

Leistungsangebot: Nephrologische Erkrankungen

Hinweise:

- Durchführung der Analysen mittels NGS. Triplett-Repeats, grössere Deletionen/Duplikationen und grobstrukturelle, chromosomale Veränderungen werden nicht erfasst
- Bei Verordnung dieser Analysen sollte eine Kostengutsprache vom anfordernden Arzt eingeholt werden. Wir unterstützen Sie gerne dabei.
- Verordnung von Genpanels mit über 10 Genen gemäss AL des BAG nur durch Ärzte 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.

□ **AHUS (12 Gene) [NEP01]**

C3, CD46 (MCP), CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, THBD

□ **Alport Syndrom (5 Gene) [NEP02]**

CD151, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9

□ **Gitelmann-/Bartter Syndrom (7 Gene) [NEP03]**

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

□ **C3-Glomerulopathie (10 Gene) [NEP04]**

C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE

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

AQP2, AVP, AVPR2

□ **Nephronophthisis (7 Gene) [NEP06]**

CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67

□ **Nephronophthisis erweitert (19 Gene) [NEP07]**

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

□ **Nierenagenesie/-hypoplasie CAKUT (50 Gene) [NEP08]**

ACE, ACTA2, ACTG2, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, BMP4, BMP7, CDC5L, CHD1L, CHRM3, DACH1, DSTYK, ETV4, ETV5, EYA1, FGF20, FOXC1, FOXC2, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDNF, GREM1, GRIP1, HNF1B, HPSE2, ITGA3, ITGA8, LRIG2, MUC1, PAX2, PAX8, REN, RET, ROBO2, SALL1, SIX1, SIX2, SIX5, SOX17, TRAP1, UMOD, UPK2, UPK3A, WNT4, WT1, ZIC3

□ **Zystennierenerkrankung**

□ **autosomal dominant (11 Gene) [NEP09]**

ALG8, DNAJB11, GANAB, HNF1B, LRP5, PAX2, PKD1, PKD2, PRKCSH, SEC63, UMOD

□ **autosomal rezessiv (5 Gene) [NEP10]**

PKHD1, HNF1B, NPHP2, NPHP3, DZIP1L