

## Welche Patienten sollen in der Ambulanz zur genetischen Diagnostik vorgestellt werden?

Die Indikation zu genetischer Diagnostik ist eine Einzelfallentscheidung und erfordert eine auf die Situation der Betroffenen angepasste Aufklärung über den Nutzen aber auch die Risiken der Untersuchung. Der Möglichkeit genetischer Nebenbefunde muss bereits vor der Anforderung angesprochen und der Umgang hiermit festgelegt werden. Die nicht-invasive genetische Abklärung sollte grundsätzlich niederschwellig durchgeführt werden, da vielfach Auswirkungen auf die Patientenversorgung der Betroffenen erwartet werden können, wenn die molekulare Krankheitsursache identifiziert wird. Eine genetische Diagnosestellung ermöglicht dabei ggfs. den Verzicht auf belastende diagnostische Maßnahmen sowie therapeutische Ansätze, die bei genetischer Ursache nicht erfolgversprechend sind. Verschiedene Diagnosen eröffnen zudem gezielte Therapieoptionen der Grunderkrankung (z.B. Morbus Fabry). Darüber hinaus kann ein genetischer Befund im Rahmen einer reversen Phänotypisierung frühzeitig Hinweise auf mögliche Beteiligungen weiterer Organsysteme liefern und erlaubt eine maßgeschneiderte Mitbetreuung weiterer Familienmitglieder sowie die Beratung bei Kinderwunsch.

### Eine genetische Diagnostik ist insbesondere in folgenden Fällen sinnvoll:

- unklare Zystische Nierenerkrankungen oder ADPKD Mayo Klasse 1C
- Tubulopathien
- vermutete monogene Glomerulopathien (z.B.:
  - Nierenbiopsie-Ergebnis: FSGS, C3-Glomerulopathie, Basalmembranveränderungen oder unklare Histologie.)
  - (familiäre) Hämaturie oder Proteinurie mit V.a. glomeruläre Genese
- ungeklärte interstitielle Nephropathie
- chronische Nierenerkrankung unklarer Genese
- Syndromale Erkrankungen mit extra-renalen phänotypischen Auffälligkeiten oder ungewöhnlicher bzw. suspekter Symptomkonstellation
- Krankheitsbeginn einer Nierenerkrankung in jüngerem Lebensalter (< 30 Jahre)
- Positive Familienanamnese (*keine* Voraussetzung!)
- Blutsverwandtschaft der Eltern
- Evaluation vor Lebendnierenspende in betroffenen Familien
- Zur Evaluation einer Therapiemöglichkeit durch eine mögliche genetische Diagnose
- Bei Kinderwunsch zur Risikoberatung

### Wie wird die genetische Diagnostik durchgeführt?

Die Patientin / der Patient wird von der Ambulanz für genetische Nierenerkrankungen gesehen. Die Aufklärung, Anforderung und Befundbesprechung erfolgt durch die Ambulanz für genetische Nierenerkrankungen (siehe Anlage für Details).

In der Regel soll die genetische Untersuchung als Panel-Untersuchung, Exomsequenzierung oder Genomsequenzierung erfolgen. Bei bekannter DNA-Veränderung innerhalb der Familie kann diese als gezielte Diagnostik auf den jeweiligen Genlocus erfolgen. Eine prädiktive Diagnostik (also die Untersuchung von gesunden Probanden) erfordert die Indikationsstellung durch einen nephrologischen Facharzt/eine Fachärztin mit der Berechtigung zur fachgebundenen genetischen Beratung oder kann alternativ in fachärztlicher humangenetischer Mitbetreuung erfolgen.

Bearbeiter/in:	Version/Datum (letzte Änderung)	Seite
PD Dr. T. Schäfer, PD Dr. T. Hermle, Frau Prof. E. Neumann-Haefelin, Prof. W. Kühn	1.3 12/2024	1 von 2

**Therapieempfehlungen ohne Gewähr, Verantwortung liegt bei behandelnder Ärztin / Arzt !**

Bei auffälligen Befunden muss den Betroffenen eine vollumfängliche genetische Beratung angeboten und dokumentiert werden (inkl. großer Stammbaum, Möglichkeiten und Risiken einer vorgeburtlichen Diagnostik etc.). Diese erfolgt wahlweise in der Genetikambulanz unter (Mit)betreuung eines Facharztes/einer Fachärztin mit der Berechtigung zur fachgebundenen genetischen Beratung oder in humangenetischer Vorstellung. Weitere Fachgebiete sollen in Abhängigkeit des genetischen Befunds zur Mitbetreuung von erwartbaren Komorbiditäten mit einbezogen werden.

### **Welche Patienten sollen in der Ambulanz betreut werden?**

#### Alle Patienten mit Verdacht auf oder Nachweis von

- von Hippel Lindau-Erkrankung (VHL)
- tuberöse Sklerose (TSC) und verwandten Erkrankungen
- Zystennieren, insbesondere ADPKD, Nephronophthise
- hereditären Glomerulopathien (Alport, FSGS und andere)
- tubulären Funktionsstörungen (Bartter, Gitelmann, RTA)
- C3-Glomerulopathien / MPGN / im Falle positive genetischer Diagnose
- kongenitalen Anomalien der Niere und der ableitenden Harnwege (CAKUT) – i.d.R. jedoch Kinderklinik oder Urologie
- Mitochondriopathien mit und ohne Nierenbeteiligung (Toni-Debré-Fanconi-Syndrom, COQ2, COQ6, PDSS2)
- Thrombotische Mikroangiopathie / aHUS im Falle positiver genetischer Diagnose
- familiäre Nierensteinleiden
- Fabry Erkrankung

#### oder deren Familienangehörige.

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

Bei Patienten unter 18 Jahren erfolgt die Betreuung in Absprache mit pädiatrischen Kolleginnen und Kollegen.

<b>Bearbeiter/in:</b>	<b>Version/Datum (letzte Änderung)</b>		<b>Seite</b>
PD Dr. T. Schäfer, PD Dr. T. Hermle, Frau Prof. E. Neumann-Haefelin, Prof. W. Kühn	1.3	12/2024	2 von 2