phänotyp zugeordnete Gene gemäß HPO in die Analyse einbezogen werden.

Hinweis zur methodischen Limitation
Die Auswahl und Priorisierung der analysierten Gene erfolgt mittels bioinformatischer Verfahren und ist nicht notwendigerweise vollständig in Bezug auf alle HPO-assoziierten Gene.

Untersuchungstechnik	Anweisung	Gerät	CE-Verfahren	In-House-Verfahren
Sequencing-by synthesis, Sanger-Sequenzierung, MLPA	6.2.26 AM Agilent SureSelect Max, 6.2.24 AM Datenanalyse Dragen Workflow, 6.2.23 AM Auswertung mit Emedgene, 6.2.27 AM Variantenbewertung, 6.1.15 AG Illumina NextSeq, 6.1.16 AG Illumina NovaSeq, 6.2.9 AM MLPA, 6.2.3 AM PCR, 6.2.6 AM Durchführung einer genetischen Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung, 6.1.2 AG Sequenzierer	Illumina NextSeq 550, Illumina NovaSeq X Plus, ABI SeqStudio Flex 8	nein	ja

Panel zur Erkrankung	Anzahl Gene	Mindestanzahl Gene	etabliert seit	aktuelle Version	Freigabe-Datum der Version
Kongenitale stationäre Nachtblindheit	Symptom-basiert	16	19.06.2018	G	09.08.2025

Alle Analyte sind flexibel akkreditiert und erfüllen die Anforderungen der EA (European Accredidation) bzw. DAkkS (Deutsche Akkreditierungsstelle) an die Akkreditierung flexibler Geltungsbereiche.