

Betrifft: FAQs zur Exomdiagnostik

Im Zuge der seit 01.01.2021 in Kraft getretenen EBM-Änderung ist die Beschränkung auf einen Sequenzierumfang von 25kB entfallen. Dies erlaubt bei entsprechender Indikation bei gesetzlich versicherten Patienten auch die Analyse größerer Panels oder eine Exomdiagnostik ohne vorherige Antragsstellung. Was sollte man wissen, was gilt es zu beachten:

- ▶ Eine Exomanalyse hat in einem diagnostischen Ansatz bei Seltenen Erkrankungen, insbesondere kindlichen Entwicklungsstörungen, epileptischen Enzephalopathien, komplexen syndromalen oder neurologischen Krankheitsbildern, eine sehr gute Aufklärungsquote von ca. 20-30 %.
- ▶ Die Aufklärungsquote ist besser wenn eine gute Beschreibung des klinischen Phänotyps vorliegt:
 - ▷ Durch unser ärztliches Team werden Angaben zum klinischen Phänotyp in englische HPO (Human Phenotype Ontology) – Terms übersetzt. HPO – Terms sind in Datenbanken mit verschiedenen Genen verknüpft, das ermöglicht in der bioinformatischen Auswertung eine Priorisierung der Varianten für die Befundung und medizinische Interpretation.
 - ▷ Eine Exomauswertung erfolgt im MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrum immer in enger Zusammenarbeit von Naturwissenschaftlern und Ärzten, die ihre Expertise in unterschiedlichen Schwerpunkten individuell einbringen können.

Bitte überlassen Sie uns daher klinische Informationen, z.B. in Form von Arztbriefen.

- ▶ Die Exomdiagnostik am MGZ-Medizinisch Genetischen Zentrum basiert auf einem Whole Exome Sequencing (WES) Ansatz, der zusätzlich durch das MGZ speziell für diagnostische Fragestellungen optimiert wurde. Dies gewährleistet:
 - ▷ eine sehr hohe und gleichmäßige Abdeckung aller angereicherten Exone und angrenzenden intronischen Bereiche zur Erfassung von Varianten, Deletionen und Duplikationen.
 - ▷ eine zusätzliche Erfassung bekannter Krankheitsvarianten in den Introns.
 - ▷ eine gleichzeitige Analyse der mitochondrialen DNA.
- ▶ CAVE: Nicht alles kann mit einer Exomdiagnostik erfasst werden:
 - ▷ Bei kindlichen Entwicklungsstörungen ist eine Basisdiagnostik mit Chromosomenanalyse und Microarray weiterhin sinnvoll.
 - ▷ Bei einem klinisch eingrenzbaeren Phänotyp kann eine Paneldiagnostik weiterhin sinnvoll sein.
 - ▷ Einige Verdachtsdiagnosen müssen mit gezielten Methoden abgeklärt werden, z.B. der Verdacht auf ein Angelman-Syndrom (Methylierungsdefekt) oder ein Fragiles-X-Syndrom (FMR1-Repeat-Expansion).
 - ▷ Insbesondere in der pränatalen Situation kann eine Einbeziehung der Eltern (Trio-Exom) sinnvoll sein, da *de novo* Varianten einfacher als solche zu definieren sind.

**Unser Ärzteteam steht Ihnen unter der Telefonnummer (089) 30 90 886 - 0
gerne für Ihre individuellen Fragen zur Verfügung.**