

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		geb. am
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

ERBLICHE NIERENERKRANKUNGEN

Formular zusammen mit dem Untersuchungsauftrag einsenden

- Bewertung des genetischen Befundes im klinischen Kontext durch Nephrolog:in mit Expertise für erbliche Nierenerkrankungen erwünscht. Telefonnummer für gegebenenfalls notwendige Rückfragen _____

INDIKATION

Im Folgenden können Sie Ihren Auftrag spezifizieren. Dies ermöglicht eine zielgerichtetere Diagnostik (Exom-/Panel-/Einzelgen-Analyse).

ZYSTISCHE NIERENERKRANKUNGEN

- Zystische Nierenerkrankungen, umfassend
 Polyzystische Nierenerkrankungen autosomal dominant (ADPKD) autosomal rezessive (ARPKD)
 Tubulo-interstitielle Nierenerkrankung, autosomal dominant (ADTKD)

Renale Ziliopathien

- Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) Joubert-Syndrom (JBTS) Meckel-Gruber-Syndrom (MKS)
 Nephronophthise (NPHP) Senior-Løken-Syndrom (SLSN)

Andere _____

GLOMERULÄRE NIERENERKRANKUNGEN

- Fokal-segmentale Glomerulosklerose (FSGS) und Nephrotisches Syndrom (SRNS, NPHS), umfassend
 Alport-Syndrom Fokal-segmentale Glomerulosklerose (FSGS)
 Galloway-Mowat-Syndrom Nephrotisches Syndrom (NPHS)

Andere _____

NIERENSTEINERKRANKUNGEN

- Nephrolithiasis und Nephrokalzinose, umfassend
 Cystinurie Hyperglycinurie Hyperkalziurie
 Hyperoxalurie Hypocitraturie Hypo-/ Hyperurikosurie
 Primäre Aminoazidurie Renal tubuläre Azidose (RTA)

Andere _____

TUBULUSFUNKTIONSSTÖRUNGEN

- Arterielle Hypertonie, hyporeninämische Form, umfassend
 Bartter-Syndrom (BARTS) Hypophosphatämische Rachitis AR, AD/Hypophosphatämie X-linked (XLH)
 Hypophosphatasie (HPP) Liddle-Syndrom Pseudohypoaldosteronismus (PHA)
 Pseudohypparathyreoidismus Renale Hypomagnesiämie (HOMG) Renaler Diabetes insipidus
 Renotubuläres Fanconi Syndrom (FRS)

Andere _____

ANGEBORENE ANOMALIEN DER NIERE UND DER ABLEITENDEN HARNWEGE (CAKUT)

- CAKUT, umfassend Brachiootorenales Syndrom (BOR) Fraser-Syndrom (FRASRS)
 Renale Hypodysplasie/Aplasie und Renale Agenesie
 Renotubuläre Dysgenese (RTD) Vesikoureteraler Reflux (VUR)

Andere _____

METABOLISCHE NIERENERKRANKUNGEN

- Metabolische Nierenerkrankungen, umfassend
- Cystinose Hyperoxalurie Morbus Fabry
- Periodische Fiebersyndrome (u.a. fam. Mittelmeerfieber) renale Amyloidose

Andere _____

KOMPLEMENTVERMITTELTE NIERENERKRANKUNGEN

- Atypisches Hämolytisch-Urämisches Syndrom (aHUS) Glomerulonephritis, inkl. C3-Glomerulopathie
- Thrombotische Mikroangiopathie (TMA)

Andere _____

NIERENTUMOR-SYNDROME

- Nierentumor-Syndrome, umfassend Leiomyomatose Lynch-Syndrom
- Papilläres- und Nicht-Papilläres Nierenzellkarzinom Tuberöse Sklerose Von-Hippel-Lindau-Syndrom,
- Wilms-Tumor/Nephroblastom

Andere _____

BITTE DIE NACHFOLGENDE ABFRAGE ZU BEFUNDEN/ANAMNESE FÜR EINE PRÄZISE BEFUNDINTERPRETATION AUSFÜLLEN.

- bei der Patientin / dem Patienten wurden bereits genetische Untersuchungen durchgeführt (wenn ja, bitte Ergebnisse bzw. Befund beilegen)

LABORBEFUNDE (aktuell soweit möglich)

Kreatinin (mg/dl): _____ oder Kreatinin (µmol/l): _____

eGFR (ml/min/1,73m²): _____ Cystatin C (mg/l): _____

- Hämaturie:** dysmorphe Erythrozyten Erythrozytenzylinder
- Albuminurie:** Stadium: A1 A2 A3
- Nephrotisches Syndrom**

NIERENANAMNESE

- Alter bei Erstdiagnose: _____ familiär sporadisch
- Zysten:** polyzystisch oligozystisch singuläre Zysten
- Biopsie:** ja nein wenn ja, histologische Diagnose: _____

EXTRARENALER PHÄNOTYP

- ja nein wenn ja, bitte spezifizieren:
- Ophthalmologisch Vaskulär HNO-Bereich Kardiologisch
- ZNS Dermatologisch Muskulo-Skelettal Urogenital
- Endokrinologisch Immunologisch Hepatologisch Tumore
- Gastrointestinal

Beschreibung Phänotyp: _____

FAMILIENANAMNESE

- Bekannte Nierenerkrankung in der Familie? ja nein
- wenn ja, wer? _____ mit welcher Diagnose: terminales Nierenversagen Nierensteine
- Andere: _____

- In der Familie wurden bereits genetische Untersuchungen durchgeführt (wenn ja, bitte Ergebnisse bzw. Befund beilegen)

Stammbaumskizze