

Клінічна область Нефрологія - 518 генів*

| Панелі: | Гени: | |
|---|--|---|
| <p>1 Атиповий гемолітичний уремичний синдром і тромботичні мікроангіопатії / Invitae Atypical Hemolytic Uremic Syndrome and Thrombotic Microangiopathies Panel - 13 генів</p> | <p>ADAMTS13, C3, CD46, CD55, CD59, CFB, CFH, CFI, DGKE, INF2, MMACHC, PLG, THBD</p> | <p>Генетична панель "Атиповий гемолітичний уремичний синдром і тромботична мікроангіопатія" - аналізує гени, пов'язані з тромботичною мікроангіопатією, включаючи атиповий гемолітичний уремичний синдром і тромботичну тромбоцитопенічну пурпуру. Ці стани характеризуються гемолітичною анемією, тромбоцитопенією та ураженням нирок, яке може прогресувати до ниркової недостатності.</p> |
| <p>2 Ціліопатії / Invitae Ciliopathies Panel - 174 гена</p> | <p>ADAMTS9, AHI1, AK7, ALG8, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC4, ARMC9, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C11orf70, C2CD3, C8orf37, CC2D2A, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CCNQ, CELSR2, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP19, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CFAP298, CFAP410, CFTR, CLUAP1, CPLANE1, CRB2, CSPP1, CTU2, DCDC2, DDX59, DHCR7, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB11, DNAJB13, DNAL1, DRC1, DYNC2H1, DYNC2LI1, DZIP1L, EVC, EVC2, EXOC3L2, EXOC8, FAM186B, FBN3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GANAB, GAS8, GLIS2, HNF1B, HYLS1, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF7, LRP5, LRRC56, LRRC6, LRRC11, LZTFL1, MAPKBP1, MCIDAS, MKKS, MKS1, MRE11, NEK1, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PDE6D, PIAS1, PIBF1, PIH1D3, PKD2, PKHD1, PMM2, PRKCSH, RBM48, RCOR1, RPGR, RPGRIP1L, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SCLT1, SDCCAG8, SEC63, SLC30A7, SPAG1, SUFU, TBC1D32, TCTEX1D2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TRAF3IP1, TRAPPC3, TRIM32, TTC21B, TTC26, TTC8, TXNDC15, USP9X, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, XPNPEP3, ZMYND10, ZNF423</p> | <p>Генетична панель "Ціліопатії" - аналізує гени, пов'язані з синдромами ціліопатій, класом розладів, які мають багато спільних симптомів, включаючи захворювання нирок, дефекти очей, інтелектуальну недостатність, діабет, ожиріння, полідактилію та різноманітні скелетні дисплазії. Ці гени були відібрані на основі наявних на сьогодні доказів, щоб забезпечити широкий аналіз успадкованих ціліопатій. Генетична неоднорідність, пов'язана з цими станами, може ускладнити використання фенотипу як єдиного критерію для вибору остаточної причини. Тестування широкої панелі дозволяє ефективно оцінити кілька потенційних генів на основі одного клінічного показання. Генетичне тестування цих генів може підтвердити діагноз і допомогти прийняти рішення щодо лікування. Виявлення варіанту, що викликає захворювання, може допомогти оцінити ризик рецидиву та генетичне консультування.</p> |



| | | | |
|---|--|--|---|
| 3 | Первинна циліарна дискінезія / Invitae Primary Ciliary Dyskinesia Panel - 42 гена | AK7, ARMC4, C11orf70, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CEP164, CFAP298, CFTR, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, GAS8, LRRC56, LRRC6, MCIDAS, NOTCH2, OFD1, PIH1D3, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, ZMYND10 | Генетичне тестування на гени, пов'язані з первинною циліарною дискінезією (PCD) і муковісцидозом. Ці розлади призводять до респіраторних захворювань, які можуть включати інфекції дихальних шляхів, неонатальний респіраторний дистрес та/або інші ускладнення, пов'язані з легенями. Додаткові прояви цих розладів можуть включати гетеротаксію, аномальну рухливість сперматозоїдів або вроджену відсутність сім'явиносної протоки (що призводить до чоловічого безпліддя). |
| 4 | Синдром Барде-Бідля / Invitae Bardet-Biedl Syndrome Panel - 28 генів | ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CEP164, CEP19, CEP290, FBN3, IFT172, IFT27, IFT74, KIF7, LZTFL1, MKKS, MKS1, SCLT1, SDCCAG8, TRAPPC3, TRIM32, TTC8, WDPCP | Генетична панель "Синдром Барде-Бідля" - аналізує гени, пов'язані з синдромом Барде-Бідля (BBS), який характеризується ожирінням тулуба, когнітивними порушеннями, паличкоядерною дистрофією та аномаліями нирок. Ці гени були відібрані на основі наявних на сьогодні доказів, щоб забезпечити широкий аналіз BBS. Генетична неоднорідність, пов'язана з цими станами, може ускладнити використання фенотипу як єдиного критерію для вибору остаточної причини. Тестування широкої панелі дозволяє ефективно оцінити кілька потенційних генів на основі одного клінічного показання. Генетичне тестування цих генів може підтвердити діагноз і допомогти прийняти рішення щодо лікування. Виявлення варіанту, що викликає захворювання, може допомогти оцінити ризик рецидиву та генетичне консультування. |
| 5 | Синдроми Жубера і Меккеля-Грубера / Invitae Joubert and Meckel-Gruber Syndromes Panel - 31 ген | ANI1, ARL13B, B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CPLANE1, CSPP1, INPP5E, KIAA0586, KIF7, MKS1, MRE11, NPHP1, NPHP3, OFD1, PDE6D, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, ZNF423 | Генетична панель "Синдроми Жубера та Меккеля-Грубера" - аналізують 31 ген, пов'язаний із синдромом Жубера та пов'язаними з ним розладами (JSRD) і синдромом Меккеля-Грубера (MKS). Ці синдроми характеризуються вродженими вадами розвитку головного мозку, захворюваннями нирок, дистрофією сітківки та ротово-лицьово-пальцевими особливостями. Ці гени були відібрані на основі наявних на сьогодні |



доказів, щоб забезпечити найширший тест Invitae на JSRD та MKS.

6

Нефронофтиз / Invitae Nephronophthisis Panel - 27 генів

AHI1, ANKS6, CC2D2A, CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PKHD1, RPGRIP1L, SDCCAG8, TCTN1, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423

Генетична панель "Нефронофтиз" - аналізує 27 генів, пов'язаних з нефронофтизом (NPHP), який характеризується кістами нирок і термінальною стадією ниркової недостатності. Ці гени були відібрані на основі наявних на сьогодні доказів, щоб забезпечити найширший тест Invitae для NPHP.

7

Розлади ниркових каналців / Invitae Renal Tubular Disorders Panel - 39 генів

ACE, AGT, AGTR1, AQP2, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, BSND, CA2, CASR, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CUL3, EGF, FOXI1, FXRD2, GATM, GNA11, HSD11B2, KCNJ1, KCNJ10, KLHL3, MAGED2, NR3C2, OCRL, REN, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A3, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4, TRPM6, WNK1, WNK4

Генетична панель "Розлади ниркових каналців" - аналізують гени, пов'язані з порушеннями ниркових каналців, які характеризуються порушенням функції та/або аномальним розвитком ниркових каналців. Ці гени були відібрані на основі наявних на сьогодні доказів, щоб забезпечити широкий аналіз успадкованих захворювань ниркових каналців. Генетична неоднорідність, пов'язана з цими станами, може ускладнити використання фенотипу як єдиного критерію для вибору остаточної причини. Тестування широкої панелі дозволяє ефективно оцінити кілька потенційних генів на основі одного клінічного показання. Генетичне тестування цих генів може підтвердити діагноз і допомогти прийняти рішення щодо лікування. Виявлення варіанту, що викликає захворювання, може допомогти оцінити ризик рецидиву та генетичне консультування.



| | | | |
|---|---|---|---|
| 8 | <p>Вроджені аномалії нирок і сечовивідних шляхів / Invitae Congenital Anomalies of Kidney and Urinary Tract (CAKUT) Panel - 41 ген</p> | <p>ACE, AGT, AGTR1, BICC1, BNC2, CRKL, DCHS1, DSTYK, EYA1, FAT4, FGF20, FOXC1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GLI3, GREB1L, HNF1B, HOXA13, HPSE2, ITGA8, LRP4, NRIP1, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SIX1, SIX2, SIX5, SLIT2, SOX17, TBX18, UMOD, VIPAS39, VPS33B, WNT4, WT1</p> | <p>www.glabmedicine.com +38 (096) 356 47 38</p> <p>Генетична панель "Вроджені аномалії нирок і сечовивідних шляхів (CAKUT)" - аналізують гени, пов'язані з аномаліями нирок і структур сечовивідних шляхів, включаючи сечовий міхур, сечоводи та уретру. CAKUT є вродженим розладом зі змінною тяжкістю і може залишатися непоміченим до більш пізнього віку. Ці гени були підібрані на основі наявних на сьогодні доказів, щоб забезпечити широкий аналіз успадкованих вроджених аномалій нирок і сечовивідних шляхів. Генетична неоднорідність, пов'язана з цими станами, може ускладнити використання фенотипу як єдиного критерію для вибору остаточної причини. Тестування широкої панелі дозволяє ефективно оцінити кілька потенційних генів на основі одного клінічного показання. Генетичне тестування цих генів може підтвердити діагноз і допомогти прийняти рішення щодо лікування. Виявлення варіанту, що викликає захворювання, може допомогти оцінити ризик рецидиву та генетичне консультування.</p> |
| 9 | <p>Нефротичний синдром і фокально-сегментарний гломерулосклероз / Invitae Nephrotic Syndrome and Focal Segmental Glomerulosclerosis (FSGS) Panel - 57 генів</p> | <p>ACTN4, AMN, ANLN, APOL1, ARHGAP24, ARHGDI1, CD2AP, CFH, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DGKE, DHTKD1, EMP2, FN1, INF2, ITGA3, ITGB4, KANK1, KANK2, KANK4, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LMX1B, MAGI2, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCRL, OSGEP, PAX2, PDSS2, PLCE1, PODXL, PTPRO, SGPL1, SMARCAL1, TP53RK, TPRKB, TRPC6, WDR73, WT1, XPO5</p> | <p>Генетична панель "Нефротичний синдром і FSGS" - аналізують гени, пов'язані з прогресуючими нирковими розладами, такими як синдром Альпорта, фокальний сегментарний гломерулосклероз (FSGS) і нефротичний синдром. Нефротичний синдром і FSGS є генетично гетерогенним спектром спадкових захворювань нирок. Генетична гетерогенність, пов'язана з цими захворюваннями нирок, може ускладнити використання фенотипу як єдиного критерію для вибору остаточної причини. Тестування широкої панелі дозволяє ефективно оцінити кілька потенційних генів на основі одного клінічного показання. Генетичне тестування цих генів може підтвердити діагноз і допомогти прийняти рішення щодо лікування. Виявлення варіанту, що викликає захворювання, може допомогти оцінити ризик рецидиву та генетичне консультування.</p> |



| | | | |
|----|--|--|---|
| 10 | Синдром Альпорта / Invitae Alport Syndrome Panel - 6 генів | CD151, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, MYH9 | <p>Генетичне тестування на гени, пов'язані з синдромом Альпорта, який зазвичай характеризується захворюваннями нирок і глухотою з можливими очними ознаками. Генетичне тестування цих генів може підтвердити діагноз і допомогти прийняти рішення щодо лікування. Виявлення варіанту, що викликає захворювання, може допомогти оцінити ризик рецидиву та генетичне консультування.</p> |
| 11 | Кістозна хвороба нирок / Invitae Cystic Kidney Disease Panel - 44 гена | ALG8, ANKS6, BICC1, CEP164, CEP290, CEP83, CEP89, COL4A1, CRB2, DCDC2, DICER1, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, GLIS2, HNF1B, IFT172, INVS, IQCB1, JAG1, LRP5, MAPKBP1, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PAX2, PKD2, PKHD1, PRKCSH, RPGRIP1L, SDCCAG8, SEC61A1, SEC63, TMEM67, TSC1, TSC2, TTC21B, UMOD, VHL, WDR19, ZNF423 | <p>Генетичне тестування на гени, пов'язані з кістозною хворобою нирок, включаючи, але не обмежуючись, синдром Альпорта, фокальний сегментарний гломерулосклероз (FSGS) і нефротичний синдром. Кістозні захворювання нирок є генетично гетерогенними захворюваннями, що представляють спектр спадкових захворювань нирок. Генетична неоднорідність, пов'язана з цими станами, може ускладнити використання фенотипу як єдиного критерію для вибору остаточної причини. Тестування широкої панелі дозволяє ефективно оцінити кілька потенційних генів на основі одного клінічного показання.</p> <p>Цей аналіз наразі не включає ген PKD1. Патогенні варіанти гена PKD1 є причиною більшості (~78%) аутосомно-домінантного полікістозу нирок типу 1 (PKD1). Слід розглянути додаткове тестування на PKD1, якщо воно ще не виконано та є клінічно доцільним.</p> |



12

Захворювання нирок / Invitae Expanded Renal Disease Panel - 401 ген

ABCC6, ACE, ACTB, ACTN4, ADA2, ADAMTS13, ADCY10, AGPAT2, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, ALG1, ALG8, ALG9, ALMS1, ALPL, AMN, ANKS6, ANLN, ANOS1, AP2S1, APOA1, APOC2, APOL1, APRT, AQP2, ARHGAP24, ARHGDI1, ARL13B, ARL6, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, AVP, AVPR2, B2M, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BICC1, BMP4, BNC2, BRAF, BSND, C8orf37, CA2, CACNA1D, CACNA1H, CASR, CBL, CC2D2A, CD151, CD2AP, CDC73, CDKN1C, CEP104, CEP120, CEP164, CEP19, CEP290, CEP41, CEP83, CEP89, CFH, CFHR5, CFI, CHD7, CHRM3, CHRNA3, CISD2, CLCN2, CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COQ2, COQ6, COQ8B, COX10, COX14, CPLANE1, CPT2, CRB2, CREBBP, CRKL, CSPP1, CTNS, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, DCDC2, DCHS1, DGKE, DHCR7, DHTKD1, DICER1, DLC1, DMP1, DNAJB11, DNASE1L3, DSTYK, DZIP1L, EBP, EGF, EIF2AK3, ELP1, EMP2, ENPP1, EYA1, FAM20A, FAN1, FANCA, FAT1, FAT4, FBN3, FGF10, FGF20, FGF23, FGFR1, FGFR2, FN1, FOXC1, FOXC2, FOXI1, FOXP3, FRAS1, FREM1, FREM2, FXYD2, G6PC, GALNT3, GANAB, GATA3, GATM, GCM2, GLA, GLI3, GLIS2, GLIS3, GNA11, GNAS, GPC3, GPHN, GREB1L, GRHRP, GRIP1, GSN, HGD, HNF1A, HNF1B, HOGA1, HOXA13, HPRT1, HPS1, HPSE2, HSD11B2, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT74, INF2, INPP5E, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA6, ITGA8, ITGB4, ITSN2, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KANSL1, KAT6B, KCNA1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ5, KCTD1, KIAA0586, KIF7, KLHL3, KRAS, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LDHA, LMNA, LMX1B, LPIN1, LRP2, LRP4, LRP5, LYZ, LZTFL1, LZTR1, MAFB, MAGED2, MAGI2, MAP2K1, MAP2K2, MAPKBP1, MEFV, MKKS, MKS1, MMACHC, MNX1, MOCOS, MOCS1, MOCS2, MRE11, MUT, MVK, MYCN, MYH9, MYO1E, NEK8, NF1, NLRP3, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NROB1, NR3C2, NRAS, NRIP1, NSD1, NSDHL, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCRL, OFD1, OPLAH, OSGEP, PAX2, PBX1, PCBD1, PDE6D, PDSS1, PDSS2, PEX6, PHEX, PKD2, PKHD1, PLCE1, PLG, PMM2, PODXL, PREPL, PRKCSH, PRODH, PROKR2, PRPS1, PTPN11, PTPRO, RAF1, REN, RET, RIT1, RMND1, ROBO1, ROBO2, RPGRI1, RPL11, RPL26, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, RRM2B, SALL1, SALL4, SARS2, SCARB2, SCLT1, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SEC61A1, SEC63, SEMA3E, SGPL1, SHOC2, SI, SIX1, SIX2, SIX5, SLC12A1, SLC12A3, SLC22A12, SLC26A1, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC36A2, SLC37A4, SLC3A1, SLC41A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A1, SLC6A19, SLC7A7, SLC7A9, SLC9A3R1, SLIT2, SLX4, SMARCA1, SMC1A, SOS1, SOS2, SOX17, SOX18, SRCAP, STX16, SYNPO, TBC1D8B, TBX18, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TFAP2A, THBD, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TNS2, TP53RK, TP63, TPRKB, TRAPPC3, TRIM32, TRPC6, TRPM6, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TTR, UMOD, UQC2, VDR, VHL, VIPAS39, VPS33B, WAS, WDPCP,

Генетична панель "Захворювання нирок" - аналізує гени, пов'язані з порушеннями функції нирок, включаючи, але не обмежуючись цим, синдром Альпорта, фокальний сегментарний гломерулосклероз (FSGS), нефротичний синдром, захворювання ниркових каналців, а також синдромальні стани, які включають захворювання нирок або ниркові аномалії як клінічну ознаку. Порушення функції нирок є генетично гетерогенними захворюваннями, що представляють широкий спектр спадкових захворювань нирок. Генетична гетерогенність, пов'язана з цими захворюваннями нирок, може ускладнити використання фенотипу як єдиного критерію для вибору остаточної причини. Тестування широкої панелі дозволяє ефективно оцінити кілька потенційних генів на основі одного клінічного показання. Генетичне тестування цих генів може підтвердити діагноз і допомогти прийняти рішення щодо лікування. Виявлення варіанту, що викликає захворювання, також буде керувати тестуванням і діагностикою родичів групи ризику.

Цей аналіз наразі не включає ген PKD1. Патогенні варіанти гена PKD1 є причиною більшості (~78%) аутосомно-домінантного полікістозу нирок типу 1 (PKD1). Слід розглянути додаткове тестування на PKD1, якщо воно ще не виконано та є клінічно доцільним.



WDR19, WDR73, WFS1, WNK1, WNK4, WNT4, WNT5A, WT1, XDH,
XPNPEP3, XPO5, YRDC, ZNF423

13

Нефролітиаз / Invitae Nephrolithiasis Panel -
40 генів

ADCY10, AGXT, ALPL, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, CA2, CASR,
CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, FAM20A, FOXI1, GPHN,
GRHPR, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, MOCOS, MOCS1, MOCS2, OCRL, PEX6,
PREPL, SLC12A1, SLC22A12, SLC26A1, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3,
SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SLC9A3R1, UMOD, VDR, XDH

Генетична панель "Нефролітиаз" - аналізує гени, пов'язані
з нефролітиазом.