

## Polycysteuze nierziekte, autosomaal dominant (ADPKD) en autosomaal recessieve (ARPKD)

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

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

### 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 **prentaal onderzoek** aangeboden

### Website links:

[Patiënten materiaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

### Databases / links:

PKD1 en PKD2: [pkdb.mayo.edu/](http://pkdb.mayo.edu/)

PKHD1: [www.humgen.rwth-aachen.de/](http://www.humgen.rwth-aachen.de/)