

**Welke ziektebeelden zitten in het genenpanel visusstoornissen:**

- DNA-onderzoek naar visusstoornissen is onderdeel van het diagnostisch traject bij diverse oogziekten met belangrijke meerwaarde voor de diagnostiek, prognose en therapie.
- Het genenpanel voor visusstoornissen is een breed panel voor diverse visusstoornissen, waaronder retinale dystrofieën, myopie, congenitaal en juveniel cataract, vitreoretinopathie, cornea afwijkingen, opticus atrofie, aanlegstoornissen van de ogen, congenitaal glaucoom en retinale capillaire hemangiomen.
- Het genenpanel bevat veel syndromale genen waarbij de visusstoornis de eerste presentatie kan zijn. Hierbij is er een verhoogde kans op bijkomende gezondheidsproblemen. Indien er sprake kan zijn dat er een syndromale oorzaak gevonden kan worden, dient dit tijdens de pre-test counseling van de patiënt vermeld te worden.
- Omdat het genenpanel voor visusstoornissen een breed panel is dat meerdere types visusstoornissen omvat, kan het zijn dat er binnen het panel een nevenbevinding gedaan kan worden. In andere woorden: tijdens de analyse van het genenpanel voor visusstoornissen kan bij een patiënt met een bijvoorbeeld retinale dystrofie, een verhoogd risico op een andere type visusstoornis bijvoorbeeld optische atrofie gevonden worden. De kans hierop is echter wel zeer klein.

**Bij welke ziektebeelden is het genenpanel voor visusstoornissen mogelijk niet toereikend:**

- Bij mannen met hoge myopie, zeker in het geval van een mogelijk X-gebonden overerving, wordt geadviseerd om tevens het *RPGR* en *OPN1LW-OPN1MW* gen cluster specifiek aan te vragen. Omdat deze genen lastig/niet goed te analyseren zijn in genoomsequentiedata.
- Bij mannen met retinitis pigmentosa en bij vrouwen met hoge myopie wordt geadviseerd om als er geen oorzaak wordt gevonden met de analyse van het genenpanel voor visusstoornissen, additioneel analyse van het *RPGR* gen aan te vragen. Omdat dit gen lastig/niet goed te analyseren is in genoomsequentiedata.
- Open-genoom analyse, na analyse van het genenpanel voor visusstoornissen indien de adviesvrager een niet-syndromale visusstoornis heeft, is beperkt. Bij verdenking op een syndromaal beeld bij de patiënt kan doorverwijzing naar een klinisch geneticus overwogen worden. Bij een niet-syndromale retinale dystrofie kan, na het invullen van een informed consent, de genoomdata gedeeld worden met de research groep van onze afdeling, o.l.v. Dr. Susanne Roosing.

**Andere bijzonderheden m.b.t. het genenpanel voor visusstoornissen:**

- Bij patiënten met optische atrofie omvat de analyse van het genenpanel voor visusstoornissen tevens de drie primaire LHON varianten, m.3460G>A, m.11778G>A en m.14484T>C die zich in het mtDNA bevinden.

**Kans op genetische diagnose wanneer het genenpanel voor visusstoornissen wordt aangevraagd:**

- Na de analyse van het genenpanel voor bij personen met een retinale dystrofie wordt in ongeveer in 75% een genetische oorzaak gevonden. Daarnaast wordt in 10% een of meerder

eDNA varianten gevonden waarvan (nog) niet zeker is of deze de symptomen van de adviesvrager veroorzaken. Bij de andere erfelijke oogziekten liggen deze percentages lager.

Voor meer informatie omtrent genetische diagnostiek bij visusstoornissen wordt verwezen naar het zorgpad 'monogenetische niet-syndromale visusstoornissen: [Monogenetische niet syndromale oogziekten zorgpad](#).

Voor meer informatie omtrent genetische counseling van analyses genenpanels die gesequenced worden met exoom- en/of genoomsequencing wordt verwezen naar het 'algemene counseling van WEG/WGS': [Algemene aandachtspunten bij de counseling van WES/WGS](#).

De klinische genetica heeft een leidraad geschreven voor het aanvragen van genetische kiembaandiagnostiek door niet klinisch genetische zorgprofessionals, welke hier te vinden is: [Leidraad aanvragen genetische kiembaandiagnostiek door niet klinisch genetische zorgprofessionals](#)