

Specifieke aandachtspunten bij de counseling voor het panel visusstoornissen:

- Het genpanel visusstoornissen is een breed panel voor diverse visusstoornissen, waaronder retinale dystrofieën, congenitaal cataract, vitreoretinopathieën, cornea afwijkingen, opticus atrofie, aanlegstoornissen van de ogen en congenitaal glaucoom.
- Het genpanel bevat veel syndromale genen waarbij oogziekten de eerste presentatie kunnen zijn. Hierbij is er een verhoogde kans op bijkomende gezondheidsproblemen.
- De opbrengst van WES is bij retinale dystrofieën circa 40%, bij andere erfelijke oorzikten ligt dit lager. Daarnaast wordt bij 20% een DNA verandering gevonden waarvan (nog) niet zeker is of deze de ziekte veroorzaakt heeft.
- De toegevoegde waarde van open exoom analyse na een WES visusstoornissen is beperkt.
- Aanvullende genetische testen die overwogen kunnen worden zijn MLPA analyse voor opsporen van kleine deleties/duplicaties, analyse van intronische mutaties, analyse van het mitochondrieel DNA (mn bij opticus atrofie).
- Voor meer informatie omtrent genetische diagnostiek bij visusstoornissen wordt verwezen naar het zorgpad 'monogenetische niet-syndromale visusstoornissen'