



# Polyzystische Nierenerkrankungen

(ADPKD und ARPKD)



Durch eine Vielzahl kleiner aber auch größerer Zysten wird die Nierenfunktion zunehmend eingeschränkt. Bei der polyzystischen Nierenerkrankung unterscheidet man 2 Formen, eine autosomal-dominante (ADPKD) und eine autosomal-rezessive (ARPKD).

## Synonyme Begriffe

Zystennieren

erbliche Nierenerkrankung. ADPKD verursacht eine progressive Zystenbildung und endet häufig im Nierenversagen.

Diese schweren, frühmanifesten Formen haben ein deutlich erhöhtes Wiederholungsrisiko.

## Allgemeine Informationen

Die autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD) ist mit einer Prävalenz von 1 : 500 bis 1 : 1.000 die häufigste

Die klinische Manifestation der Erkrankung erfolgt gewöhnlich um das 30. Lebensjahr. In 1-2 % der Fälle tritt sie auch im frühen Kindesalter auf und zeigt einen schweren, u. U. schon pränatalen Verlauf.

Verantwortlich für die ADPKD sind Mutationen in den Genen *PKD1* und *PKD2*. Etwa 85 % aller Fälle sind auf Mutationen im *PKD1*-Gen zurückzuführen, Veränderungen im *PKD2*-Gen tragen zu ca. 15 % bei.

Die autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung (ARPKD) ist deutlich seltener und typischerweise, aber nicht ausschließlich eine Erkrankung des Kindesalters.

Überleben die Kinder die ersten Wochen ist die Prognose günstiger. Es treten dann Symptome wie fortschreitende Niereninsuffizienz, Bluthochdruck und portale Hypertension in den Vordergrund. Mutationen im *PKHD1*-Gen liegen den meisten ARPKD-Fällen zugrunde.

## Indikation

Verdacht auf polyzystische Nierenerkrankung

## Untersuchungsmaterial

2–10 ml EDTA-Blut oder DNA

## Untersuchungsdauer

- *PKD1*-Sequenzierung bei V. a. ADPKD: 3–4 Wochen
- *PKD2*-Analyse bei vergleichsweise milder Klinik bzw. nach Ausschluss einer *PKD1*-Mutation: 2–4 Wochen
- *PKHD1*-Sequenzierung bei V. a. ARPKD: 2–4 Wochen.

## Literatur

1. Torres VE, et al. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *Lancet* 2007 369: 1287-301.
2. Vujic M, et al. Incompletely penetrant PKD1 alleles mimic the renal manifestations of ARPKD. *J Am Soc Nephrol* 2010 21: 1097-102.
3. Pei Y, et al. Unified criteria for ultrasonographic diagnosis of ADPKD. *J Am Soc Nephrol* 2009; 20:205-12.
4. Torres VE & Harris PC. Polycystic kidney disease in 2011: Connecting the dots toward a polycystic kidney disease therapy. *Nat Rev Nephrol* 2011 8(2):66–8
5. Bergmann C, et al. Perinatal deaths in a family with autosomal dominant polycystic kidney disease and a PKD2 mutation. *N Engl J Med* 2008 359(3):318-9.
6. Bergmann C & Zerres K. Early manifestations of polycystic kidney disease. *Lancet* 2007 369 (9580): 2157.
7. Bergmann C, et al. Clinical consequences of PKHD1 mutations in 164 patients with autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD). *Kidney Int* 2005 67:829-848.
8. Bergmann C, et al. PKHD1 mutations in autosomal-recessive polycystic kidney disease (ARPKD). *Hum Mutat* 2004 23:453-463.
9. Bergmann C, et al. Mutations in multiple PKD genes may explain early and severe polycystic kidney disease. *JASN* 2011 11: 2047-56
10. Bergmann C. Ciliopathies. *Eur J Pediatr*. 2012 9:1285-300

## 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 [Q61.2]) 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](http://www.bioscientia-humangenetik.de).

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