

Analysespektrum im Bereich der Ziliopathien

Bei den Ziliopathien handelt es sich um genetisch bedingte heterogene Erkrankungen, die durch Störungen im Aufbau oder Funktion zumeist primärer Zilien verursacht werden. Zilien gehören zu den elementar wichtigen Zellorganellen, die eine entscheidende Rolle bei der Organentwicklung, der Gewebemöostase und bei grundsätzlichen Entwicklungsprozessen spielen. Je nach genauem Defekt der an Aufbau und Funktion der Zilien beteiligten Proteine, resultieren vielfältige genetisch bedingte Erkrankungen, die klinisch oftmals stark überlappen. Zudem können pathogene Varianten im selben Gen verschiedene Phänotypen bedingen (sog. Pleiotropie).

Eine molekulargenetische Abklärung ist für die genaue Diagnosestellung unverzichtbar.

A	Alagille-Syndrom
	Alström-Syndrom
B	Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)
	Birt-Hogg-Dubé-Syndrom
E	Ellis-van-Creveld-Syndrom (EVC)
H	Heterotaxie
J	Jeune-Syndrom
	Joubert-Syndrom
M	Mainzer-Saldino-Syndrom
	Meckel-Gruber-Syndrom
N	Nephronophthise (NPHP)
O	Oro-fazio-digitales Syndrom (OFD)
P	Peroxisomen-Biogenese Störungen
	Polyzystische Nierenerkrankung, autosomal-dominant (ADPKD)
	Polyzystische Nierenerkrankung, autosomal-rezessiv (ARPKD)
	Primäre Ziliäre Dyskinesie (PCD)
S	Senior-Loken-Syndrom
	Sensenbrenner-Syndrom
T	Tuberöse Sklerose (TSC)
V	VACTERL-Assoziation
	Von Hippel-Lindau-Erkrankung (VHL)
Z	Zystische Nierenerkrankung / Zystennieren