

**OBRAZAC ZA UPUĆIVANJE NA GENETSKO TESTIRANJE
KOD SUMNJE NA HEREDITARNU ETIOLOGIJU BUBREŽNE BOLESTI (tzv. NEFROPANEL)**

1. Opći podaci o liječniku koji traži testiranje (upisati u nastavku):

- a. Ime, prezime i ustanova: _____
b. Kontakt (mobitel): _____ E-mail: _____

2. Indikacija za genetsko testiranje (zaokružiti ili „boldati“ jednu ili više mogućnosti):

- a. Kronična bubrežna bolest nejasnog uzroka (CKDx)
b. Zatajenje bubrega (KF) nejasnog uzroka
c. Cistična bubrežna bolest (PKD)
 a. Tipična (klasična) PKD (ADPKD) s uvećanim bubrezima
 b. Atipična policistična bubrežna bolest
 c. Cistična bubrežna bolest s nastupom u dječjoj dobi
d. Sumnja na nasljednu tubulointersticijsku bubrežnu bolest (ADTKD)
e. Spektar Alportova sindroma
f. Tubulopatija
 a. Sumnja na Gitelmanov/Bartterov sindrom
 b. Tubularna acidoza
 c. Ostalo (specificirati, pr. Hipomagnezijemija):
g. Steroid-rezistentni nefrotski sindrom (SRNS)/NS rezistentan na imunosupresiju
h. FSGS (bez punog nefrotskog sindroma) nejasne etiologije
i. Perzistentna proteinurija nejasne etiologije u dječjoj dobi;
j. Sumnja na drugu nasljednu glomerulopatiju (navesti):
k. Sumnja na nasljednu formu nefrolitijaze
l. CAKUT (kongenitalne anomalije bubrega i mokraćnog sustava)
m. Sumnja na nasljedne uzroke hipertenzije
n. Sumnja na sindromsku bolest s bubrežnim manifestacijama (npr. nefronoftiza i druge ciliopatije, Branchio-oto-renalni sindrom, Denys-Drashov sindrom)
o. Ostalo (navesti):

3. Osnovni podaci o bolesniku/ispitaniku:

- a. Datum i godina rođenja: _____ Spol (zaokružiti/bold): Ž / M
b. Etničko porijeklo/rasa:
 a. Europsko; navesti preciznije ako je relevantno za dg.:
 b. Afričko/Afroameričko:
 c. Azijatsko (navesti koje):
 d. Ostalo:
c. Ranije genetsko testiranje (zaokružiti/bold): DA / NE

4. Obilježja dijagnosticirane bubrežne bolesti:

- a. Dob kod dijagnoze:
b. Kontekst dijagnoze bubrežne bolesti (zaokružiti precizno/bold/podcrtati):
 a. Obrada KBB / hipertenzije / nefrolitijaze / UTI / bolova u trbuhu
 b. Probir u sklopu pozitivne obiteljske anamneze
 c. Incidentalno (sistematski pregled, druga radiološka dijagnostika i sl.)
 d. Ostalo (navesti):
c. Serumski kreatinin: _____ umol/L; eGFR (CKD-EPI ili CKiD U25 u djece): _____ ml/min/1.73m²
d. Proteinurija: uACR _____ mg/mmol; uPCR _____ mg/mmol; 24-h prot. _____ g/dan
e. omjer alfa-1-mikroglobulin/kreatinin u drugom jutarnjem urinu:

- f. Nefrotski sindrom (ser. albumin <30 g/L + edemi): da / ne
- g. Eritrociturija (>3 E/po velikom povećanju): da / ne
- h. UZV bubrega/radiološki opis:

5. Obiteljska anamneza (roditelji/njihova braća, bake/djedovi, braća/sestre, djeca, unuci):

- a. Pozitivna na zatajenje bubrega (kod koga i u kojoj dobi: _____)
- b. Pozitivna na bubrežnu bolest od interesa (pr. Alportov sindrom, itd.)
- c. Negativna na zatajenje bubrega ili bubrežnu bolest od interesa
- d. Nepoznata ili nesigurna/nejasna
- e. Ostalo (specificirati):

6. Osobna anamneza:

- a. Tijek trudnoće (oligohidramniji/polihidramniji/drugo):
- b. Rast i razvoj:
- c. Ponavljajuće uroinfekcije: da / ne

7. U slučaju pozitivne OA, priložiti kraći opis (zahvaćeni članovi, tip bolesti, dob nastupa bolesti/zatajenja bubrega i sl.) uz crtež obiteljskog stabla ako je moguće.

8. Biopsija bubrega i PHD analiza:

- a. Da (navest dob Bx: _____) b. Ne/nepoznato

9. Ako da, opisati ključan nalaz PHD-a bubrega (pr. postotak GGS i IFTA-e, FSGS-varijanta, hipertrofija nefrona, kronični TIN, nefroangioskleroza, promjene na GBM, kariomegalija i sl.)

10. Ekstrarenalne manifestacije bolesti:

- a. Perceptivna naglušnost
- b. Očne manifestacije (navesti):
- c. Malformacije skeleta ili drugih dijelova tijela:
- d. Hiperuricemija bez gihta / urični artritis; dob prve atake gihta: _____
- e. Neurološke manifestacije (navesti):
- f. Sistemske manifestacije (navesti):
- g. Šećerna bolest: dob nastupa: _____; ovisnost o inzulinu: da /ne
- h. Ostalo:

11. Dodatni opis (relevantne) kliničke prezentacije/stanja ako nije ranije obuhvaćeno:

12. Priložiti relevantnu medicinsku dokumentaciju.

Popis gena koji se analiziraju:

ABCC6, ACE, ACTB, ACTN4, ADA2, ADAMTS13, ADCY10, AGPAT2, AGT, AGTR1, AGXT, ALG1, ALG8, ALG9, ALMS1, ALPL, AMN, ANKS6, ANLN, ANOS1, AP2S1, APOA1, APOC2, APOL1, APRT, AQP2, ARHGAP24, ARHGDIA, ARL6, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, AVP, AVPR2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BBIP1, BCS1L, BICC1, BMP4, BNC2, BRAF, BSND, CA2, CACNA1D, CACNA1H, CASR, CBL, CD151, CD2AP, CDC73, CDKN1C, CEP164, CEP19, CEP83, CEP89, CFH, CFHR5, CFI, CHD7, CHRM3, CHRNA3, CISD2, CLCN2, CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNM2, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COQ2, COQ6, COQ8B, COX10, COX14, CPT2, CRB2, CREBBP, CRKL, CTNS, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, DCDC2, DCHS1, DGKE, DHCR7, DHTKD1, DICER1, DMP1, DNAJB11, DNASE1L3, DSTYK, DZIP1L, EGF, EIF2AK3, EMP2, ENPP1, EYA1, FAM20A, FAN1, FANCA, FAT1, FAT4, FBN3, FGF10, FGF20, FGF23, FGFR1, FGFR2, FN1, FOXC1, FOXC2, FOXI1, FOXP3, FRAS1, FREM1, FREM2, FXYD2, G6PC1, GALNT3, GANAB, GATA3, GATM, GCM2, GLA, GLI3, GLIS2, GLIS3, GNAS, GREB1L, GRHR, GSN, HGD, HNF1A, HNF1B, HOGA1, HOXA13, HPRT1, HPS1, HPSE2, HSD11B2, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, INF2, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA6, ITGA8, ITGB4, ITSN2, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KAT6B, KCNA1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ5, KCTD1, KLHL3, KRAS, LAMA5, LAMB2, LCAT, LMNA, LMX1B, LRP2, LRP4, LRP5, LZTFL1, LZTR1, MAFB, MAGI2, MAP2K1, MAP2K2, MAPKBP1, MEFV, MKKS, MMACHC, MMUT, MNX1, MOCOS, MOCS1, MOCS2, MVK, MYH9, MYO1E, NEK8, NF1, NLRP3, NOTCH2, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR3C2, NSD1, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, OCRL, OSGEP, PAX2, PBX1, PDSS1, PDSS2, PHEX, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PLG, PMM2, PODXL, PREPL, PRKCSH, PRODH, PROKR2, PTPRO, RAF1, REN, RET, RIT1, RMND1, ROBO1, ROBO2, RPL11, RPL26, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, RRM2B, SALL1, SALL4, SARS2, SCARB2, SCLT1, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC61A1, SEC63, SEMA3E, SGPL1, SHOC2, SIX1, SIX2, SIX5, SLC12A1, SLC12A3, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC36A2, SLC3A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC7A9, SLC9A3, SLIT2, SMARCAL1, SOS1, SOS2, SRCAP, STX16, SYNPO, TBX18, THBD, TNS2, TP63, TRPC6, TRPM6, TSC1, TSC2, TTC8, TTR, UMOD, VDR, VHL, VIPAS39, VPS33B, WDR19, WDR73, WFS1, WNK1, WNK4, WNT4, WNT5A, WT1, XDH, XPNPEP3.

