

## Kinder mit dominant vererbten Zystennieren (ADPKD)

Die Erkrankung Zystennieren ist normalerweise erst im Alter von 15 bis 25 Jahren im Ultraschall sichtbar und führt typischerweise in der 6. Lebensdekade (50 bis 60 J.) zur Dialysepflicht. Neugeborene mit Zystennieren haben in den allermeisten Fällen die rezessive Form geerbt, die zum Glück sehr selten ist. Die Auswirkungen sind allerdings schwerwiegend: 30 – 50% der Kinder sterben bei der Geburt oder kurz darauf, meistens infolge einer unterentwickelten Lungenfunktion und deren Komplikationen. Überlebende Kinder werden früh dialysepflichtig und haben weitere, teils heftige Begleiterkrankungen.

Es gibt aber auch Kinder, die vor und nach der Geburt bereits die dominant vererbte Form von Zystennieren haben. Wir beschreiben Ihnen zwei uns bekannte Fälle.



### Eva

Der Vater schrieb uns dazu: „Eva's Zysten wurden bereits während der Schwangerschaft bei einer Routine-Ultraschalluntersuchung entdeckt. Wenige Wochen nach der Geburt wurden dann bei einem Folge-Ultraschall Zysten in beiden Nieren und der Leber gefunden und die Diagnose wurde gestellt. Eva's Nieren sind unserem Nephrologen zufolge vergleichbar mit den Nieren eines 60-jährigen ADPKD-Patienten. Sie sind wesentlich vergrößert (etwa 150 %) und weisen bereits eine Vielzahl deutlich erkennbarer Zysten auf. Ihr Blutdruck war von Anfang an erhöht. Sie ist jetzt mit Medikamenten auf einen guten Blutdruck eingestellt. Das muss aber ständig beobachtet werden, da sie ja wächst, und die Dosis des Medikaments sozusagen mitwachsen muss. Wir hoffen, dass sich Eva's Nierenfunktion so lange wie möglich erhalten lässt und dass eine Dialysepflicht nicht bereits in

ihrer frühen Kindheit eintritt. Die Nieren haben eine Vielzahl von Funktionen, die den meisten Menschen nicht bewusst ist. Unter anderem steuern Sie auch die Produktion von Wachstumshormonen. Von daher ist Eva's gutes Wachstum bislang ein sehr gutes Zeichen.“ In der Familie sind bisher keine Zystennieren aufgetreten, d.h. sie wurden mit einer Spontanmutation überrascht.



### Vanessa

Die Mutter berichtete: „Bereits in meiner 27. Woche der Schwangerschaft stellte man fest, dass mit unserem Baby etwas nicht stimmte. In der 30. Woche bekamen wir dann mitgeteilt, dass unsere Tochter ADPKD hätte. Die Diagnose wurde uns von mehreren Spezialisten sowie einem Humangenetiker mehrfach bestätigt. Bei der vorzeitigen Geburt entfiel von 2450 g Gewicht alleine 1000 g auf die Nieren. Ihre Überlebenschancen wurden als gering eingeschätzt. Inzwischen wissen wir, dass in der Familie meines Mannes Zystennieren vorhanden sind. Mittlerweile ist unsere Tochter 12

Jahre alt, das jetzige Nierengewicht wird auf über 2 kg geschätzt. Der Radiologe ist jedes Mal erstaunt, dass die Nieren überhaupt noch funktionieren. Trotz aller schlimmen Vorhersagen hat sich unsere Tochter mit Zystennieren den Umständen entsprechend gut entwickelt. Die großen Nieren sieht man ihr aber an, die auch Rückenprobleme verursachen. Seit dem 9. Lebensmonat nimmt sie Medikamente gegen Bluthochdruck als Begleiterkrankung. Sie hat einen verdickten Herzmuskel, eine Herzklappe schließt nicht vollständig. Im Laufe der Jahre werden noch einige Begleiterkrankungen hinzukommen, die ihr doch einiges an Lebensqualität nehmen.“

Kinder-Nephrologen versuchen als spezialisierte Fachärzte nach Kräften zu helfen. Entgegen des Anteils von etwa 5% erwachsenen Zystennierenpatienten stellen sich ca. 50% bei den Kinder-Nephrologen vor.