

遗传性肾脏病全谱基因检测

以遗传图谱，重构肾移植全程决策

跨阶段风险图谱

	移植前	围术期 / 早期	长期
TMA / aHUS	风险识别	重点警戒	持续管理
FSGS / 足细胞病	遗传分型	数天-3个月	持续监测
C3 肾小球病	机制分型	可早期/亚临床	长期进展
IgA 肾病	遗传易感性分析	—	中位6.75年
PH / FGA淀粉样变	◆ 决定移植路径	—	复发随访
亲属供者	◆ 定向突变验证	—	供者健康

覆盖七大类遗传性肾病

先定义原发病，才能真正评估移植后的复发风险。

基因举例	相关疾病
01 COL4A3/4/5	Alport及COL4相关肾病
02 NPHS1/2 · WT1 · INF2 · ACTN4 · TRPC6	遗传性FSGS/SRNS
03 PKD1/2	ADPKD及遗传性囊性肾病
04 UMOD · MUC1 · REN · HNF1B · PAX2	遗传性肾小管间质病、CAKUT及综合征性肾病
05 AGXT · GRHPR · HOGA1 · GLA · FGA	高草酸尿症、Fabry病及遗传性淀粉样变
06 CFH/CFI/C3/CFB/CD46/CFHRs/THBD/DGKE	补体介导TMA/aHUS及C3肾小球病机制分型
07 PROC · PROS1 · SERPINC1 · F5 · F2	移植相关易栓及血栓风险注释

适用人群

- 1 原发病不明的终末期肾病患者

2 肾移植等待者且存在遗传性肾脏病线索者

3 拟接受亲属活体供肾的受者及相关供者

4 需评估原发病复发或移植后TMA风险者

5 移植肾功能异常、原因待查或既往移植肾失功者

6 有肾病、蛋白尿、血尿或肾衰竭家族史者

20,000+
基因全外显子区域

≥30×
平均测序深度

≥95%
10×覆盖度

2周
出具报告

贯通病因诊断、供者及供肾选择、 移植策略与术后风险管理

六大临床决策场景

01 明确分子病因

覆盖肾小球、肾小管间质、囊性、结构性等遗传肾病。

02 供者与供肾风险适配

受者致病变异指导亲属供者定向突变验证；DCD供者不做基因检测。

03 移植方式与手术策略

PH与FGA不同变异类型，可能对应不同移植路径。

04 围术期风险管理

TMA/aHUS、FSGS早期复发及遗传性易栓风险。

05 复发风险与异常鉴别

结合基因、抗体、免疫、临床和病理进行分期管理。

06 治疗机制与药物适配

区分靶点机制证据与免疫效应端研究进展。

A 可能改变移植路径的关键证据

◆ 原发性高草酸尿症 PH

AGXT/PH1: 评估肝肾联合、序贯移植或个体化路径。
GRHPR/PH2: 可选择单纯肾移植；严重早发或系统性草酸沉积需多学科评估。
HOGA1/PH3: 进展至ESRD时，结合草酸负荷个体化评估。

◆ FGA 遗传性淀粉样变

FGA E526V: 可选择单纯肾移植。
FGA R554L/移码变异: 优先评估肝肾联合移植。
不同变异类型可能对应不同移植路径。

B 复发与移植肾异常

FSGS

早期 | 数天-3个月

先做遗传分型；非遗传性FSGS可评估nephrin抗体与复发风险。

C3 肾小球病

可早期/亚临床

补体基因辅助机制分型；复发或异常需结合补体、自身抗体与病理。

IgA 肾病

长期 | 中位6.75年

非遗传病，可做遗传易感性分析；随访血尿、蛋白尿、血压及移植肾功能。

C 治疗机制与药物适配性评估

药物靶点端

明确机制证据

C5 p.Arg85His/Cys → 可能影响依库珠单抗结合与C5阻断

免疫效应端

研究进展

FCGR3A rs396991 (V158F) → 可能通过FcγRIIIa亲和力和ADCC差异影响抗CD20单抗反应

