

MEDIZINISCHE GENETIK



Organ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Organ der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Organ der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.

Organ des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

Gegründet 1989 durch Jan Murken

SCHRIFTLEITUNG

Markus Nöthen, Bonn (federführend)

Ulrike Hüffmeier, Erlangen

Reiner Siebert, Ulm

Malte Spielmann, Lübeck/Kiel

Johannes Zschocke, Innsbruck

WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT

Nuria C. Brämswig, Münster

Yorck Hellenbroich, Lübeck

Eva Klopocki, Würzburg

Ilona Krey, Leipzig

Gudrun Rappold, Heidelberg

Sarah Verheyen, Graz (ÖGH)

Christiane Zweier, Bern (SGMG)

DE GRUYTER



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der GfH“:
Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden
(Präsidentin der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der ÖGH“:
Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck
(Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der SGMG“:
PD Dr. med. Isabel Filges, Basel und Dr. sc. nat. Naomi Porret, Bern
(Co-Präsidentinnen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen des BVDH“:
Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder, München
(Präsidentin des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.)

Informationen zu Abstracting & Indexing Services finden Sie auf der Homepage der Zeitschrift.

ISSN 0936-5931 · e-ISSN 1863-5490

Alle Informationen zur Zeitschrift, wie Hinweise für Autoren, Open Access, Bezugsbedingungen und Bestellformulare, sind online zu finden unter
<https://www.degruyter.com/medgen>

EIGENTÜMERIN Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), GfH-Geschäftsstelle, Lützenstraße 11, 10711 Berlin, Germany
E-Mail: organisation@gfhev.de; <https://www.gfhev.de/zeitschrift-medizinische-genetik>

HERAUSGEBER Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), Österreichische Gesellschaft für Humangenetik e.V. (ÖGH),
Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V. (SGMG), Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH)

REDAKTION Anja Rössler, Redaktion Medizinische Genetik, Lützenstraße 11, 10711 Berlin, Germany
E-Mail: redaktion@medgenetik.de

VERLAG Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany

JOURNAL MANAGER Katharina Appelt, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05 – 325,
Fax: +49 (0)30 260 05 – 250, E-Mail: katharina.appelt@degruyter.com

ANZEIGEN E-Mail: anzeigen@degruyter.com

© 2025 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

SATZ Dörlemann Satz, Lemförde

DRUCK Franz X. Stückle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

Fragen zur allgemeinen Produktsicherheit: productsafety@degruyterbrill.com

Bildnachweis Cover: iStock / Getty Images Plus



Contents

MAIN TOPIC

Focus on degenerative retinal disorders

Heidi Stöhr, Bernhard H. F. Weber

Editorial – Focus on degenerative retinal disorders — 1

Heidi Stöhr, Bernhard H. F. Weber

Genetics and diagnostics of inherited retinal diseases in the era of whole genome sequencing — 3

Ulrich Kellner, Simone Kellner, Silke Weinitz,
Ghazaleh Farmand

The value of genetic testing in pediatric and adult ophthalmology — 11

Stéphanie S. Cornelis, Frans P. M. Cremers

Improving personalised genetic counselling for ABCA4-associated retinopathy: Updated recurrence risk estimates — 19

Christina Kiel, Bernhard H. F. Weber

Diagnostic testing in the genetically complex age-related macular degeneration — 27

Stefanie E. Klaus, Miriam Breunig, Achim Goepferich
Nanoparticles in intraocular drug delivery — 37

Birgit Lorenz

Long-term experience with gene augmentation therapy in patients with inherited retinal disease associated with biallelic mutations in RPE65 — 47

Leopold H. Zeng, Claudia S. Priglinger, Thomas Klopstock
Leber's hereditary optic neuropathy – current status of idebenone and gene replacement therapies — 57

BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

Aktuelle Debatte

Franziska Degenhardt, Annegret Brauer, Sarah Hohmann,
Martin Holtmann, Nikolaus Barth, Andreas Richterich,
Anna Sotnikova, Ingo Spitzok von Brisinski, Luise
Poustka, Michael Siniatchkin, Christine M. Freitag,
Johannes Hebebrand

Verbesserung der interdisziplinären Zusammenarbeit zwischen den Fachgebieten Kinder- und Jugendpsychiatrie, und -psychotherapie sowie Humangenetik – Anregungen aus kinder- und jugendpsychiatrischer Sicht — 65

GfH-Verbandsmitteilungen

Ankündigung des Syndromtages 2025, Essen — 73

SAVE THE DATE. 7. GfH-Juniorakademie — 75

Jahresberichte 2024 aus den GfH-Kommissionen und GfH-Arbeitskreisen — 77

BVDH-Verbandsmitteilungen

Ambulante spezialfachärztliche Versorgung (ASV) in der Humangenetik — 91