

Institut für Labormedizin

## Leistungsangebot: Nephrologische Erkrankungen

Hinweise:

- Durchführung der Analysen mittels NGS. Triplet-Repeats, grössere Deletionen/Duplikationen und grobstrukturelle, chromosomale Veränderungen werden nicht erfasst.
- Bei Verordnungen dieser Analysen sollte eine Kostengutsprache vom anfordernden Arzt / der anfordernden Ärztin eingeholt werden. Wir unterstützen Sie gerne dabei.
- Verordnung von Genpanels mit über 10 Genen gemäss AL des BAG nur durch Ärzte / Ärztinnen mit dem Titel FMH Medizinische Genetik.
- Die hier gelisteten Genpanels stellen nur einen Auszug aus den möglichen Analysen dar. Sie können auf die Fragestellung spezifisch/individuell angepasst werden.
- Die Zusammenstellung der Genpanels kann abhängig von der Datenlage und dem kommerziellen Anbieter abweichen.

**Atypical hemolytic-uremic syndrome (aHUS) (11 Gene) [NEP01]v2**

*ADAMTS13, C3, CD46 (MCP), CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE, MMACHC*

**Alport Syndrom (6 Gene) [NEP02]v2**

*COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9, CFHR5*

**Renale Tubulopathien: Gitelman-Syndrom / Bartter-Syndrom (8 Gene) [NEP03]v2**

*BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3*

**Renale Tubulopathie erweitert (56 Gene) [NEP11]**

*AP2S1, AQP2, ATP1A1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, BSND, CA2, CASR, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CTNS, CUL3, CYP24A1, EHHADH, FAH, FOXI1, FXD2, GATM, GNA11, GNAS, HNF1B, HNF4A, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ16, KLHL3, MAGED2, NR3C2, REN, RMND1, RRAGD, SARS2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC61A1, SLC12A1, SLC12A3, SLC22A12, SLC2A2, SLC2A9, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, TRPM6, UMOD, VIPAS39, VPS33B, WDR72, WNK1, WNK4*

**C3-Glomerulopathie (8 Gene) [NEP04]v2**

*C3, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR5, CFI, DGKE*

**Diabetes insipidus (3 Gene) [NEP05]**

*AQP2, AVP, AVPR2*

**Nephronophthise (11 Gene) [NEP06]v2**

*ANKS6, CEP290, INVS, IQCB1, MAPKBP1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67, TTC21B, XPNPEP3*

**Nephronophthise erweitert (22 Gene) [NEP07]v2**

*ADAMTS9, ANKS6, CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPGRIP1L, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423*

**Nierenagenesie/hypoplasie (Congenital Anomaly of the Kidneys and Urinary Tract) CAKUT (67 Gene) [NEP08]v2**

*ACE, ACTG2, AGT, AGTR1, ANOS1, BMP4, BNC2, CCNQ, CENPF, CEP55, CHD7, CHRM3, CHRNA3, CTU2, DHCR7, DSTYK, EXOC3L2, EYA1, FGF20, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GLI3, GPC3, GREB1L, GRIP1, HAAO, HNF1B, HOXA13, HPSE2, HS2ST1, ITGA8, JAG1, KDM6A, KMT2D, KYNU, LIFR, LRIG2, LRP4, MYOCD, NADSYN1, NIPBL, NOTCH2, NPHP3, PAX2, PBX1, PLVAP, REN, RET, ROBO1, ROBO2, ROR2, SALL1, SALL4, SIX5, SLIT2, STRA6, TBC1D1, TBX18, TFAP2A, TMEM260, TRAP1, WBP11, WNT5A, ZIC3, ZMYM2*

**Polyzystische Nierenerkrankung (autosomal dominant) (2 Gene) [NEP09]v2**

*PKD1, PKD2*

**Polyzystische Nierenerkrankung erweitert (autosomal dominant und autosomal rezessiv) (105 Gene) [NEP10]v2**

*ADAMTS9, AHI1, ALG5, ALG8, ALG9, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL6, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CC2D2A, CENPF, CEP104, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CILK1, CLCN5, COL4A1, COL4A4, CPLANE1, CRB2, CSPP1, DCDC2, DDX59, DHCR7, DLG5, DNAJB11, DYNC2H1, DYNC2I1, DZIP1L, FLCN, GANAB, GLA, GLIS2, HNF1B, HYL51, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, INPP5E, INVS, IQCB1, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF7, LZTFL1, MAPKBP1, MKKS, MKS1, NEK1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PAX2, PDIA6, **PKD1, PKD2**, PKHD1, PMM2, PRKCSH, RPGRIP1L, SCLT1, SDCCAG8, SEC61A1, SEC63, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TRAF3IP1, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TULP3, TXNDC15, UMOD, VHL, WDPCP, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZNF423*

**Fokal-segmentale Glomerulosklerose (26 Gene) [NEP12]**

*ACTN4, ADCK4, ANLN, APOL1, ARHGAP24, ARHGDI, CD2AP, COQ2, COQ6, COL4A3, COL4A4, CRB2, FN1, INF2, ITGA3, LAMB2, LMX1B, MYO1E, NPHS1, NPHS2, PAX2, PDSS2, PLCE1, TBC1D8B, TRPC6, WT1*

□ **Nephrolithiasis (Nierensteine) (36 Gene) [NEP13]**

AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, FAM20A, GRHPR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, MOCOS, OCRL, PHEX, RRAGD, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, STRADA, VIPAS39, VPS33B, XDH, SLC9A3R1, WDR72

□ **Proteinurie (67 Gene) [NEP14]**

ACTN4, AMN, ANLN, APOE, APOL1, ARHGDI1, ARHGDI2, CD151, CD2AP, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DAAM2, DGKE, DLC1, EMP2, FAT1, FN1, GLA, GON7, INF2, ITGA3, ITSN1, KANK2, KAT2B, KIRREL1, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LMX1B, MAGI2, MYH9, MYO1E, NOS1AP, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP85, NUP93, OCRL, OSGEP, PAX2, PDSS2, PLCE1, PODXL, PRDM15, PTPRO, RCAN1, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, TNS2, TP53RK, TPRKB, TRIM8, TRPC6, WDR73, WT1, YRDC

□ **Nephrotisches Syndrom (61 Gene) [NEP15]**

ACTN4, ALG1, ANKFY1, ANLN, APOL1, ARHGDI1, ARHGDI2, ARHGAP24, AVIL, CD151, CD2AP, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, DGKE, E2F3, EMP2, FAT1, GAPVD1, INF2, ITGA3, ITGB4, KANK2, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LMX1B, MAFB, MAGI2, MT-TL1, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OSGEP, PAX2, PDSS2, PLCE1, PMM2, PTPRO, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, TP53RK, TPRKB, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, XPO5

□ **Unexplained young onset end-stage renal disease (257 Gene) [NEP16]**

Genliste auf Anfrage

□ **Niere komplett (>100 Gene) [NEP17]**

Genliste auf Anfrage

Syndromale Entwicklungsstörungen mit Nierenbeteiligung siehe auch Leistungsangebot Syndromologie bzw. auf Anfrage

Nierentumore s. Auftragsformular für erbliche Tumorerkrankungen [DGVademecum \(ksa.ch\)](https://www.ksa.ch/DGVademecum)