

# Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD)

## Diagnostische Abklärung



Alter (Jahre)	Familienanamnese	Sonographie
15-39	positiv	≥ 3 unilaterale oder bilaterale Zysten
40-59	positiv	≥ 4 (mindestens 2 Zysten in jeder Niere)
≥ 60	positiv	≥ 8 Zysten (mindestens 4 Zysten in jeder Niere)
alle	negativ	≥ 10 Zysten, mindestens 2 Zysten in jeder Niere sowie Vergrößerung der Niere +/- Leberzysten

Diagnostische Kriterien nach Pei et al. J Am Soc Nephrol 2009

Eine eindeutige klinische Diagnose kann im Einzelfall schwierig oder auch unmöglich sein. Hier empfiehlt sich eine weiterführende genetische Abklärung der ADPKD.

### Indikation zur genetischen Testung auf ADPKD

- Patienten mit unklarer Differenzialdiagnose, nicht eindeutiger Bildgebung, unklaren Befunden
- Patienten mit negativer Familienanamnese
- Patienten zur Tolvaptan-Therapie-Evaluation
- Evaluation eines jungen Spenders vor Lebendnierentransplantation
- Erwachsene mit Wunsch nach Präimplantationsdiagnostik
- Bei bestehendem Kinderwunsch und Wunsch nach Risikoberatung

# Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD)

## Gezielte genetische Testung durch maßgeschneiderte NGS-Panel-Analysen

ADPKD wird im Wesentlichen durch Veränderungen in den Genen *PKD1* und *PKD2* verursacht. Insgesamt sind über mehr als 100 Gene als Ursache für zystische Nierenerkrankungen bekannt.

### Erkrankungsspezifische NGS-Panel-Analysen

Anzahl, Größe und Komplexität der zu untersuchenden Gene erfordern eine hohe fachliche Expertise. Spezifisch auf das Krankheitsbild abgestimmte (Multigen-)Panel-Analysen aller klinisch relevanten Gene und Varianten ermöglichen eine effiziente und umfassende molekulargenetische Diagnostik durch Next Generation Sequencing (NGS).

**Humangenetische Leistungen sind Bestandteil des Kapitels 11 EBM. Aus diesem Grund haben humangenetische Leistungen keinen Einfluss auf den im Kapitel 32 EBM verankerten Wirtschaftlichkeitsbonus.**

### Abrechnung

Humangenetische Leistungen sind Kassenleistungen und werden bei gesetzlich Versicherten nach EBM abgerechnet. Bei Privatpatienten empfehlen wir, eine Kostenübernahmeerklärung der privaten Krankenkassen vorab einzuholen.

Diagnostische genetische Untersuchungen bei Patienten mit klinischen Symptomen können von jedem betreuenden Arzt veranlasst werden.

### Hinweise zur Präanalytik

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