



Alport-Syndrom

X-chromosomal/ autosomal-rezessiv/ autosomal-dominant



Das Alport-Syndrom ist eine genetische Erkrankung, die durch Innenohr-Schwerhörigkeit, Augenveränderungen (Lenticonus/Katarakt) und eine progressive Nierenfunktionsstörung mit terminalem Nierenversagen gekennzeichnet ist.

Synonyme Begriffe

Nephropathie und Taubheit

Allgemeine Informationen

Verantwortlich sind Mutationen in Genen für das Typ IV-Kollagen, welches eine wichtige strukturelle Komponente der Basalmembran in Niere, Innenohr und Auge darstellt.

Typ IV-Kollagen besteht aus 6 homologen-Ketten, kodiert durch die Gene *COL4A1-COL4A6*.

Dem Alport-Syndrom können unterschiedliche Vererbungsmuster zugrunde liegen. Bei ca. 85 % der Erkrankungen des Alport-Syndroms erfolgt die Vererbung X-chromosomal und beruht auf Mutationen im *COL4A5*-Gen.

Ein autosomal-rezessiver und autosomal-dominanter Erbgang mit Mutationen in den Genen *COL4A3* und *COL4A4* sind deutlich seltener.

Die Häufigkeit des Alport-Syndroms liegt bei ca. 1 : 5.000.

Indikation

Verdacht auf Alport-Syndrom

Untersuchungsmaterial

2–10 ml EDTA-Blut oder DNA

Untersuchungsdauer

- COL4A5-Sequenzierung bei V. a. Alport-Syndrom (X-chromosomal): 2–4 Wochen
- COL4A3 und COL4A4 bei V. a. Alport-Syndrom (autosomal-rezessiv / autosomal-dominant) 2–4 Wochen

Genetische Beratung

Genetische Informationen können für den Patienten selbst oder auch deren Partner bzw. deren Familienangehörige erhebliche Bedeutung für die gesundheitliche Entwicklung und für die individuelle Lebensplanung haben. Gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist deshalb diesen Personen eine genetische Beratung anzubieten.

Anforderung

Bitte beachten Sie, dass für die Anforderung von molekulargenetischen Untersuchungen als kassenärztliche Leistung zusätzlich zum speziellen Anforderungsschein

„Molekulargenetische Diagnostik“ das Labor den **Überweisungs-/ Abrechnungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung (Muster 10)** (Angabe von Diagnose/V. a. gewünschte Untersuchung als Auftragsleistung, ICD-10 Code [Q87.8]) benötigt.

Abrechnung

Diese humangenetische Untersuchung erhöht nicht Ihren arztpraxispezifischen Fallwert.

Einen kompletten Überblick unseres humangenetischen Leistungsspektrums finden Sie auf unserer Internetseite: www.bioscientia-humangenetik.de.

Für Rückfragen zu speziellen Untersuchungen stehen wir Ihnen unter der Telefonnummer 06132-781-433 zur Verfügung.

Literatur

1. Artuso R, et al., Advances in Alport syndrome diagnosis using next-generation sequencing. Eur J Hum Genet. 2011 1:50-57
2. Cosgrove D. Glomerular pathology in Alport syndrome: a molecular perspective. Pediatr Nephrol. 2011
3. Crockett DK et al., The Alport syndrome COL4A5 variant database. Hum Mutat. 2010 8:E1652-7.