

Redaktion

U. Heemann, München
J. Hoefele, München



CrossMark

Oft stößt man bei Kollegen auf Skepsis, wenn man von genetischen Ursachen von Nierenerkrankungen spricht und seinen Patienten eine humangenetische Beratung empfiehlt. Das sei doch nur etwas für den Kindernefrologen! Genetische Ursachen für Nierenerkrankungen gebe es doch kaum bei erwachsenen Patienten!

Inzwischen setzt jedoch ein – sogar manches Mal unbemerkt – Prozess ein, der den Erwachsenenephrologen zum Umdenken anregt. Durch die rasanten Fortschritte bei molekulargenetischen Untersuchungsmethoden hat das Wissen um die pathophysiologischen Grundlagen vieler Nierenerkrankungen, auch mit einem Beginn erst im Erwachsenenalter, deutlich zugenommen. Zudem erreichen Kinder und Jugendliche mit hereditären Nierenerkrankungen aufgrund gezielter medikamentöser Therapie und Verbesserungen in der Nierenersatztherapie und Nierentransplantation inzwischen das Erwachsenenalter, weshalb diese Erkrankungen eine immer größere Bedeutung auch in der Erwachsenenephrologie spielen. Die Kenntnis genetischer Ursachen von Nierenerkrankungen ist damit nicht nur für den Kindernefrologen, sondern auch für den Erwachsenenephrologen wichtig. Aufgrund des rasanten Wissenszuwachses ist es das Ziel, frühzeitig mögliche Patienten zu identifizieren, invasive klinisch-diagnostische Eingriffe zu vermeiden sowie durch optimierte und individualisierte Therapien mögliche Komplikationen, Dialyse und Transplantation hinauszuzögern oder gar zu vermeiden. Die interdisziplinäre Zusammenarbeit von Kindernefrologen, Erwachsenenephrologen und Humangenetikern spielt daher eine im-

U. Heemann¹ · J. Hoefele²

¹Klinik und Poliklinik für Innere Medizin II, Abteilung für Nephrologie, Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München, München, Deutschland

²Institut für Humangenetik, Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München, München, Deutschland

Genetik in der Nephrologie

mer größere Rolle in der Betreuung dieser Patienten.

Diese Ausgabe der Zeitschrift *Der Nephrologe* soll Ihnen die Vielfalt genetischer Ursachen bei Nierenerkrankungen sowie die relevanten molekulargenetischen Untersuchungsmethoden verständlich erklären und Ihnen mögliche Therapieoptionen vorstellen. Wir möchten dabei Wissen vermitteln, das Sie im täglichen Umgang mit Ihren Patienten anwenden können. Dabei werden zunächst hereditäre Glomerulopathien und Salzverlusttubulopathien (Barter- und Gitelman-Syndrom) behandelt – zwei Entitäten, die nicht nur im Kindesalter, sondern auch erst im Erwachsenenalter auftreten können und deren hereditäre Ursache und Behandlung daher eine immer größere Rolle in der Erwachsenenephrologie spielen. Am Beispiel des Alport-Syndroms wird Ihnen die Relevanz einer frühzeitigen molekulargenetischen Diagnose im Hinblick auf eine gezielte nephroprotektive Therapie aufgezeigt. Im Anschluss daran folgt ein Übersichtsartikel über weitere wichtige hereditäre Nierenerkrankungen des Erwachsenenalters wie autosomal-dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung, Morbus Gaucher, Morbus Fabry, Hypophosphatasie und monogene Formen der Nephrolithiasis. Die Voraussetzungen für eine molekulargenetische Untersuchung sowie die wichtigsten molekulargenetischen Untersuchungsmethoden werden Ihnen abschließend erklärt.

Wir freuen uns sehr, ausgewiesene Fachleute als Autoren für dieses Heft gewonnen zu haben. Bei der Lektüre dieses Heftes wünschen wir Ihnen viel Freude.

U. Heemann

J. Hoefele

Korrespondenzadresse



**Prof. Dr. Dr. h.c.
U. Heemann**

Klinik und Poliklinik für Innere Medizin II, Abteilung für Nephrologie, Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München
Ismaninger Straße 22,
81675 München, Deutschland
uwe.heemann@mri.tum.de



PD Dr. J. Hoefele

Institut für Humangenetik,
Klinikum rechts der Isar,
Technische Universität München
Trogerstraße 32, 81675 München, Deutschland
julia.hoefele@tum.de

Interessenkonflikt. U. Heemann und J. Hoefele geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.