



Nephrologie, Endokrinologie

Ärztliche Fachinformation Panel-Analyse bei hereditären Nephropathien

**Adrenogenitales Syndrom (AGS)
21-Hydroxylase-Defizienz (CYP21A2)** OMIM #201910

Erbgang
Autosomal rezessiv

Information
[Nimkarn et al., GeneReviews®, 2016](#)

Untersuchtes Gen:
CYP21A2

Material
2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse
MLPA, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Alport-Syndrom OMIM PS301050 (Alport-Syndrom-Typen)

Erbgang
Autosomal rezessiv/dominant, X-chromosomal

Information
[Kashtan, GeneReviews®, 2019](#)

Untersuchte Gene:
3 Gene: COL4A3 (AD), COL4A4 (AR), COL4A5 (XL)

Material
2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse
Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Adenin-Phosphoribosyl-Transferase (APRT)-Mangel OMIM #614723

Erbgang
Autosomal rezessiv

Information
[Edvardsson Sahota, Palsson, GeneReviews®, 2019](#)

Untersuchtes Gen:
APRT

Material
2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse
Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

ADPKD Typ 1 (OMIM #173900)



**Autosomal dominante
Polyzystische Nieren
(ADPKD)**

ADPKD Typ 2 (OMIM #613095)

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Harris et al, GeneReviews®, 2018](#)

Untersuchte Gene:

3 Gene: *PKD1*, *PKD2*, *GANAB*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Autosomal dominante
tubulointerstitielle
Nephropathie (ADTKD)**

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Information

[Eckhart et al., 2015, PMID: 25738250](#)

Untersuchte Gene:

3 Gene: *HNF1B*, *UMOD*, *REN*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Autosomal rezessive
polyzystische
Nierenerkrankung
(ARPKD)**

ARPKD (OMIM #263200)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Sweeney et al., GeneReviews®, 2019](#)

Untersuchtes Gen:

PKHD1

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Bardet-Biedl-Syndrom
(BBS)**

OMIM PS209900 (BBS-Typen)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Forsythe et al., GeneReviews®, 2015](#)

[UK Panel APP \(Juni 2020\)](#)

Untersuchte Gene:

15 Gene: *ARL6*, *BBS1*, *BBS10*, *BBS12*, *BBS2*, *BBS4*, *BBS5*, *BBS7*, *BBS9*, *LZTFL1*, *MKKS*, *MKS1*, *SDCCAG8*, *TMEM67*, *TTC8*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Bartter-Syndrom

BS; OMIM #607364

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:5 Gene: *BSND*, *CLCNKA*, *CLCNKB*, *KCNJ1*, *SLC12A1***Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Familiäre hypokalziurische Hyperkalzämie (FHH)

OMIM #145980; OMIM #600740

Information:

In 65% aller Fälle wird eine FHH durch Mutationen im *CASR*-Gen (Calcium sensing receptor-Gen, OMIM *601199) verursacht (FHH Typ 1), die übrigen 35% besitzen entweder eine Mutation im *AP2S1*-Gen (OMIM *602242; ca. 10%; FHH Typ 3) oder genetische Veränderungen in anderen Genen (z. B. *GNA11*, FHH Typ 2), welche jedoch nur in einzelnen Familien beschrieben sind.

Im *AP2S1*-Gen wurden bisher nur Mutationen im Exon 2 beschrieben, welche die Aminosäure Arginin an Position 31 betreffen: c.91C>T, c.92G>A und c.92G>T.

[Vargas-Poussou et al., 2016, PMID: 26963950](#)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:2 Gene: *CASR*, *AP2S1***Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT)**Erbgang**

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:5 Gene: *CHD1L*, *HNF1B*, *PAX2*, *ROBO2*, *SALL1***Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Fokal-segmentale Glomerulonephrose (FSGS)

OMIM PS603278

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Untersuchte Gene:8 Gene: *COL4A3*, *COL4A4*, *COL4A5*, *LAMB2*, *NPHS1*, *NPHS2*, *PLCE1*, *WT1*



Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Fraser-Syndrom

OMIM PS219000

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:

3 Gene: *FRAS1*, *FREM2*, *GRIP1*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Gitelmann-Syndrom

OMIM #263800

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

SLC12A3

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Morbus Dent

Dent Krankheit Typ 1 (OMIM #300009)

Dent Krankheit Typ 2 (OMIM #300555)

Erbgang

X-chromosomal

Untersuchte Gene:

2 Gene: *CLCN5*, *OCRL*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Nephronophthisen

NPHP, OMIM PS256100

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:

NPHP1, zuerst MLPA, dann 9 Gene: *CEP290*, *INVS*, *IQCB1*, *NPHP1*, *NPHP3*, *NPHP4*, *RPGRIP1L*, *SDCCAG8*, *TMEM67*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

MLPA, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen