

Welche Patienten sollen in der Ambulanz vorgestellt werden?

Alle Patienten mit Verdacht auf oder Nachweis von

- von Hippel Lindau-Erkrankung (VHL)
- tuberöser Sklerose (TSC) und verwandten Erkrankungen
- Zystennieren, insbesondere ADPKD, Nephronophthise, auch ungeklärt.
- hereditären Nephritiden (Alport etc.)
- kongenitalen Anomalien der Niere und der ableitenden Harnwege (CAKUT) - i.d.R. jedoch Kinderklinik
- Mitochondriopathien mit und ohne Nierenbeteiligung (Toni-Debré-Fanconi-Syndrom, COQ2, COQ6, PDSS2)
- tubulären Funktionsstörungen (Bartter, Gitelmann, RTA etc.)
- atypischem hämolytisch-urämischem Syndrom (aHUS)
- familiären Nierensteinen
- dense deposit disease / MPGN
- einer unklaren familiär gehäuften Nierenerkrankung (z.B. Familienanamnese von chronischer Niereninsuffizienz unklarer Genese mit Manifestationsalter < 50 Jahre, familiär auftretende Proteinurie)

oder deren Familienangehörige.

Die Anmeldung erfolgt sowohl extern als auch intern über die Medizinischen Ambulanzen (0761 270 32690).

Patienten unter 18 Jahre werden in der Regel durch die Kolleg*innen der Kinderklinik betreut.

Wie wird die genetische Diagnostik durchgeführt?

Die Patientin / der Patient wird von der Ambulanz für genetische Nierenerkrankungen gesehen; idealerweise wird hierbei ein Laborüberweisungsschein vom Hausarzt (sog. 10er-Schein) mitgebracht. Die Aufklärung, Anforderung und Befundbesprechung erfolgt durch die Ambulanz für genetische Nierenerkrankungen (siehe Anlage für Details).