

## Polish Registry of Inherited Tubulopathies - POLtube

Coordinators: Przemysław Sikora MD, Marcin Zaniew\* MD (under the auspices of the Polish Society for Pediatric Nephrology)

\*Contact person: [zaniewmarcin@wp.pl](mailto:zaniewmarcin@wp.pl)

W ramach Polskiego Rejestru Uwarunkowanych Genetycznie Tubulopatii – POLtube wykonujemy badania genetyczne w następujących chorobach/następujących genów (tabela). W celu ustalenia możliwości badania proszę o kontakt z Dr Marcin Zaniew.

Gen	Choroba	Uwagi
<i>OCRL</i>	Zespół Lowe/Choroba Denta typu 2	
<i>CLCN5</i>	Choroba Denta typu 1	
<i>CLDN16</i>	Rodzinna hipomagnezemia z hiperkalciurią/nefrokalcynozą	Konieczne oznaczenie FEMg
<i>AVPR2/AQP2</i>	Moczówka nerkowa	
<i>SLC12A3</i>	Zespół Gitelmana	Konieczne oznaczenie FECa, FEMg
<i>SLC12A1/ KCNJ1/CLCNKB/BSND/CASR</i>	Zespół Barttera	Hipokaliemia nerkowa (FEK > 15%)  Konieczne oznaczenie ARO/aldosteron
<i>ATP6V1B1/ATP6V0A4/SLC4A1</i>	Kwasice cewkowe dystalne	
<i>WNK1/WNK4/KLHL3/CUL3</i>	Zespół Gordona	
<i>SCNN1B/SCNN1G</i>	Zespół Liddla	
<i>SLC3A1/SLC7A9</i>	Cystynuria	
<i>CTNS</i>	Cystynoza	
<i>SLC5A2</i>	Glikozuria nerkowa	opcjonalnie
<i>KCNJ10</i>	Zespół EAST (epilepsy, ataxia, deafness, tubulopathy)	
<i>HNF1beta</i>	Dysplazja torbielowata nerki, hipodysplazja/agenezja nerek, torbielowatość nerek (tzw. glomerulocystic kidney disease)	Współistnienie: hipomagnezemia, cukrzyca
<i>UMOD</i>	Torbielowatość rdzenia nerek; rodzinna hiperurykemiczna nefropatia	Współistnienie: hiperurykemia/hipourykozuria (FEUA < 5-7%)

## Polish Registry of Inherited Tubulopathies - POLtube

Coordinators: Przemysław Sikora MD, Marcin Zaniew\* MD (under the auspices of the Polish Society for Pediatric Nephrology)

\*Contact person: [zaniewmarcin@wp.pl](mailto:zaniewmarcin@wp.pl)

<i>CASR</i>	Rodzinna hiperkalcemia hipokalciuryczna, hipokalcemia hiperkalciuryczna	opcjonalnie
<i>PHEX</i>	Krzywica hipofosfatemiczna	FGF23 (opcjonalnie)
<i>FXYD2, TRPM6, CNNM2, KCNA1</i>	Hipomagnezemie	Opcjonalnie; konieczne oznaczenie FEMg, PTH
<i>SLC22A12/SLC2A9</i>	Hipourykemia nerkowa	Opcjonalnie; konieczne oznaczenie FEUA
<i>SLC34A3</i>	Hiperkalciuria/hipofosfatemia (z/bez krzywicy)	opcjonalnie
???	Pseudohipoaldosteronizm	opcjonalnie
<i>SLC34A1, SLC34A3</i>	Nefrokalcynoza z hiperkalciurią	
<i>CYP24A1</i>	Idiopatyczna hiperkalcemia; nefrokalcynoza z hiperkalciurią	