

Glomeruläre Erkrankungen

Gezielte genetische Diagnostik bei Proteinurie & Hämaturie

- Eine persistierende Mikrohämaturie kann ein Hinweis auf eine glomeruläre Nierenerkrankung sein.
- Nierenerkrankungen sind klinisch sehr heterogen und können phänotypisch stark überlappen.
- Die genaue Differenzierung der Grunderkrankung und die Bestimmung einer möglichen genetischen Ursache haben meist unmittelbare Bedeutung für die Patient:innen bzw. deren Prognose und Therapie.
- Klinische **Verdachtsdiagnosen sollen frühzeitig** (s. „S3-Leitlinie“), u. a. **durch eine genetische Diagnostik bestätigt oder korrigiert werden** (u. a. „reverse Phänotypisierung“).
- Die Vielzahl an ursächlichen Genen für Proteinurie oder Hämaturie kann **schnell und kosteneffizient** per Multi-Gen-Panel-Diagnostik mittels NGS (Next-Generation-Sequencing) analysiert werden.

Hauptsächlich zugrunde liegende Pathomechanismen

Immunologische Veränderungen, die zur Produktion von zirkulierenden und die glomeruläre Permeabilität störenden Faktoren führen

Genetische Veränderungen (Mutationen) in Komponenten bzw. assoziierten Signalwegen der glomerulären Filtrationsbarriere

Bedeutung für die Patient:innen bzw. deren Prognose und Therapie

- Immunsuppressive Therapie
- Hohe Rezidivrate nach Nierentransplantation (NTx)

- Immunsuppressiva verzichtbar
- Zunehmend gezielte Therapieoptionen
- Kenntnis Prognose/klinisches Spektrum

- Meist kein Rezidivrisiko nach NTx
- Evidenzbasierte Auswahl Lebendspender:innen

Neue Richtlinien & Empfehlungen

bei Hämaturie und oder Proteinurie (S3-Leitlinie)

Vorteile einer gesicherten genetischen Diagnose:

- Ermöglicht eindeutige und frühzeitige Diagnosefindung bei heterogenen, klinisch stark überlappenden Erkrankungen.
- Führt zur verbesserten Risikoabschätzung und präzisen Prognose des Krankheitsverlaufs.
- Ermöglicht richtige Therapiefindung (z. B. bei teuren personalisierten Therapien oder gezielten Behandlungsstrategien) und steigert den Therapieerfolg.
- Stellt Monitoring des Krankheitsverlaufs sicher (auch extrarenale Manifestationen), um Komplikationen und Spätfolgen zu vermeiden.
- Bestätigt oder widerlegt familiäre Veranlagung und ermöglicht somit Einschätzung der Wiederholungsrisiken innerhalb der Familie.
- Bei Transplantationsplanung und Lebendnierenspende: Gibt Aussagen zu Wahl der/des Spendenden, Rekurrenrisiko, Therapieplanung und Transplantationsnachsorge.

Voraussetzungen

- Patient:innenaufklärung + schriftliche Einwilligung
- Jeder Arzt / Jede Ärztin kann genetische Diagnostik veranlassen.

Abrechnung

- Humangenetische Diagnostik = **Kassenleistung (11 EBM)**
- Kein Einfluss auf Wirtschaftlichkeitsbonus (32 EBM)
- Privat Versicherte: Kostenübernahmeerklärung empfohlen

Hinweise zu Präanalytik

Probenmaterial	2-5 ml EDTA-Blut
Probentransport	Standardtransport bei Raumtemperatur
Methode	Next Generation Sequencing (NGS)

Zum Anforderungsschein



medgen-mainz.de/fuer-aerzte-1/anforderungen