V2 septembre 2018

EXPLORATION DES NEPHROPATHIES HEREDITAIRES

Liste des gènes analysés en NGS

Anomalies congénitales du rein et des voies urinaires (CAKUT)	
Rein Kystique	HNF1b, PKHD1, MUC1, REN, UMOD
Bardet Biedl	BBS1, BBS2, BBS10
Syndrome BOR	EYA1, SIX1, SIX5
Syndrome de Townes-Brocks	SALL1
Syndrome HDR	GATA3
Hypoplasie / Dysplasie	PAX2
Nephronophtise	NPHP1, NPHP2, NPHP3, NPHP4, NPHP5, NPHP6, NPHP7, NPHP8, NPHP9, NPHP10N, NPHP11, NPHP12, NPHP13, NPHP14, NPHP15, NPHP16, NPHP17, NPHP18, NPHP19, NPHP20
Syndrome Nephrotique	
Syndrome d'Alport	COL4A3, COL4A4, COL4A5
Maladie de Fabry	GLA,
Syndrome de Galloway Mowat	LAGE3, OSGEP, TP53RK, TPRKB, WDR73
Syndrome Néphrotique corticorésistant	LAMB2, NPHS1, NPHS2, NPHS3
Syndrome de Drash	WT1
Autres	MYH9
Tubulopathies	AGXT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, SLC4A1, SLC4A4, BSND, CLCNKB, NKCC2, ROMK, CTNS, SLC3A1, SLC7A9, OCRL1, AQP2, AVPR2, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, SLC12A3, KCNJ10, AP2S1, GNA11, CASR, FXYD2, KCNA1, CLDN16, CLDN19, EGF, TRPM6, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, CLCN5, NR3C2, WNK1, WNK4, CUL3, KLHL3
Micro Angiopathies Thrombotiques	
SHU Atypique	C3, CD46, CFB, CFI, CFH, CFHR1
PTT	ADAMTS13
Autres	
Syndrome de Von Hippel Lindau	VHL
Syndrome de Wolfram	WFS1