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

Makuladystrophie

Analyseprinzip

Genanalyse auf Grundlage von HPO-assoziierten Genlisten (Human Phenotype Ontology, HPO) für den Phänotyp HP:0007754 (Macular dystrophy. 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:

ABCA4, AP5B1, AP5M1, AP5Z1, BEST1, C1QTNF5, C3, CDH3, CDHR1, CFH, CLEC3B, CNGB3, CRB1, CTNNA1, DRAM2, EFEMP1, ELOVL4, FBLN5, FSCN2, GUCA1B, HMCN1, IMPG1, IMPG2, KIF11, LRRTM4, MAPKAPK3, MFSD8, MPDZ, OTX2, PRDM13, PROM1, PRPH2, RDH5, RP1, RP1L1, RPE65, RPGR, RS1, SAMD7, SLC37A3, THRB, TIMP3, UBAP1L, WDR19

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
Makuladystrophie	Symptom-basiert	44	01.08.2019	D	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.