

Nierenerkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
CAKUT	ACE, ACTA2, ACTG2, AGT, AGTR1, ALDH1A2, ANOS1, BICC1, BMP4, BMP7, CDC5L, CHD1L, CHRM3, DACH1, DSTYK, ETV4, ETV5, EYA1, FGF20, FIBP, FOXC1, FOXC2, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA2, GATA3, GDNF, GREB1L, GREM1, GRIP1, HNF1B, HPSE2, ITGA3, ITGA8, KIF14, LRIG2, LRP4, MUC1, NEK8, NPHP3, NRIP1, OSR1, PAX2, PAX8, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SDCCAG8, SIX1, SIX2, SIX5, SLIT2, SOX17, SPRY1, SRGAP1, TBC1D1, TBX18, TFAP2A, TRAP1, UMOD, UPK2, UPK3A, WNT4, WNT5A, WT1, ZIC3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Fokale-Segmentale-Glomerulosklerose	ACTN4, ANLN, APOL1, ARHGAP24, CD2AP, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8A, CRB2, FBXW7, INF2, LAMA5, LAMB2, LMNA, LMX1B, MYH9, MYO1E, NPHP1, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NXF5, PAX2, PDSS2, PLCE1, SMARCAL1, SYNPO, TRPC6, TTC21B, WT1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hyperaldosteronismus	BSND, CACNA1D, CACNA1H, CACNA1S, CASR, CCND1, CLCN2, CLCNKA, CLCNKB, CYP11B1, CYP11B2, KCNJ1, KCNJ16, KCNJ5, MAGED2, MEN1, SLC12A1, SLC12A3, VHL	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Nephrokalzinose	ABCC6, ADCY10, AGXT, ALPL, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CDKN1C, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, FAM20A, FHH2, GRHPR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, KCNQ1OT1, MAGED2, MOCOS, OCRL, OXGR1, PHEX, PIGT, POLRMT, RRAGD, SLC12A1, SLC22A12, SLC26A1, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SLC9A3R1, STRADA, TRNT1, XDH	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Nephronopathien	ADAMTS9, AHI1, ANKS6, ATXN10, CCDC2A, CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, FAN1, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, PAX2, RPGRIP1L, SDCCAG8, SLC41A1, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TRAF3IP1, TTC21B, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZNF423	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Leistungsverzeichnis
Humangenetik - Molekulargenetik



INSTITUT FÜR
 IMMUNOLOGIE
 UND GENETIK

IIG Humangenetik Kaiserslautern
 Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0
 IIG Humangenetik Ludwigshafen
 Tel.: +49 (0)621 550 066 – 60
 IIG Humangenetik Birkenfeld
 Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0

IMD Humangenetik Wiesbaden
 Tel.: +49 (0)611 / 33 31 – 37
 IMD Humangenetik Bad Homburg
 Tel.: +49 (0)611 / 33 31 – 37

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Nephrotisches-Syndrom	<i>ACTN4, ANKFY1, ANLN, APOE, APOL1, ARHGAP24, ARHGDIA, CD2AP, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DGKE, DLC1, EMP2, FAT1, GAPVD1, INF2, ITGA3, ITGB4, ITSN1, ITSN2, KANK1, KANK2, KANK4, LAMB2, LMX1B, MAGI2, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, TNS2, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, XPO5</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Nierenagenesie / Nierenhypoplasie	<i>ANOS1, BMP4, CDC5L, DSTYK, FGF20, FRAS1, FREM1, FREM2, GREM1, HNF1B, ITGA8, PAX2, RET, SALL1, SIX2, TRAP1, UPK3A, WNT4</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Zystische Nierenerkrankung	<i>ACE, ALG9, ANKS6, BICC1, BMP4, CHD1L, DICER1, DNAJB11, DZIP1L, ETFA, FRAS1, GANAB, HNF1B, INVS, LRP5, MUC1, NPHP3, OFD1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, SEC61A1, SIX2, TMEM67, UMOD</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zur humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigefügt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.