

Kosten

Die humangenetische Beratung als Leistung wird von den gesetzlichen und privaten Krankenkassen bezahlt.

Die Untersuchungen unterliegen nicht der Budgetierung.

Für die genetischen Analysen basierend auf der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) erstellen wir einen Kostenvoranschlag für privat versicherte Patienten.

Anforderungsbeleg und Einwilligungserklärung

Finden Sie auf unserer Homepage unter:

<https://praxisverbund-humangenetik.de/fuer-aerzte/labor/#downloads>

Bildnachweise:
#KI-generiertes Bild, erstellt mit gemini.google.com, Maja Linné_Auge mit DNA (S. 1 und 4)
© shutterstock.com/ ksenvitaln (S. 6)

MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik GmbH

Friedrichstraße 38 – 40, 01067 Dresden

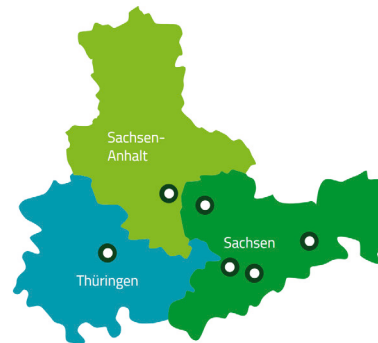
Tel. +49 351 49 27 89 00

Fax +49 351 49 27 88 95

www.praxisverbund-humangenetik.de

info@praxisverbund-humangenetik.de

Unsere Standorte



Praxis Leipzig

Humangenetik am Johannisplatz
Johannisplatz 21 · 04103 Leipzig

☎ 0341 - 12 47 66 80

Praxis Halle

am St. Elisabeth Krankenhaus
Mauerstraße 5 · 06110 Halle

☎ 0345 - 209 33 80

Praxis Erfurt

Johannesstraße 147 · 99084 Erfurt

☎ 0361 - 598 19 0

Praxis Dresden

Friedrichstraße 38-40 · 01067 Dresden

☎ 0351 - 492 78 900

Praxis Meerane

Marienstraße 18 · 08393 Meerane

☎ 03764 - 24 59

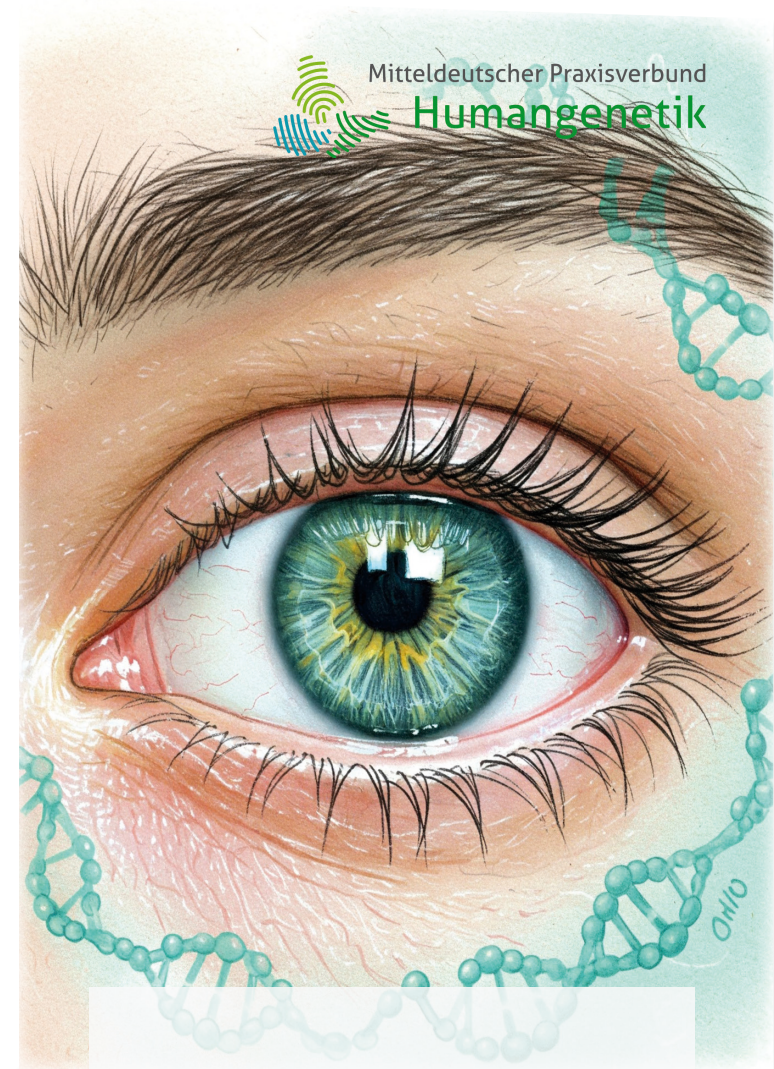
Praxis Chemnitz

am DRK Krankenhaus Chemnitz-Rabenstein
Unritzstr. 21a · 09117 Chemnitz

☎ 0371 - 3356 0880

Terminvereinbarung online!

Scannen Sie einfach den **QR-Code** mit Ihrem Smartphone und Sie gelangen direkt zur online-Terminvereinbarung.



Genetik in der Augenheilkunde

Patientenbetreuung in der
Augenheilkunde

Genetik im Blick behalten

Bei der modernen Patientenbetreuung in der Augenheilkunde hat die genetische Diagnostik zur Diagnosesicherung zunehmend an Bedeutung gewonnen. Wir stehen Ihnen dazu als kompetenter Partner zur Seite und bieten Ihnen eine schnelle und zuverlässige genetische Untersuchung Ihrer Patienten und deren Familien an.

Durch eine genetische Diagnostik können viele erblich bedingte Erkrankungen des Auges schneller diagnostiziert und damit Prognose und Krankheitsverlauf besser eingeschätzt werden. Gentherapeutische Ansätze zeigen bei der Behandlung hoffnungsvolle Ergebnisse. Für einige seltene erblich bedingte Netzhautdystrophien gibt es zum Beispiel bereits Therapien, die den Betroffenen helfen oder es besteht die Möglichkeit an einer klinischen Studie teilzunehmen. Auch wenn keine krankheitsspezifische Therapie existiert, kann den Betroffenen durch unterstützende Maßnahmen geholfen werden.

Eine Terminvereinbarung für eine genetische Beratung ist zeitnah an unseren verschiedenen Praxisstandorten möglich. Alle genetischen Untersuchungen werden im eigenen Labor durchgeführt.



Unsere Panelanalysen in der Augenheilkunde

Achromatopsie

ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H

Atrophia gyrate

OAT

Bardet-Biedl Syndrom

ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP19, CEP290, IFT27, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8, WDPCP

Choroideremie

CHM

Leber'sche kongenitale Amaurose

AIPL1, ALMS1, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, IFT140, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, NMNAT1, OTX2, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1

Makuladystrophie

ABCA4, BEST1, C1QTNF5, CDH3, CDHR1, CFH, CNGB3, CRX, CTNNA1, ELOVL4, GUCA1B, IMPG1, IMPG2, PROM1, PRPH2, RDH5, RP1L1, RPE65, RPGR, TIMP3, TTLL5

Morbus Stargardt

ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PROM1, PRPH2

Optikusatrophy

ACO2, AFG3L2, DNAJC30, DNM1L, MFN2, NBAS, NR2F1, OPA1, OPA3, SLC25A46, SPG7, SSBP1, TMEM126A, WFS1

Retinoschisis

CRB1, MFRP, RS1

Retinitis Pigmentosa / Stäbchendystrophie

CNGB1, CRB1, EYS, IMPDH1, NR2E3, PDE6A, PDE6B, PROM1, PRPF31, PRPF8, RBP3, RDH12, RHO, RP1, RP2, RPE65, RPGR, SNRNP200, TOPORS, USH2A

Erweiterte Diagnostik: ABCA4, ADGRA3, ADIPOR1, AHI1, AHR, ARL2BP, ARL3, ARL6, BBS1, BBS2, BBS9, C8orf37, CA4, CACNA1F, CDHR1, CEP290, CERKL, CHM, CLN3, CLRN1, CNGA1, CRX, CYP4V2, DHDDS, DHX38, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GNAT1, GPR179, GUCA1B, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPG2, KIAA1549, KIZ, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, MFRP, NEUROD1, NRL, PCARE (C2orf71), PCYT1A, PDE6G, PLA2G5, POMGNT1, PRCD, PRPF3, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RAX2, RBP4, RCBTB1, RDH11, RGR, RLBP1, ROM1, RP1L1, RP9, RPGRIP1, SAG, SCAPER, SEMA4A, SLC7A14, SPATA7, SPP2, TUB, TULP1, ZNF408, ZNF513

Zapfen- / Zapfen-Stäbchen-Dystrophie

ABCA4, BEST1, CEP290, CNGA3, CRX, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PROM1, PRPH2, RPGR

Erweiterte Diagnostik: ACBD5, ADAM9, ARL3, ATF6, C1QTNF5, C21orf2 (CFAP410), CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDH3, CDHR1, CEP250, CERKL, CNGB3, CNNM4, CRB1, GNAT2, KIF11, KIZ (PLK1S1), NYX, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, RAB28, RAX2, RDH12, RDH5, RGS9BP, RIMS1, RIMS2, RP1L1, RPE65, RPGRIP1, SEMA4A, TTLL5, UNC119

Die Genauswahl wird stets dem aktuellen Wissensstand angepasst.

Methoden:

- spezifische Gen-Panelanalyse
- ggf. Exomdiagnostik

Für eine genetische Beratung inkl. Blutabnahme benötigen wir

- einen Überweisungsschein
- die Krankenversicherungskarte
- bereits vorliegende Befunde

Bei Laboreinsendungen benötigen wir

- einen Laborüberweisungsschein #10 (rot, GKV-Patienten)
- eine Einwilligungserklärung sowie einen Anforderungsbeleg (auf unserer Homepage)
- 2 ml EDTA –Blut (Versand der Proben gut beschriftet ungekühlt im Transportröhrchen)
- klinisch relevante Informationen

