

Informatie genenpanel optische neuropathieën

Het genenpanel erfelijke optische neuropathie/atrofie bevat zowel de nucleaire genen betrokken bij niet-syndromale optische neuropathie/atrofie als de pathogene mtDNA varianten betrokken bij LHON (Leber Hereditaire Opticus Neuropathie). Hierbij worden in een snelle test (TAT max 3 weken) alleen de (waarschijnlijk) pathogene varianten gerapporteerd.

Als er geen genetische oorzaak wordt gevonden in het genenpanel voor erfelijke optische neuropathie/atrofie, maar er blijft een sterke verdenking op een genetische oorzaak van de optische atrofie, kan aanvullend het genenpanel voor visusstoornissen worden aangevraagd

In het geval van optische atrofie met bijkomende klinische symptomen, is het echter raadzaam om direct het genenpanel voor visusstoornissen aan te vragen. De genen uit het genenpanel 'Optische neuropathieën' zijn ook allemaal opgenomen in het visusstoornissen genenpanel.