

Specifieke informatie Polycysteuze nierziekte

(Versie mei 2025)

Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte (ADPKD), autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (ARPKD), renal cysts and diabetes syndrome (RCAD)

Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

Gen	Genproduct	Locus	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
PKD1	Polycystine 1	16p13.3-p13.12	Autosomaal dominant	#173900	NM_001009944.3
PKD2	Polycystine 2	4q22.1	Autosomaal dominant	#613095	NM_000297.3
PKHD1	Fibrocystine	6p12.2	Autosomaal recessief	#263200	NM_138694.3
HNF1B	Hepatocyte nuclear factor-1-beta	17q12	Autosomaal dominant	#137920	NM_000458.2
IFT140	Intraflagellair transport 140	16p13.3	Autosomaal dominant	#*614620	NM_014714.4

Procedure :

- Er dient bij de aanvraag duidelijk aangegeven te worden of er sprake is van de dominante vorm of de recessieve vorm.
- Er wordt een gen panel analyse ingezet (IDP capture) die wordt aangevuld met Sanger sequencing en MLPA van PKD1 (en PKD2)
- Onderzoek naar een bekende, familiere variant wordt uitgevoerd met Sanger sequencing dan wel MLPA
- Er wordt ook **prenataal onderzoek** aangeboden

Databases / links:

PKD1 en PKD2: pkdb.mayo.edu/

PKHD1: www.humgen.rwth-aachen.de/