

## Nierenerkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
<b>CAKUT</b>	<i>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</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
<b>Fokale-Segmentale-Glomerulosklerose</b>	<i>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</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
<b>Hyperaldosteronismus</b>	<i>BSND, CACNA1D, CACNA1H, CACNA1S, CASR, CCND1, CLCN2, CLCNKA, CLCNKB, CYP11B1, CYP11B2, KCNJ1, KCNJ16, KCNJ5, MAGED2, MEN1, SLC12A1, SLC12A3, VHL</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
<b>Nephrokalzinose</b>	<i>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</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
<b>Nephrolithiasis</b>	<i>ADCY10, AGXT, AP2S1, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, BSND, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CYP24A1, EGF, FAM20A, FXYD2, GNA11, GRHPR, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, MAGED2, MOCOS, MOCS1, MOCS2, OCRL, OXGR1, RRAGD, SLC12A1, SLC22A12, SLC26A1, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SLC9A3R1, TRPM6, UMOD, XDH, ZNF365</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
<b>Nephronophthisen</b>	<i>ADAMTS9, AHI1, ANKS6, ATXN10, CCDC2A, CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, FAN1, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, PAX2, RPGRI1L, SDCCAG8, SLC41A1, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TRAF3IP1, TTC21B, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZNF423</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

**Leistungsverzeichnis  
Humangenetik - Molekulargenetik**



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
<b>Nephrotisches-Syndrom</b>	<i>ACTN4, ANKFY1, ANLN, APOE, APOL1, ARHGAP24, ARHGDI1, 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
<b>Nierenagenesie / Nierenhypoplasie</b>	<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
<b>Zystische Nierenerkrankung</b>	<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.