



| | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> | Atypisch hemolytisch uremisch syndroom en C3 glomerulopathie* |
| ADAMTS13, C3, C5, CD46, CFB, CFH, CFHR5, CFI, DGKE, MMACHC, PLG, THBD | |
| <input type="checkbox"/> | Autosomaal dominante polycystische nierziekte* |
| gelieve 2 EDTA-tubes af te nemen | |
| PKD1, PKD2 | |
| <input type="checkbox"/> | ADTKD |
| Voor deze indicatie zal in parallel gericht onderzoek van MUC1 * uitgevoerd worden | |
| HNF1B, REN, SEC61A1, UMOD | |
| <input type="checkbox"/> | Centrale/nefrogene diabetes insipidus* |
| AVP, AVPR2, AQP2 | |
| <input type="checkbox"/> | Congenitale afwijkingen van nieren en urinewegen (CAKUT) |
| Voor deze indicatie zullen in parallel chromosomaal microarray onderzoek en gericht onderzoek van HNF1B aan de hand van Sanger sequencing en MLPA uitgevoerd worden | |
| ACE, AGT, AGTR1, ANOS1, BMP4, BNC2, DSTYK, EYA1, FGF20, FOXC1, FOXC2, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDNF, GREB1L, GRIP1, HNF1B, HOXA13, ITGA8, JAG1, LHX1, NOTCH2, NPHP3, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SDCCAG8, SIX1, SIX5, TBX18, TRAP1, UMOD, WFS1, WNT4, WT1 | |
| <input type="checkbox"/> | Elektrolytenstoornissen (gelieve indien mogelijk een subpanel te specificeren) |
| inclusief: | <input type="radio"/> infantiele hypercalcemie <input type="radio"/> hyperuricemie <input type="radio"/> Bartter en Gitelman <input type="radio"/> renale glucosurie <input type="radio"/> renale hypouricemie <input type="radio"/> proximale tubulopathieën <input type="radio"/> familiale hypocalciurische hypercalcemie <input type="radio"/> distale renale tubulaire acidose <input type="radio"/> hypomagnesemie* |
| AP2S1, AQP2, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVP, AVPR2, BSND, CA2, CACNA1H, CASR, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CTNS, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, EGF, EHHADH, FOXI1, FXRD2, GATM, GNA11, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HPRT1, HSD11B2, KCNA1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ5, KLHL3, LDHD, LRP2, MAGED2, NR3C1, NR3C2, OCRL, PCBD1, PHEX, PRPS1, REN, SARS2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC61A1, SLC12A1, SLC12A3, SLC22A12, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, TRPM6, UMOD, WDR72, WFS1, WNK1, WNK4 | |
| <input type="checkbox"/> | Jong nierfalen (CKD-Y) (excl. MUC1, PKD1, PKD2, TSC1, TSC2, VHL) |
| ACE, ACTN4, AGT, AGTR1, AGXT, AMN, ANKS6, APOA1, APOA2, APOC2, APOL1 (nefropathie-gerelateerde SNPs), APRT, ARHGDI1, BNC2, BSND, C3, CD2AP, CD46, CDK20, CEP83, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCN5, CLDN10, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CTNS, DGKE, DLG1, DNAJB11, DSTYK, DZIP1L, EMP2, EYA1, FAN1, FAT1, FGA, FN1, FRAS1, FREM1, FREM2, GANAB, GATA3, GATM, GLA, GLIS2, GRHRP, GRIP1, GSN, HNF1B, HOGA1, HPRT1, INF2, INVS, ITGA8, ITSN1, ITSN2, JAG1, LAMB2, LCAT, LMX1B, LRP2, LYZ, MAGI2, MAPKBP1, MMACHC, MYH9, MYO1E, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP85, NUP93, OCRL, OFD1, PAX2, PBX1, PKHD1, PLCE1, PODXL, REN, RET, SALL1, SARS2, SCARB2, SDCCAG8, SEC61A1, SGPL1, SIX5, SLC22A12, SLC2A9, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SMARCA1, TBC1D8B, TBX18, TNS2, TRAF3IP1, TRAP1, TRPC6, TTC21B, TTR, UMOD, WDR19, WFS1, WT1, XDH | |
| <input type="checkbox"/> | Nefrocalcinose - nefrolithiase |
| AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CDC73, CLCN5, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CTNS, CYP24A1, FAM20A, FGF23, GRHRP, HNF4A, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, KL, MOCOS, OCRL, PHEX, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, XDH | |
| <input type="checkbox"/> | Nefronofthisis |
| ANKS6, CEP83, GLIS2, IFT81, INVS, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TTC21B, WDR19, XPNPEP3 | |
| <input type="checkbox"/> | Proteïnurie |
| ACTN4, AMN, ANKS6, ANLN, APOA1, APOA2, APOC2, APOE, APOL1 (nefropathie-gerelateerde SNPs), ARHGDI1, C3, CD2AP, CD46, CDK20, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CLCN5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CTNS, CUBN, CUL3, DGKE, DLG1, EMP2, FAN1, FAT1, FGA, FN1, GLA, GSN, INF2, ITSN1, ITSN2, KANK2, LAMB2, LCAT, LMX1B, LRP2, LYZ, MAGI2, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP85, NUP93, OCRL, PAX2, PLCE1, PODXL, SARS2, SCARB2, SGPL1, SMARCA1, TBC1D8B, TNS2, TRPC6, TTC21B, TTR, WT1 | |
| <input type="checkbox"/> | Renale amyloïdosis |
| APOA1, APOA2, APOC2, FGA, GSN, LYZ | |
| <input type="checkbox"/> | Renale cysten (excl. PKD1, PKD2, TSC1, TSC2, VHL) |
| Voor deze indicatie zal in parallel gericht onderzoek van HNF1B aan de hand van Sanger sequencing en MLPA uitgevoerd worden. | |
| ALG8, ALG9, ANKS6, CDC73, CEP83, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, GLIS2, HNF1B, IFT81, INVS, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PKHD1, SDCCAG8, SEC61A1, TRAF3IP1, TTC21B, UMOD, WDR19, XPNPEP3 | |
| <input type="checkbox"/> | Renale ontwikkelingsstoornis – MODY5 |
| HNF1B | |
| <input type="checkbox"/> | Tubereuze sclerose* |
| TSC1, TSC2 | |
| <input type="checkbox"/> | Ziekte van Dent* |
| CLCN5, ORCL | |
| <input type="checkbox"/> | Andere - specificeer: |
| | |
| * De genetische test is op dit moment niet beschikbaar in UZ Leuven, het staal van de patiënt wordt doorgestuurd naar een extern laboratorium. Zodra het resultaat beschikbaar is, wordt een rapport gemaakt. | |
| Staalname: | 10ml EDTA - uitzondering: voor ADPKD* en familieonderzoek graag 2x 10ml EDTA |