

2 Editorial**4 Die familiäre Zystennierenerkrankung**

PD Dr. Wolfgang Kühn und Prof. Dr. Gerd Walz, Freiburg

9 Alport-Syndrom und familiäre benigne Hämaturie

PD Dr. Oliver Gross, Göttingen

13 Literatur

KDIGO: Leitlinie zur Versorgung von Nierentransplantatempfängern

14 Kongressbericht

Extrakorporale Blutreinigungsverfahren – nicht-renale Indikation

Nephrologisches Jahresgespräch, Mannheim, 20. bis 22. November 2009

15 Schmerzmittel bei Niereninsuffizienz

Dr. Gisela Schieren, Düsseldorf

19 Kongresskalender / Aktuelles / Impressum

Titelbild

Angiogramm der Nierenarterien – Falschfarbendarstellung

Dr. Stefanie Weber

Pädiatrische Nephrologie,
Zentrum für Kinder-
und Jugendmedizin II,
Universitätsklinikum Essen

Aufgrund der Fortentwicklung der technischen Möglichkeiten hat sich in den vergangenen zwei Jahrzehnten das Wissen über die genetischen Grundlagen zahlreicher Nierenerkrankungen vervielfacht. Zu den renalen Erkrankungen, für die als erste eine genetische Ursache identifiziert werden konnte, gehören unter anderem das X-chromosomal vererbte Alport-Syndrom (COL4A5 [Collagen, Type IV, alpha5], 1990), das Lowe-Syndrom (OCRL [Oculocerebrorenal Syndrome of Lowe], 1992) und die autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (PKD1 [Polycystic Kid-

ney Disease 1], PKD2, 1995). Seit den 90er Jahren hat sich in Folge der Entschlüsselung der vollständigen humanen genomischen Sequenz im Jahr 2003 (Human Genome Project) die Identifizierung weiterer Gene deutlich beschleunigt. Bisher sind mehr

„Aufgrund der Fortentwicklung der technischen Möglichkeiten hat sich das Wissen über die genetischen Grundlagen zahlreicher Nierenerkrankungen vervielfacht.“

als 4.000 krankheitsrelevante Gene beschrieben worden, die in der Datenbank OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) systematisch erfasst wurden (www.ncbi.nlm.nih.gov/omim). Diese Datenbank ist frei zugänglich und bietet Informationen über Möglichkeiten der Diagnostik zahlreicher Krankheiten mithilfe von Methoden der Genanalyse.

Viele hereditäre Erkrankungen sind sehr selten, auch hereditäre Erkrankungen der Nieren, wie beispielsweise Elektrolytverlustkrankungen,