

Weitere Indikationen für Genetische Beratung / Genetische Diagnostik:

- Bindegewebserkrankungen
- Fehlgeburten / Totgeburten
- Geistige und körperliche Behinderung
- Gerinnungsstörungen
- Herz-Kreislauf-Erkrankungen (Herzmuskelerkrankungen, Herzschwäche, Herzinfarkt)
- Krebserkrankungen (Darmkrebs, Brustkrebs etc.)
- Muskel- und Skeletterkrankungen
- Neurologische Erkrankungen (Parkinson-Krankheit, Alzheimer-Krankheit)
- Nierenerkrankungen (z.B. Zystennieren)
- Stoffwechselstörungen (Eisenspeicherkrankheit, Fettstoffwechselstörungen)
- Ungewollte Kinderlosigkeit
- Vorgeburtliche Auffälligkeiten

Auf Wunsch senden wir Ihnen gern weiteres Informationsmaterial zu verschiedenen Themen aus der Humangenetik zu.

Kontaktdaten

Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

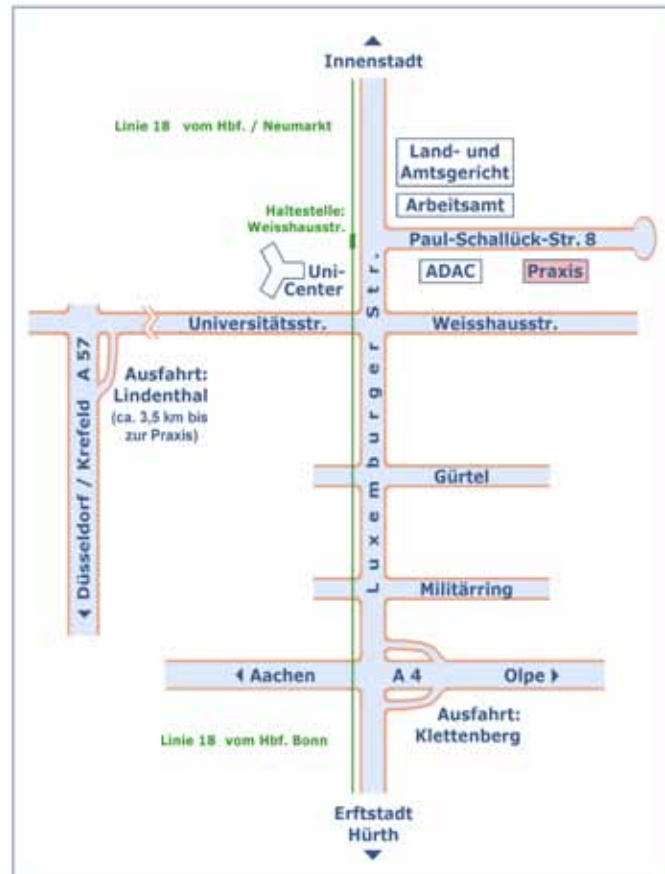
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung
Ärztin - Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

Dr. rer. nat. Alexander Jung
Arzt / Dipl.-Biologe
drjung@online.de

Paul-Schallück-Straße 8
D-50939 Köln

Tel.: 02 21 / 94 20 13 - 0
Fax: 02 21 / 94 20 13 31

www.genetikzentrum.de



Blickpunkt Humangenetik

Genetik in der
Inneren Medizin

Nierenerkrankungen

I INSTITUT FÜR
M MEDIZINISCHE GENETIK &
M MOLEKULARE MEDIZIN

Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin
und Humangenetik

Dr. rer. nat. Alexander Jung
Dr. med. Helena Jung

www.genetikzentrum.de



Allgemeines:

Die Nieren sind lebenswichtige Organe. Das Filtersystem der Nieren vollbringt eine bemerkenswerte Leistung. Im Laufe eines Tages filtern sie ca. 1500 Liter Blut, um die darin enthaltenen Abfall- und Schadstoffe zu entfernen.

Nierenerkrankungen können dieses natürliche Filtersystem derart beeinträchtigen oder schädigen, dass die Folgen lebensbedrohlich sein können.

Jede unserer beiden Nieren besteht aus funktionellen Einheiten mit winzigen Filtern. Die Nieren regulieren so den Flüssigkeitshaushalt, den Elektrolythaushalt sowie das Säurebasengleichgewicht. Sie sind auch wichtig für die Blutdruckregulierung, Blutbildung und den Knochenstoffwechsel.

An einer chronischen Nierenerkrankung leiden etwa 6 bis 16 Prozent der Bevölkerung, mit den Folgen eines so genannten renalen Bluthochdrucks, einer Flüssigkeitsansammlung im Körper sowie Anschoppung der harnpflichtigen Substanzen im Blut (Urämie). Dialysebehandlung und/oder Nierentransplantation stellen die Endpunkte der Behandlung dar. Zu chronischer Nierenschädigung führen z.B. der Diabetes mellitus, Entzündungen der Niere, Bluthochdruck sowie genetisch bedingte Erkrankungen wie etwa die Polyzystische Nierenerkrankung.

Genetik / Vererbung:

An der Entstehung und Aufrechterhaltung der Funktion eines derart hochkomplexen Organs wie der Niere ist eine Vielzahl von Genen beteiligt. Genetische Veränderungen und deren Vererbung spielen somit auch bei Nierenerkrankungen eine wichtige Rolle.

Gene üben im Körper fast immer mehrere Funktionen aus, so dass sich Veränderungen in diesen Genen unterschiedlich auswirken. Gerade bei den erblichen Nierenerkrankungen sind oft Gene betroffen, die eine Funktion in den Flimmerhärchen, den sogenannten Zilien, ausüben. Diese Zilien finden sich im menschlichen Körper an den unterschiedlichsten Stellen. So finden sich Zilien sowohl in der Niere als auch im Ohr und den

Atemwegen, sowie in der Bauchspeicheldrüse, im Gehirn, im Eileiter und sogar im Auge. Demzufolge kann eine Nierenerkrankung auch Teilsymptom eines übergeordneten genetischen Syndroms darstellen.

Im Kindesalter sind Zystennieren eine der Hauptursachen für kindliches Nierenversagen. In Deutschland leiden etwa 10 Prozent aller Dialysepatienten an Zystennieren. Für die autosomal dominante sowie für die autosomal rezessive Polyzystische Nierenerkrankung sind die beteiligten Gene bekannt bzw. analysierbar.

Beispiele für primäre, genetisch bedingte Nierenerkrankungen:

- Zystennieren
 - Autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD)
 - Autosomal rezessive Polyzystische Nierenerkrankung (ARPKD)
- Nephronophthisis
- Cystinurie
- Tubuläre Azidose
- Hereditäre Proteinurie
- Hypophosphatämie

Beispiele für sekundär und syndromal genetisch bedingte Erkrankungen mit Nierenbeteiligung:

- Alport-Syndrom
- Alström-Syndrom
- Amyloidose
- Bardet-Biedl-Syndrom
- Familiäres Mittelmeerfieber
- Morbus Fabry
- Senior-Loken-Syndrom
- Tuberöse Sklerose
- Von-Hippel-Lindau-Syndrom
- Zellweger-Syndrom

Fehlbildungen der Nieren und der ableitenden Harnwege stellen eine der häufigsten Fehlbildungskategorien dar. In mehr als zwei Dritteln dieser Fälle finden sich auch andere Anomalien. Das Erkennen dieser und der damit assoziierten Anomalien ist für eine genaue

Diagnose und die Beurteilung des Wiederholungsrisikos von Bedeutung. Umgekehrt können gering ausgeprägte morphologische Auffälligkeiten und allgemeine Funktionsstörungen Hinweise auf Anomalien der Nieren sowie der ableitenden Harnwege sein.

Genetische Diagnostik / Genetische Beratung:

Genetische Beratung dient u.a. der Zuordnung zu einer bestimmten genetischen Erkrankung sowie der Bestimmung des Wiederholungsrisikos für Kinder betroffener Personen bzw. anderer Familienmitglieder. In vielen Fällen ist es möglich, eine Verdachtsdiagnose molekulargenetisch durch Mutationsanalyse zu bestätigen bzw. zu widerlegen. Die Identifizierung einer bestimmten Mutation in einer Familie erlaubt es, Risikopersonen zu ermitteln oder als solche auszuschließen.

Eine molekulargenetische Analyse kann durch jeden Arzt beauftragt werden, sollte jedoch mit dem Angebot einer humangenetischen Beratung verknüpft werden.

Begründet sich das Vorliegen einer genetisch bedingten Erkrankung aus der Beschwerdesymptomatik des Patienten, so klärt der Arzt entsprechend Gendiagnostikgesetz den Patienten hierüber auf, erläutert ihm Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung und kann diese unmittelbar beauftragen.

Entsprechend Gendiagnostikgesetz muss vor und nach insbesondere prädiktiver Testung eine humangenetische Beratung erfolgen bzw. eine solche dem Patienten angeboten werden.

Hinweis:

Die Leistungen einer Genetischen Beratung sowie die einer indizierten genetischen Diagnostik werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Genetische Beratung und genetische Diagnostik unterliegen nicht der Budgetierung.