



Genpanel Nephropathien

Alport-Syndrom V1

5 Gene: COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9
DD: CFHR5, COL4A6, NPHS2,

Referenz: Plevova et al., Medicina, 2017; Clifford E Kashtan, GeneReviews, 21.02.2019

Atypisches hämolytisch-urämisches Syndrom V1

9 Gene: C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFI, DGKE, MMACHC
DD: ADAMTS13, CFHR5, (CFHR4, INF2, THBD, VTN)
Hybridallele werden nicht detektiert

Referenz: Genomic England panel app Atypical haemolytic uraemic syndrome (Version 2.7); Kavanagh et al., Seminars in Nephrology, 2013; Noris et al., GeneReviews, 09.06.2016

Bartter-Syndrom V1

5 Gene: CLCNKB, SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB, BSND, MAGED2, L125P
DD: SLC12A3, KCNJ10, CLDN10

Referenz: Fulchiero and Seo-Mayer, Pediatric Clinici of North America, 2019

Fokal segmentale Glomerulosklerose V2

34 Gene: ACTN4, ADCK, AHRGDIA, ARHGAP24, CD2AP, COL4A3*, COL4A4*, COL4A5*,
COQ2, COQ6, EYA1*, IGTB4, INF2, KANK4, LAMB2, LMNA*, LMX1B*, MYH9*,
MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP203, NUP95, NXF5, PAX2, PDSS2, PLCE1,
PTPRO, SCARB2, SMARCAL1, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1*
DD: ANLN, APOL1, COQ8B, CRB2, FBXW, KANK1, KANK2, LAMA5, NPHP1*,
NPHP4, SYNPO, XPO5

Referenz: Rosenberg et Kopp, Clin J Am Soc Nephrol 12: 502–517, 2017. doi: 10.2215/CJN.05960616; Rood et al., Nephrol Dial Transplant (2012) 27: 882–890

Polyzystische Nierenerkrankung V1

7 Gene: BMP4, HNF1B*, PAX2, PKD1*, PKD2*, PKHD1*, SOX17
DD: GANAB, DNAJB11, DZIP1L

Referenz: Harris PC, Torres VE. Polycystic Kidney Disease, Autosomal Dominant. 2002 Jan 10 [Updated 2018 Jul 19], www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1246/;

Zystisch-dysplastische Nieren, renale Agenesie, CAKUT V1

48 Gene: ACE, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, BMP4, CDC5L, CHD1L, CRKL, DSTYK, EYA1, FAT4, FOXP1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GLI3, GREB1L, GRIP1, HNF1B, HPSE2, ITGA8, KIF14, LIFR, LRIG2, LRP4, MUC1, NEK8, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO1, ROBO2, SALL1, SIX2, SIX5, SLIT2, SOX11, SOX17, TBC1D1, TBX18, TNXB, TRAP1, UMOD, UPK3A, WNT4

Referenz: Orphanet: renal agenesis, v July 2020; Kosfeld et al., Medgen, 2018

*= MLPA vorhanden

Die aufgeführten Gene entsprechen den der jeweiligen Referenz zugrundeliegenden Empfehlungen. Die gemäss Genomics England PanelApp aufgeführten Gene entsprechen den als «diagnostic-grade», also diagnostisch gewerteten Genen (s.a. <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/#!/Guidelines>).

Die Auswertung weiterer Gene ist nach Rücksprache mit unserem Labor möglich.