LABOR Schenk/Ansorge

Alport - Syndrom - Direktnachweis im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Das Alport-Syndrom (AS) ist eine erblich bedingte chronisch progrediente Nephropathie mit Nierenversagen. Die Prävalenz beträgt ca. 1:7500, wobei der Anteil männlicher Betroffener deutlich überwiegt (ca. 80%). Klinisch assoziiert sind Innenohrschwerhörigkeit (60-80%) und spezifische Augenveränderungen wie Lenticonus anterior oder fleckige Pigmentierung der Retina (ca. 25%). Beim AS kommt es durch eine chronische Entzündung zu einem voranschreitenden Verlust der Nierenfunktion, einer daraus resultierende Fibrose und chronischer Niereninsuffizienz. Ursächlich verantwortlich für den Verlust der Filtrationsbarriere der Niere und die daraus resultierende Glomerulopathie sind Mutationen in den Genen der Kollagen IV-Alpha Ketten.

Beurteilung

Nachweis von Genvarianten in Alport-Syndrom-assoziierten Genen.

Sonstiges

Methode	NGS, Sanger, MLPA
Synonyme	hereditäre Nephropathie
Präanalytik	**Originalverschlossenes seperates EDTA-Blut versenden. Eine unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt. Die Bestimmung erfolgt nicht, wenn keine Einwilligungserklärung vorliegt!**
Häufigkeit der Bestimmung	nach Bedarf
Volumen	2 ml

nicht akkreditiertes Verfahre

Stand: 13.02.2023