

EXPLORATION DES NEPHROPATHIES HEREDITAIRES – CHU de Lille – Laboratoire de Toxicologie Génomopathies

UF 9829 – Marqueurs Prédicatifs des Malades Chroniques

Liste des gènes analysés en NGS – 87 gènes

Anomalies congénitales du rein et des voies urinaires (CAKUT) Rein Kystique - ADTKD Syndrome BOR Syndrome de Townes-Brocks Syndrome HDR Hypoplasie / Dysplasie rénale Bardet Biedl	<i>HNF1b, PKHD1, MUC1[†], REN, UMOD</i> <i>EYA1, SIX1, SIX5</i> <i>SALL1</i> <i>GATA3</i> <i>PAX2</i> <i>BBS1, BBS2, BBS10</i>
Néphronoptise	<i>NPHP1, INVS, NPHP3, NPHP4, IQCB1, CEP290, GLIS2, RPGRIP1L, NEK8, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19, ZNF423, CEP164, ANKS6, IFT172, CEP83, DCDC2, MAPKBP1</i>
Syndromes Néphrotiques Syndrome d'Alport Maladie de Fabry Syndrome Néphrotique corticorésistant Syndrome de Drash Syndrome de Galloway-Mowat Autres	<i>COL4A3, COL4A4, COL4A5</i> <i>GLA,</i> <i>LAMB2, NPHS1, NPHS2, PLCE1</i> <i>WT1</i> <i>WDR73, LAGE3, OSGEP, TP53RK, TPRKB*</i> <i>MYH9</i>
Tubulopathies Syndrome de Dent Fuite rénale de phosphate Syndromes de Gitelman et Bartter Syndrome de Bartter anténatal Hypercalcémie familiale bénigne Hypocalcémie autosomique dominante Hypomagnésémie autosomique récessive Hypomagnésémie autosomique dominante Diabète insipide néphrogénique Acidose tubulaire Syndrome de Gordon Syndrome de Liddle Pseudohypoaldostéronisme de type 1	<i>CLCN5, OCRL</i> <i>SLC9A3R1, SLC34A1, SLC34A3</i> <i>SLC12A3, CLCNKB*, KCNJ10, CASR</i> <i>SLC12A1, KCNJ1, BSND, CLCNKB*</i> <i>CASR, AP2S1, GNA11</i> <i>CASR, GNA11</i> <i>TRPM6, EGF, CLDN16, CLDN19</i> <i>FXYD2, KCNA1, HNF1b</i> <i>AQP2, AVPR2</i> <i>SLC4A1, SLC4A4, ATP6V0A4, ATP6V1B1</i> <i>WNK1, WNK4, CUL3, KLHL3</i> <i>SCNN1B, SCNN1G</i> <i>NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G</i>
Autres Hyperoxalurie Cystinurie Cystinose	<i>AGXT</i> <i>SLC3A1, SLC7A9</i> <i>CTNS</i>

[†] En cours de mise au point

*Résultat technique insuffisant : couverture moyenne attendue <95%

Contacts :

Dr Isabelle FAJARDY : isabelle.fajardy@chru-lille.fr

Dr Olivier GRUNEWALD : olivier.grunewald@chru-lille.fr