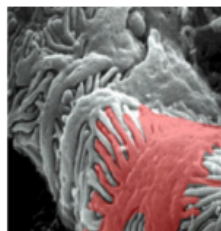


PodoNet

sprawozdanie z pracy wieloośrodkowej

Aleksandra Żurowska
Irena Bałasz-Chmielewska

Katedra i Klinika Pediatrii, Nefrologii
i Nadciśnienia GUMed



PodoNet

Clinical, Genetic and Experimental Research
into Hereditary Diseases of the Podocyte



English  Username Login Sign up

Home

PodoNet Projects

Project Partners

Clinical Centers

Laboratories

Textbook Information

Algorithms

Treatment Protocols

Links

Registry

Welcome to PodoNet

PodoNet is a European research consortium to investigate diseases affecting the podocyte, the cell which forms the glomerular filtration barrier.

Our mission is to advance our understanding of the demographics, causes and prognosis of steroid resistant nephrotic syndrome in children and adults, provide an evidence base for clinical management and explore innovative treatment strategies for genetically based disease.

To achieve this mission, PodoNet has established an online clinical registry open to all clinician scientists who want to contribute information about patients with steroid resistant nephrotic syndrome. To date, 62 pediatric nephrology centers in 27 countries have registered with PodoNet. Currently, 593 patients from 36 centers are followed in the PodoNet registry.

The clinical and genetic information collected serves to provide rational diagnostic and therapeutic clinical practice guidelines, to establish genotype-phenotype correlations in hereditary forms of disease, and to collect a critical mass of cases and families to foster the search for new genetic entities of SRNS.

Liczba pacjentów w Rejestrze PodoNet- 1788
Liczba ośrodków- 67

Polskie ośrodki w Rejestrze PodoNet

liczba ośrodków -13

liczba pacjentów-243



PODONET

- 2009r.- VI Gdańskie Warsztaty Nefrologiczne
zapowiedź projektu
- 2010 początek rejestracji pacjentów i gromadzenie próbek krwi do badań
- 2011/2013- wykonano badania genetyczne w zakresie genów *WT1* i *NPHS2* i wydano wyniki.
- Badania w zakresie tych genów wykonano u ok. 200 pacjentów zgłoszonych do Rejestru
- Patogenne mutacje zidentyfikowano u 29 pacjentów
WT1 – 10 przypadków; *NPHS2* – 18 przypadków

PODONET

- Od 2014r badania mutacji w genach *WT1* i *NPHS2* są wykonywane jako badania diagnostyczne refundowane przez NFZ w Laboratorium Genetyki Klinicznej w Gdańsku
- Wymagane jest właściwe skierowanie
- Wymagana jest obowiązująca w Laboratorium Genetyki Klinicznej zgoda na badanie genetyczne dołączona do przesyłanej próbki krwi pobranej na EDTA
- Nadal należy zgłaszać pacjentów steroidoopornych do rejestru Podonet
- Pacjenci, po wykluczeniu mutacji w genach *WT1* i *NPHS2*, mogą być kwalifikowani w Heidelbergu do dalszych badań genetycznych (*kwalifikacja na podstawie dostępnych danych klinicznych*)

DALSZE BADANIA GENETYCZNE

1. Badania metodą NGS (next-generation sequencing)

badanych jest 31 genów związanych z patogenezą zespołu nerczycowego

Dotychczas badania **wykonano u 121** (ok. połowy) naszych pacjentów (wyniki dostępne w zakładce „genetics” w Rejestrze)

2. Sekwencjonowanie całego genomu

w celu poszukiwania nowych genów „kandydatów”

w grupie pacjentów z dodatnim wywiadem rodzinnym bez ustalonej dotychczasowymi badaniami przyczyny choroby.

PODSUMOWANIE DOTYCHCZASOWYCH WYNIKÓW

Gen	Liczba przypadków
<i>NPHS2</i>	18
<i>WT1</i>	10
<i>NPHS1</i>	4
<i>LMX1B</i>	4
<i>SMARCL1</i>	2
<i>LAMB2</i>	1
<i>COQ2</i>	1
Razem	40 (ok. 20% badanej populacji)

Doniesienia zjazdowe- prezentacje ustne

1. Wyniki wstępnej analizy klinicznej polskich dzieci ze steroidoopornym zespołem nerczycowym z mutacjami w genach WT1 i NPHS2

Bałasz-Chmielewska I.1*, Lipska BS.2, Borzęcka H.3, Drożdż D.4, Gacka E.5, Firszt-Adamczyk A.6, Jarmoliński T.7, Książek J.8, Kuźma E.9, Medyńska A.10, Silska M.11, Szczepańska M.12, Tkaczyk M.13, Wasilewska A.14, Limon J.2, Żurowska A.1

[XI Sympozjum Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej, Gdańsk 2011](#)

2. Profil mutacji w genach NPHS2 i WT1 w polskiej populacji pacjentów ze steroidoopornym zespołem nerczycowym : doniesienie wstępne

Lipska B., Morzuch L., Bałasz-Chmielewska I., Żurowska A., Limon J.

[XI Sympozjum Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej, Gdańsk 2011](#)

3. Częstość występowania i przebieg kliniczny steroidoopornego zespołu nerczycowego uwarunkowanego mutacjami w genie WT1 w populacji polskiej – dane z rejestru PodoNet

Bałasz-Chmielewska I.1*, Lipska BS.2, Borzęcka H.3, Drożdż D.4, Gacka E.5, Firszt-Adamczyk A.6, Jarmoliński T.7, Książek J.8, Kuźma-Mroczkowska E.9, Medyńska A.10, Silska M.11, Szczepańska M.12, Tkaczyk M.13, Wasilewska A.14, Limon J.2, Żurowska A.1

[VI Zjazd Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej, Wrocław, 17-19 maja 2012](#)

4. WT1 screening in nephrotic syndrome : lessons from PodoNet

Lipska B., P.Latropoulos., B. Ranchin, J. Dusek, F. Ozaltin, A. Melk, J. Gellermann, A. Jankauskiene, M. Peco-Antic, A. Żurowska, A. Wasilewska, G. Caridi, B. Saeed, A. Moczulska, R. Bogdanovic, O. Erdogan, M. Szczepańska, M. Kalyoncu, H. Borzęcka, A. Trautman, F. Schaefer.

[European Society for Paediatric Nephrology Annual Scientific Meeting 2012, Kraków](#)

Doniesienia zjazdowe-plakaty

1. EARLY ONSET AND INTERMEDIATE PROGRESSION OF STEROID-RESISTANT NEPHROTIC SYNDROME (SRNS) ASSOCIATED WITH NON-NEUTRAL p.R229Q POLYMORPHISM AND c.1032delT PODOCIN MUTATION

Bałasz-Chmielewska I.1*, Borzecka H.2, Drozd D.3, Firszt-Adamczyk A.4, Gacka E.5, Jarmolinski T.6, Ksiazek J.7, Kuzma-Mroczkowska E.8, Medynska A.9, Silska M.10, Szczepanska M.11, Tkaczyk M.12, Wasilewska A.13, Zurowska A.1

[European Society for Paediatric Nephrology Annual Scientific Meeting 2012, Kraków](#)

2. Molecular characterization of Polish children with podocin-associated hereditary nephrotic syndrome : novel and recurrent NPHS2 mutations

Lipska B., Bałasz-Chmielewska I., Morzuch L., Borzęcka H., Gacka E., Firszt-Adamczyk A., Jarmoliński T., Książek J., Kuźma-Mroczkowska E., Medyńska A., Ogarek I., Silska M., Szczepańska M., Tkaczyk M., Wasilewska A., Limon J., Żurowska A.

[European Society for Paediatric Nephrology Annual Scientific Meeting 2012, Kraków](#)

Mutational analysis in podocin-associated hereditary nephrotic syndrome in Polish patients: founder effect in the Kashubian population

Beata S. Lipska • Irena Balasz-Chmielewska • Lucyna Morzuch • Kacper Wasielewski • Dominika Vetter • Halina Borzecka • Dorota Drozd • Agnieszka Firszt-Adamczyk • Ewa Gacka • Tomasz Jarmolinski • Joanna Ksiazek • Elzbieta Kuzma-Mroczkowska • Mieczysław Litwin • Anna Medynska • Magdalena Silska • Maria Szczepanska • Marcin Tkaczyk • Anna Wasilewska • Franz Schaefer • Aleksandra Zurowska • Janusz Limon

Received: 7 March 2013 / Revised: 22 March 2013 / Accepted: 27 March 2013 / Published online: 5 May 2013

© The Author(s) 2013. This article is published with open access at Springerlink.com

Genetic screening in adolescents with steroid-resistant nephrotic syndrome

Beata S. Lipska^{1,2}, Paraskevas Iatropoulos³, Ramona Maranta³, Gianluca Caridi⁴, Fatih Ozaltin^{5,6}, Ali Anarat⁷, Ayse Balat⁸, Jutta Gellermann⁹, Agnes Trautmann¹, Ozlem Erdogan¹⁰, Bassam Saeed¹¹, Sevinc Emre¹², Radovan Bogdanovic¹³, Marta Azocar¹⁴, Irena Balasz-Chmielewska¹⁵, Elisa Benetti¹⁶, Salim Caliskan¹⁷, Sevgi Mir¹⁸, Anette Melk¹⁹, Pelin Ertan²⁰, Esra Baskin²¹, Helena Jardim²², Tinatin Davitaia²³, Anna Wasilewska²⁴, Dorota Drozd²⁵, Maria Szczepanska²⁶, Augustina Jankauskiene²⁷, Lina Maria Serna Higuera²⁸, Gianluigi Ardissino²⁹, Ozan Ozkaya³⁰, Elzbieta Kuzma-Mroczkowska³¹, Oguz Soylemezoglu³², Bruno Ranchin³³, Anna Medynska³⁴, Marcin Tkaczyk³⁵, Amira Peco-Antic³⁶, Ipek Akil²⁰, Tomasz Jarmolinski³⁷, Agnieszka Firszt-Adamczyk³⁸, Jiri Dusek³⁹, Giacomo D. Simonetti⁴⁰, Faysal Gok⁴¹, Alaleh Gheissari⁴², Francesco Emma⁴³, Rafael T. Krmar⁴⁴, Michel Fischbach⁴⁵, Nikoleta Printza⁴⁶, Eva Simkova⁴⁷, Caterina Mele³, Gian Marco Ghiggeri⁴, Franz Schaefer¹ and the PodoNet Consortium

Genotype–phenotype associations in *WT1* glomerulopathy

Beata S. Lipska^{1,2}, Bruno Ranchin³, Paraskevas Iatropoulos⁴, Jutta Gellermann⁵, Anette Melk⁶, Fatih Ozaltin^{7,8}, Gianluca Caridi⁹, Tomas Seeman^{10,11}, Kalman Tory¹², Augustina Jankauskiene¹³, Aleksandra Zurowska¹⁴, Maria Szczepanska¹⁵, Anna Wasilewska¹⁶, Jerome Harambat¹⁷, Agnes Trautmann², Amira Peco-Antic¹⁸, Halina Borzecka¹⁹, Anna Moczulska²⁰, Bassam Saeed²¹, Radovan Bogdanovic²², Mukaddes Kalyoncu²³, Eva Simkova²⁴, Ozlem Erdogan²⁵, Kristina Vrljicak²⁶, Ana Teixeira²⁷, Marta Azocar²⁸, Franz Schaefer² and the PodoNet Consortium²⁹

Spectrum of Steroid-Resistant and Congenital Nephrotic Syndrome in Children: The PodoNet Registry Cohort

Agnes Trautmann, Monica Bodria, Fatih Ozaltin, Alaleh Gheisari, Anette Melk, Marta Azocar, Ali Anarat, Salim Caliskan, Francesco Emma, Jutta Gellermann, Jun Oh, Esra Baskin, Joanna Ksiazek, Giuseppe Remuzzi, Ozlem Erdogan, Sema Akman, Jiri Dusek, Tinatin Davitaia, Ozan Özkaya, Fotios Papachristou, Agnieszka Firszt-Adamczyk, Tomasz Urasinski, Sara Testa, Rafael T. Krmar, Lidia Hyla-Klekot, Andrea Pasini, Z. Birsin Özçakar, Peter Sallay, Nilgun Cakar, Monica Galanti, Joelle Terzic, Bilal Aoun, Alberto Caldas Afonso, Hanna Szymanik-Grzelak, Beata S. Lipska, Sven Schnaidt, and Franz Schaefer for the PodoNet Consortium

Due to the number of
contributing authors,

Podziękowania za współpracę

- Dr B. LIPSKA- ZIĘTKIEWICZ; prof. J. LIMON GDAŃSK
- Dr H. BORZĘCKA, prof. M. ZAJĄCZKOWSKA - LUBLIN
- Dr D. DROŻDŻ, dr I. OGAREK, prof. J. PIETRZYK - KRAKÓW
- Dr E. GACKA, prof. L. HYLAK- KLEKOT- CHORZÓW
- Dr A. FIRSZT-ADAMCZYK, dr R. STANKIEWICZ- TORUŃ
- Dr T. JARMOLIŃSKI- SZCZECIN
- Dr J. KSIĄŻEK, A. URZYKOWSKA, prof. R. GREŃDA- WARSZAWA CNDZ
- Dr E. KUŹMA-MROCZKOWSKA, Dr H. SZYMANIK_GRZELAK, prof. M. ROSZKOWSKA – BLAIM WUM
- Dr A. MEDYŃSKA, prof. D. ZWOLIŃSKA - WROCŁAW
- Dr M. SILSKA, prof. J. ZACHWIEJA - POZNAŃ
- Dr hab. M. SZCZEPAŃSKA, dr A. MORAWIEC-KNYSK - ZABRZE
- Prof. M. TKACZYK, dr M. STAŃCZYK ŁÓDŹ
- Prof. A. WASILEWSKA; BIAŁYSTOK