

Anhang

Tabelle: Auswahl von vorrangig renalen Erkrankungen, deren Ursachen durch eine genetische Störung in einem epithelialen Transportsystem bedingt sind. Aufgeführt sind Erkrankung, betroffenes Protein (Genprodukt) und Referenz (OMIM: Online Mendelian Inheritance in man (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>)).

Erkrankung	Protein	OMIM
Bartter Syndrom Typ 1	NKCC2 (SLC12A1)	601678
Bartter Syndrom Typ 2	ROMK (KCNJ1)	241200
Bartter Syndrom Typ 3	CIC-Kb (CLCNKB)	607374
Bartter Syndrom Typ 4	Barttin	602522
Gitelman Syndrom	NCC (SLC12A3)	263800
Pseudohypoaldosteronismus Typ 1 Autosomal rezessiv	ENaC (SCNN1A/B/G)	264350
Pseudohypoaldosteronismus Typ 1 Autosomal dominant	Aldosteronrezeptor (NR3C2)	177735
Pseudohypoaldosteronismus Typ 2	WNK1 WNK4	145260
Pseudohyperaldosteronismus Apparent mineralocorticoid excess	ENaC (SCNN1A/B/G) 11-betaHSD2	977200 207765
Distale RTA mit Taubheit	ATP6VB1 ATPV0A4	267300 602722
Distale RTA ohne Taubheit	SLC4A1	179800
RTA mit Osteopetrose	CAII	259730
Renale Glukosurie	SGLT2	233100
Fanconi-Bickel-Syndrom	GLUT2	227810
Renaler Diabetes insipidus Autosomal dominant Autosomal rezessiv X-gebunden vererbt	AQP2 AQP2 V2R (AVPR2)	125800 222000 304800
Zystinurie	SLC3A1(rBAT)	104614
Zystische Fibrose	CFTR	602421
Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose	CLDN16	248250
Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalziämie	TRPM6	602014
Isolierter Magnesiumverlust	FXD2	154020
Vitamin D abhängige Rachitis Typ II	VDR	277470
Vitamin D resistente Rachitis	VDR	277440
Pseudovitamin D abhängige Rachitis	CYP27B1	264700
Vitamin D resistente hypophosphatämische Rachitis	PEX	307810

Erkrankung	Protein	OMIM
Hypophosphatämische Osteoporose mit Urolithiasis	NaPi3	182309
Neonataler Hyperparathyreoidismus	CaR	601199
Familiäre hypokalzämische Hyperkalziurie	CaR	601199
Hypokalzämie mit Bartter-Syndrom (Bartter-Syndrom V)	CaR	601199
Familiäre hypokalziurische Hyperkalzämie	CaR	601199

Auflistung verwendeter Abkürzungen

ADH	Antidiuretisches Hormon
ADHS	Attention deficit hyperactivity disorder (Aufmerksamkeits-Defizit-Hyperaktivitäts-Syndrom)
ALTE	Apperant life threatening event (offensichtlich lebensgefährliches Ereignis; auch near missed SIDS)
AQP	Aquaporin
ATL	Ascending Thin Loop of Henle
ATP	Adenosintriphosphat
AVP	Arginine Vasopressin (s. ADH)
AVT	Apparative Verhaltenstherapie
bp	Base Pairs
CCD	Cortical Collecting Duct
CD	Cortical Collecting Duct
CDI	Central Diabetes Insipidus (Zentraler Diabetes Insipidus)
CNT	Connecting Tubule
(k)Da	(kilo)Dalton
dDAVP	1-deamino-8-D-arginin-vasopressin (Desmopressin)
CLDN	Claudin
cTAL	Cortical Thick Ascending Loop of Henle
DCT	Distal Convoluted Tubule
ECaC	Epithelial Ca ²⁺ Channel (ECaC1 = TRPV5; ECaC2 = TRPV6)
EEG	Elektroenzephalogramm
ENaC	Epithelial Na ⁺ Channel
FHHNC	Familial Hypercalciuria with Hypomagnesemia and Nephrocalcinosis
FXD2	Na ⁺ -K ⁺ -ATPase γ -Untereinheit (Gen)
GABA	γ -amino-butyrate (Gamma-amino-Buttersäure)
GFR	Glomeruläre Filtrationsrate
IMCD	Inner Medullary Collecting Duct
LOD	Logarithm of odds
mTAL	Medullary Thick Ascending Loop of Henle
NCC	Na ⁺ -Cl ⁻ -Kotransporter
NDI	Nephrogenic Diabetes Insipidus (Nephrogener Diabetes Insipidus)

NKCC2	Na ⁺ -K ⁺ -2Cl ⁻ -Kotransporter
OMCD	Outer Medullary Collecting Duct
PCT	Proximal Convolutet Tubule
PDZ	<u>P</u> ost synaptic density protein-95, <u>D</u> iscs-large, <u>Z</u> onula occludens-1
PEN	Primäre Enuresis Nocturna
PST	Proximal Straight Tubule
REM	Rapid eye movement
RTA	Renal tubuläre Azidose
SIDS	Sudden infant death syndrome (Plötzlicher Kindstod)
TAL	Thick Ascending Loop of Henle
TDL	Thin Descending Loop of Henle
TRPM	Transient Receptor Potential channel, subfamily melastatin
TRPV	Transient Receptor Potential channel, subfamily vanilliod (s. ECaC)
V2R	Vasopressin-Rezeptor Typ 2
ZNS	Zentralnervensystem

EIDESSTATTLICHE VERSICHERUNG

gemäß Habilitationsordnung der Medizinischen Fakultät Charité

Hiermit erkläre ich, dass

- keine staatsanwaltschaftlichen Ermittlungsverfahren gegen mich anhängig sind,
- weder früher noch gleichzeitig ein Habilitationsverfahren durchgeführt oder angemeldet wurde bzw. welchen Ausgang ein durchgeführtes Habilitationsverfahren hatte;
- die vorgelegte Habilitationsschrift ohne fremde Hilfe verfasst, die beschriebenen Ergebnisse selbst gewonnen wurden, sowie die verwendeten Hilfsmittel, die Zusammenarbeit mit anderen Wissenschaftlerinnen oder Wissenschaftlern und technischen Hilfskräften und die Literatur vollständig angegeben sind,
- mir die geltende Habilitationsordnung bekannt ist.

Berlin, den 28. Juli 2004

Dominik Müller

Danksagung

Stellvertretend für die vielen Menschen, ohne die vorliegende Arbeit nicht zustande gekommen wäre möchte ich an dieser Stelle danken:

Ganz besonderes meiner Frau Karen und meinen Kindern Torben, Friederike und Till, meinen Eltern und Schwiegereltern, die mich auf jede erdenkliche Weise unterstützt haben.

Herrn Professor Dr. med. Paul Eggert, Dipl.-Phys., meinem Doktorvater, mit dem mich über die wissenschaftliche Arbeit hinaus eine langjährige Freundschaft verbindet.

Herrn Professor Dr. Carel H. van Os, ehemaliger Direktor der Abteilung für Zellphysiologie der Universität Nijmegen/Niederlande für die Möglichkeit, in seiner Abteilung einen Teil der hier vorgelegten Arbeiten durchzuführen.

Herrn Professor Dr. med. Uwe Querfeld, Direktor der Klinik für Pädiatrie m. S. Nephrologie der Charité, der mich beim Verfassen dieser Schrift großzügig unterstützt hat.