



Analysespektrum im Bereich der erblichen Augenerkrankungen

Erbliche Augenerkrankungen sind charakterisiert durch eine ausgeprägte genetische Heterogenität und Überlappungen im klinischen Erscheinungsbild. Durch den Einsatz molekulargenetischer Diagnostik kann oftmals eine spezifische Diagnose gestellt und im Kontext einer klinischen Bewertung der Krankheitsverlauf besser prognostiziert und ggf. eine gezielte Therapie eingeleitet werden.

Netzhauterkrankungen

A	Achromatopsie
L	Lebersche congenitale Amaurose (LCA) Lebersche hereditäre Optikusneuropathie
N	Nachtblindheit, kongenitale stationäre X-gekoppelte Nystagmus
O	Optikusatrophie
P	Peroxisomen-Biogenese Störung (Peroxisome biogenesis disorder)
R	Retina-Syndrom, gefleckt Retinitis pigmentosa Retinoblastom
S	Stargardt-Krankheit
U	Usher-Syndrom Typ 1 Usher-Syndrom Typ 2
Z	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie

(Periphere) Augenerkrankungen

A	Albinismus
C	Chediak-Higashi-Syndrom
F	Familiär exsudative Vitreoretinopathie
G	Glaukom Griscelli-Syndrom
H	Hermansky-Pudlak-Syndrom Hornhautdystrophie
K	Katarakt Kongenitale Fibrose der äußeren Augenmuskeln (CFEOM)
M	Mikrophthalmie
N	Netzhautablösung
V	Vorderkammerdysgenesie

W WAGR-Syndrom (Wilms-Tumor-Aniridie-Syndrom)

Syndromale Erkrankungen mit Augenbeteiligung

A Alagille-Syndrom

Alport-Syndrom

B Bardet-Biedl-Syndrom

C CHARGE-Syndrom

H Hyperoxalurie

J Joubert-Syndrom

M Mainzer-Saldino-Syndrom

N Norrie-Syndrom

R Refsum-Syndrom

S Senior-Loken-Syndrom

Stickler-Syndrom

T Tuberöse Sklerose Komplex

W Waardenburg-Syndrom