

Seltene Nierenerkrankungen

Zystennieren als häufigste Form

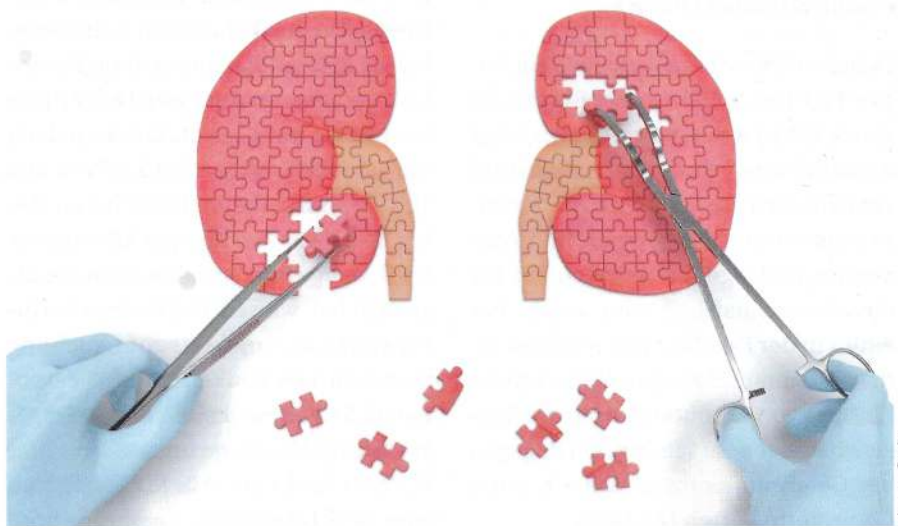
Mehr als zehn Prozent der Erwachsenen und fast alle Kinder mit Nierenerkrankungen im Endstadium leiden an einer von etwa 300 seltenen Nierenerkrankungen. Die geringe Erkrankungshäufigkeit birgt immer das Risiko einer späten, verpassten oder falschen Diagnose und einer verzögerten Überweisung an ein spezialisiertes Zentrum. Die häufigste Form bei den seltenen Nierenerkrankungen sind Zystennieren.

Zystennieren (etwa 80.000 Betroffenen allein in Deutschland) zählen zu den am weitesten verbreiteten Erbkrankheiten, sind aber in der Öffentlichkeit aufgrund der Scham der Betroffenen kaum sichtbar. Bei ADPKD wird die Funktion der Nieren schrittweise durch eine Vielzahl kleiner oder aber auch größerer Zysten zunehmend eingeschränkt. Zysten sind mit Flüssigkeit gefüllte Hohlräume, die sich bei diesem Krankheitsbild im Laufe der Zeit bilden. Hintergrund ist eine Fehlfunktion der Zilien. Das sind kleine Antennen auf den Zellen mit einer Vielzahl an Funktionen im Körper.

Heute ist die Erkrankung (PKD) ein Schwerpunkt für Studien und neue Behandlungsoptionen, obwohl sie vor 20 Jahren noch als eine hoffnungslose und unheilbare Erkrankung galt. Verschiedene Anzeichen und Symptome weisen auf die Erkrankung hin, wie hoher Blutdruck, Nierenschmerzen, Blut im Urin, Harnwegsentzündung und Nierensteine. Die Diagnose kann durch einen Blut- und Urintest sowie Ultraschall erfolgen.

Wichtige Fakten

Eine gesunde Niere ist etwa faustgroß und hat ein mittleres Gewicht von etwa



130 Gramm. Zystennieren können die 4-fache Größe und das bis zu 100-fache Gewicht erreichen. Für Zystennieren gibt es nur wenige Therapien. Viele Studien arbeiten fieberhaft an weiteren Therapiemöglichkeiten. Zystennieren sind die vierthäufigste Ursache für Nierenversagen und die zweithäufigste Ursache für eine Nierentransplantation. Bei ADPKD wird die Erkrankung mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an die Kinder weitergegeben.

Die Erkrankung bleibt lange Zeit ohne Symptome und ist individuell recht unterschiedlich, jedoch fallen in der fünften Lebensdekade bei etwa der Hälfte der Betroffenen die Nieren aus.

Selten sind schon Kinder davon betroffen. Im frühen Stadium der Erkrankung werden in der Regel keine Beschwerden bemerkt, jedoch haben viele Bluthochdruck und klagen über verstärkte Schmerzen. Begleiterkrankungen sind oft auch an Herz und Leber feststellbar.

Wo bekommt man weitere Informationen?

Ein Patientenleitfaden (Route Map) wurde von Patient:innen und Expert:innen gemeinsam entwickelt. Dieser erklärt, was ADPKD ist und wie sie sich auf Patient:innen und Familien auswirkt.

Unter <https://pkdinternational.org/adpkd-route-map> können Sie sich die deutschsprachige Version herunterladen.

Studien und Leitlinien

Mittlerweile befasst sich eine Vielzahl an wissenschaftlichen Studien mit ADPKD. KDIGO (weltweites Gremium für Nierenerkrankungen) erarbeitet derzeit einen Behandlungsleitfaden für Zystennieren, der voraussichtlich 2023 veröffentlicht wird. Ebenso wurde im Juni 2022 eine Leitlinie für die Begleiterkrankung „Zystenleber bzw. ADPLD“ publiziert, an der das BN-Vorstandsmitglied Uwe Korst im Rahmen des Delphi-Verfahrens mitgearbeitet hat. 2021 wurde von ERA und ERKNET eine Leitlinie zum Einsatz von Tolvaptan veröffentlicht. Mittlerweile kennt man auch den Nutzen einer angepassten Ernährung durch Intervallfasten oder ketogene Ernährung.

Neue Behandlungsoption: SGLT2-Hemmer

Der Bundesverband Niere e.V. hat die Zulassung von SGLT2-Inhibitoren als völlig neue Option zur Therapie chronischer



Das BN-Vorstandsmitglied Uwe Korst (r.) mit Prof. Dr. Franz Schäfer vom Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Heidelberg (UKHD), der den renommierten „Black-Pearl-Award“ für sein Engagement in der Erforschung kindlicher Nierenerkrankungen erhielt.

schwerer Nierenerkrankungen mit großer Freude aufgenommen. Eine echte Lücke in der Behandlung von Menschen mit Nierenerkrankungen wird damit geschlossen. Ein relevanter Anteil der Patient:innen ist jedoch letztlich von der Therapie ausgeschlossen. Dies betrifft vor allem Personen mit der häufigsten erblichen Nierenerkrankung – Zystennieren, die 10% aller Dialysefälle ausmachen. Deshalb ist dringend eine ergänzende Studie (zu den SGLT2-Hemmern) notwendig, die vom BN e.V. durch einen Support Letter unterstützt

wird. Interessierte können sich hierzu gerne per Mail an korst@bnev.de wenden. Uwe Korst arbeitet seit 2021 im ERN Board mit und ist sog. „Patient-Advokat“ bei ERKNET (Europäisches Referenznetzwerk für seltene Nierenerkrankungen) für den BN e.V. Seit April koordiniert er im BN-Vorstand die seltenen Nierenerkrankungen in Deutschland, für die derzeit ein nationales Netzwerk erarbeitet wird. Weitere Fakten zu seltenen Erkrankungen und Zystennieren gibt es unter www.rare-kidney.de.

Autor:
Uwe Korst
www.rare-kidney.de

korst@rare-kidney.de

(c) dnp Hefz. 4/2022