Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Polyzystische Nierenerkrankung, hereditär im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Die polyzystische Nierenerkrankung ist eine erblich bedingte Erkrankung, bei der durch zahlreiche Zysten das intakte Nierengewebe verdrängt wird. Dies führt früher oder später zum Nierenversagen. Bei der häufiger verbreiteten, autosomal-dominant vererbten Form (ADPKD) treten die ersten Krankheitssymptome erst im Erwachsenenalter auf. Molekulare Ursacher sind v.a. pathogene Varianten in den Genen PKD1 und PKD2; bei milderen Formen und PKD-ähnlichen Phänotypen auch Veränderungen in den Genen GANAB, DNAJB11 und HNF1B. Die seltene, autosomal-rezessiv vererbte Form der PKD setzt bereits in der Kinheit ein.

Sonstiges

Methode	NGS, Sanger, MLPA
Kurzbezeichnung	PKD
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!**
Aufbewahrung	Raumtemperatur
Volumen	5 ml

nicht akkreditiertes Verfahre

Stand: 18.04.2023