

DJECI I ODRASLIMA · RAZUMJETI UZROK BOLESTI

Bolesti bubrega

Genetski testovi: čemu služe i kada mogu pomoći

Genetski test traži promjene u genima koje mogu objasniti bolest bubrega. Geni su upute prema kojima tijelo radi. **Panel** ili **genski set** je grupa gena povezanih s određenom bolešću ili simptomima. Genetski uzrok je moguć i bez porodične historije.

Kako nalaz može pomoći?

Uzrok bolesti: preciznija dijagnoza.

Liječenje: kod nekih bolesti pomaže pri izboru odgovarajuće terapije.

Kontrole: usmjerava praćenje bubrega i drugih organa.

Porodica: procjena rizika za srodnike i buduću djecu.

Transplantacija: dopuna procjene pacijenta i mogućeg srodnog darivatelja.

Kada razmotriti testiranje?

Uzrok bubrežne bolesti ostaje nejasan nakon uobičajene obrade.

Bolest se javlja u djetinjstvu ili je ima više članova porodice.

Postoje ciste, urođene promjene, krv ili proteini u mokraći.

Prisutan je poremećaj minerala, ponavljanje kamenaca ili promjene drugih organa.

Testovi kod krvi ili proteina u mokraći

Alportov sindrom

Kada? Kod trajne krvi u mokraći, posebno uz slabiji sluh, promjene očiju ili sličnu bolest u porodici. **Korist:** Ranije prepoznavanje bolesti, zaštita bubrega liječenjem i procjena porodičnog rizika.

Urođeni (kongenitalni) nefrotski sindrom

Kada? Kod velikog gubitka proteina mokraćom i otoka u prvim mjesecima života. **Korist:** Utvrđivanje uzroka i planiranje liječenja i porodičnog savjetovanja.

Fokalna segmentna glomeruloskleroza (FSGS)

Kada? Kod ožiljaka u bubrežnim filterima, posebno uz porodičnu historiju ili slab odgovor na terapiju. **Korist:** Nalaz može usmjeriti izbor lijekova i procjenu rizika povratka bolesti nakon transplantacije.

Test odabire nefrolog ili klinički genetičar prema vašim nalazima. Genetska analiza dopunjava pregled, analize krvi i mokraće, ultrazvuk i, po potrebi, biopsiju.

PREGLED TESTOVA · KADA SE KORISTE

Ciste i urođene promjene

Dodatno: bolesti povezane s odbrambenim sistemom

Policistična bolest bubrega

Kada? Kod brojnih cista, vrećica ispunjenih tečnošću, u bubrezima.

Korist: Razlikovanje nasljednih oblika, planiranje kontrola i procjena rizika za porodicu.

Nefronoftiza

Kada? Kod žeđi, obilnog mokrenja i postepenog slabljenja bubrega, često u djetinjstvu.

Korist: Potvrda uzroka i planiranje praćenja bubrega i drugih zahvaćenih organa.

CAKUT, displazija i agenezija bubrega

Kada? Kod urođenih promjena mokraćnih puteva, slabije razvijenog ili nedostajućeg bubrega.

Korist: Razjašnjenje genetskog uzroka i usmjeravanje dodatnih pregleda i porodičnog savjetovanja.

Renalna tubularna disgeneza

Kada? Kod poremećaja razvoja bubrega i vrlo slabog stvaranja mokraće prije ili neposredno nakon rođenja.

Korist: Utvrđivanje uzroka i procjena rizika u narednim trudnoćama.

Branhio-oto-renalni sindrom

Kada? Kada promjene bubrega prate slabiji sluh ili urođene promjene uha i vrata.

Korist: Povezivanje simptoma u jednu dijagnozu i planiranje bubrežnih i slušnih kontrola.

Meckelov sindrom

Kada? Kod teških urođenih promjena bubrega, mozga i drugih organa.

Korist: Razjašnjenje uzroka i savjetovanje porodice, posebno pri planiranju naredne trudnoće.

Nasljedni manjak C1q

Kada? Kod sumnje na nasljedni uzrok čestih infekcija ili napada odbrambenog sistema na vlastito tijelo.

Korist: Razjašnjenje uzroka i planiranje praćenja odbrambenog sistema i bubrega.

Atipični HUS (aHUS) i C3 glomerulopatija

Kada? Kod bolesti u kojima dio odbrambenog sistema, komplement, može oštetiti bubrege.

Korist: Procjena rizika povratka bolesti i planiranje transplantacije i liječenja, uz druge nalaze.

PREGLED TESTOVA · KADA SE KORISTE

Voda, minerali i kamenci

Bubrežni kanalići regulišu vodu i minerale. Test može otkriti nasljedni poremećaj. Kod promjena drugih organa mogu se odabrati i paneli za jetru, metabolizam, mišiće ili nerve.

Renalna tubularna acidoza i Fanconijev renotubularni sindrom

Kada? Kod poremećaja kiselosti krvi ili gubitka korisnih tvari mokraćom. **Korist:** Utvrđivanje nasljednog uzroka, prilagođavanje nadoknade izgubljenih tvari i praćenje rasta i kostiju.

Hipomagnezemija, Bartterov i Gitelmanov sindrom

Kada? Kod trajno niskog magnezija ili kalija i gubitka soli. **Korist:** Razlikovanje uzroka i prilagođavanje nadoknade minerala i terapije.

Hipofosfatemijski rahitis

Kada? Kod niskog fosfata, slabijeg rasta, bolova ili promjena kostiju. **Korist:** Prepoznavanje nasljednog oblika i izbor liječenja, koje zavisi od uzroka.

Pseudohipoaldosteronizam

Kada? Kod poremećaja regulacije soli, povišenog kalija ili krvnog pritiska. **Korist:** Razlikovanje nasljednih oblika, jer se njihovo liječenje razlikuje.

Nefrogeni dijabetes insipidus

Kada? Kod izrazite žeđi i gubitka velike količine vode mokraćom. **Korist:** Potvrda nasljednog oblika i planiranje zaštite od dehidracije. Ova bolest nije šećerna bolest.

Hiperoksalurija

Kada? Kod viška oksalata, tvari koja može stvarati kamence i oštetiti bubrege. **Korist:** Potvrda nasljednog tipa i procjena mogućnosti liječenja i transplantacije.

Nefrokalcinoza i nefrolitijaza

Kada? Kod naslaga kalcija u bubrežima ili ponavljanih kamenaca, naročito u djece. **Korist:** Otkrivanje nasljednog uzroka i prilagođavanje prevencije novih kamenaca i oštećenja bubrega.

Dodatni setovi kada su zahvaćeni i drugi organi

Bardet-Biedlov sindrom

Kod bubrežnih promjena uz smetnje vida, gojaznost ili dodatne prste. **Korist:** Praćenje bubrega, vida i metabolizma.

Joubertov sindrom

Kod bubrežnih promjena uz smetnje razvoja, ravnoteže ili tipičan nalaz mozga. **Korist:** Planiranje pregleda zahvaćenih organa.

Senior-Lokenov sindrom

Kod bubrežne bolesti uz postepeni gubitak vida. **Korist:** Potvrda povezanog uzroka i planiranje bubrežnih i očnih kontrola.

OD UZORKA DO RAZUMLJIVOG NALAZA

Kako izgleda testiranje?

1. Dogovor s ljekarom

Nefrolog ili klinički genetičar pregleda nalaze i porodičnu historiju. Dogovaraju se obim testa, saglasnost, cijena i rok izrade.

2. Uzimanje uzorka

Najčešće se uzima 1-2 ml krvi. Pripremite medicinske nalaze; uslove uzorkovanja potvrđujemo prije dolaska.

3. Laboratorijska analiza

CeGaT analizira odabrane gene. Analiza može tražiti i nedostajuće ili dodatne kopije dijelova genetskog materijala.

4. Razgovor o rezultatu

Pisani nalaz tumači se s ljekarom. Po potrebi slijede testiranje srodnika, dodatna obrada ili ponovna analiza.

Šta znači rezultat?

Pozitivan nalaz	Pronađena je promjena koja može objasniti bolest. Ljekar provjerava da li odgovara vašim simptomima i predlaže dalje korake.
Negativan nalaz	Nije pronađen uzrok među analiziranim promjenama. To ne isključuje genetsku bolest; ponekad su potrebni drugačiji test ili kasnija ponovna analiza.
Nejasan nalaz (VUS)	Pronađena je promjena čiji značaj još nije poznat. Sama po sebi ne potvrđuje dijagnozu i nije osnova za promjenu terapije.

Dodatne analize po posebnom dogovoru

HLA tipizacija	Pomaže procjeni tkivne podudarnosti darivatelja i primaoca bubrega. Dio je transplantacijske obrade.
Farmakogenetika (PGx)	Za pojedine lijekove može pomoći u procjeni djelovanja i rizika nuspojava. Izbor lijeka i doze potvrđuje ljekar.
Sekundarni nalazi	Uz poseban pristanak mogu se tražiti odabrane važne genetske promjene koje nisu povezane s trenutnim bubrežnim problemom.

Medicinska podloga: CeGaT (ponuda) · NKF (preporuke) · American Kidney Fund
MedlinePlus Genetics · GeneReviews · NIDDK · Pregledano 12.10.2026.