

Aandachtspunten in de counseling van het WES pakket:

Visusstoornissen

- DNA-onderzoek naar visusstoornissen is onderdeel van het diagnostisch traject bij diverse oogziekten met belangrijke meerwaarde voor de diagnostiek, prognose en therapie.
- 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, waaronder nierziekten (bijv bij BBS1), neurologische problemen (bijv bij CLN3 of WFS1) en tumoren (bijv bij VHL).
- De opbrengst van WES is bij retinale dystrofieën circa 75%, bij andere erfelijke oogziekten ligt dit lager. Daarnaast wordt bij 10% 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.
- Afhankelijk van de indicatie kan er reden zijn voor aanvullende testen naast het genpanel visusstoornissen, bijvoorbeeld analyse van het mitochondrieel DNA bij opticus atrofie, stofwisselingsonderzoek bij cataract, of DNA-onderzoek van de opsine genen en RPGR bij myopie.
- Voor meer informatie omtrent genetische diagnostiek bij visusstoornissen wordt verwezen naar het zorgpad 'monogenetische niet-syndromale visusstoornissen'