

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

**Informationen zu nephrogenetischer Diagnostik**

Tel. +49 761 8964 5454

E-Mail nephrogenetik@synlab.com

## 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 zielgerichtete 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 \_\_\_\_\_

#### TUBULUSFUNKTIONSTÖRUNGEN

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

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/1,73m<sup>2</sup>): \_\_\_\_\_ 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