

Sonderheft

Seltene Nierenkrankheiten

Wie erkennen, wie behandeln?



Inhalt

<i>Ist meine Niere geschädigt? Diese Warnsignale sollten Sie kennen.</i>	04
<i>Wie erhalte ich die richtige Diagnose? Diese Kontrollen und Werte sind für Sie wichtig.</i>	05
<i>Wie gehe ich mit der Diagnose um? Hier erhalten Sie Hilfe.</i>	06
<i>Welche Therapien gibt es? Medikamente, Dialyse, Transplantation.</i>	07
<i>Vererbt, angeboren, erworben? Die seltenen Nierenerkrankungen C3G, IgAN, aHUS.</i>	08
<i>Patienten:innen spezialisiert behandeln, psychosozial begleiten</i>	10
<i>Haben Sie eine seltene Nierenerkrankung? Informieren, nachfragen, netzwerken!</i>	11

Impressum

Herausgeber und Verlag:

MedTriX GmbH, Unter den Eichen 5, 65195 Wiesbaden
Tel. (0611) 9746-0, Fax (0611) 9746480-228
E-Mail: de-info@medtrix.group
Registergericht: AG Wiesbaden, HRB 12 808
USt.-Ident-Nummer: DE 206 862 684

Geschäftsführung: Stephan Kröck, Markus Zobel

Media-, Verkaufs- und Vertriebsleitung: Björn Lindenau

Redaktion: Angela Monecke

Layout: Hayo Eisentraut

Titelbild: Orawan - stock.adobe.com, hywards - stock.adobe.com

Kontakt zum Datenschutzbeauftragten:

Sie können sich bei Fragen, die den Datenschutz betreffen, per E-Mail an uns wenden: de-datenschutz@medtrix.group. Unseren Datenschutzbeauftragten erreichen Sie unter atarax - Norbert Rauch Consulting e.K., Dr.-Dassler-Straße 57, 91074 Herzogenaurach, Telefon 0700/2255282729, swmh-datenschutz@atarax.de.

Druck: Kohlhammer Druck, 70329 Stuttgart

Vervielfältigung oder Nachdruck, auch auszugsweise, nur mit Genehmigung der Herausgeber bzw. des Verlages.

Des Weiteren behält sich die MedTriX GmbH eine Nutzung ihrer Inhalte für kommerzielles Text- und Data-Mining (TDM) im Sinne von § 44b UrhG ausdrücklich vor.

SELTENE NIERENERKRANKUNGEN - Wie erkennen, wie behandeln?

Sonderheft des Bundesverbandes Niere e. V.

mit freundlicher Unterstützung von Novartis Pharma GmbH

Beilage in DER:DIE NIERENPATIENT:IN - Ausgaben Nr. 4/2024 und 1/2025, © 2024, MedTriX GmbH



Werden Sie Mitglied!

SELBSTHILFE-NETZWERK NIERE

Eine starke Interessenvertretung hat viele Vorteile

Durch Ihre Mitgliedschaft stärken Sie unser SELBSTHILFE-NETZWERK:

Wir kämpfen für die Qualität Ihrer Dialysebehandlung und für mehr Transplantationsmöglichkeiten. Als Mitglied in einer regionalen Interessengemeinschaft können Sie unsere vielfältigen regionalen und überregionalen Angebote nutzen. Oder Sie werden Mitglied im Förderverein und unterstützen ideell die Anliegen unseres Verbandes. Jedes Mitglied erhält die Zeitschrift „DER:DIE NIERENPATIENT:IN“ im Rahmen des Mitgliedsbeitrages.

Mehr Infos unter: www.bundesverband-niere.de



Selbsthilfegruppen finden & Mitglied werden

Seltene Nierenkrankheiten: Herausforderungen und Hoffnung

Etwa 9 Millionen Menschen leben in Deutschland mit einer chronischen Nierenkrankheit, mehr als 10% von ihnen sind an einer seltenen Form erkrankt. Rund 80% dieser chronischen Erkrankungen sind genetisch bedingt und betreffen viele Organsysteme. Aufgrund von nicht oder falsch diagnostizierten Fällen ist von einer erheblichen Dunkelziffer auszugehen.

Es gibt etwa 300 verschiedene seltene Nierenerkrankungen. Dazu gehören angeborene Fehlbildungen der Nieren, Zystennieren, alle Glomerulonephritiden, aber auch Stoffwechselerkrankungen, die vor allem die Nieren betreffen. Der Weg zur richtigen Diagnose ist oft lang und kann Jahre dauern. Die Folge: Viele Betroffene werden zu spät, gar nicht oder falsch behandelt. Das Fehlen spezifischer zugelassener Therapieansätze und die unzureichende Forschungsförderung verschärfen die Situation zusätzlich.

Rechtzeitig erkennen, multidisziplinär behandeln!

Wie bei jeder Nierenkrankheit ist eine frühzeitige Diagnose wichtig. Dann muss die Frage nach der Ursache gestellt werden. Je jünger die Betroffenen sind, desto höher ist die Wahrscheinlichkeit für eine seltene Ursache. Eine familiäre Belastung kann auf eine erbliche, seltene Ursache hinweisen. Bleibt die Ursache unklar oder besteht bereits der Verdacht auf eine seltene Erkrankung, sollten sich Ärzt:innen und Patient:innen an multidisziplinäre Expertenzentren für seltene Nierenerkrankungen wenden. Um den Zugang zu hochspezialisierter Versorgung und die Qualität der Behandlung für Patient:innen mit seltenen, häufig komplexen Erkrankungen zu verbessern, wurde zum Beispiel ERKNet gegründet, das Europäische Referenznetzwerk für seltene Nierenerkrankungen – als Teil der Europäischen Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen (ERNs). Elf ERKNet-Zentren gibt es inzwischen in Deutschland. Ärzt:innen in diesen Zentren sind vielfach besonders spezialisiert und haben spezielle Erfahrung in der Behandlung bestimmter Erkrankungen. Die Zentren sind untereinander verknüpft, und die internationale Vernetzung trägt dazu bei, dass das Wissen über seltene Erkrankungen wächst. Eine qualitätsgesicherte Informationsquelle mit wichtigen Anlaufstellen ist auch das Zentrale Informationsportal über Seltene Erkrankungen (ZIPSE; www.portal-se.de). Für die komplette Erfassung



UWE KORST

Vorstandsmitglied Bundesverband
Niere e. V., Patient-Advokat
bei ERKNET



**PROF. DR. KAI-UWE
ECKARDT**

Leiter der Nephrologie
an der Charité in Berlin

seltener Krankheitsbilder und die optimale Betreuung sind der interdisziplinäre Austausch zwischen Expert:innen aus entsprechenden Zentren, Fach- und Allgemeinmediziner:innen sowie Therapeut:innen und eine gute Arzt-Patient-Beziehung entscheidend.

Das Ziel: eine bessere Lebensqualität

Die Bekämpfung seltener Nierenkrankheiten erfordert ein gemeinsames Engagement von Betroffenen, Mediziner:innen, Forschenden und politischen Entscheidungsträgern. Nur durch kontinuierliche Anstrengungen und eine enge Zusammenarbeit können Fortschritte erzielt, den Betroffenen eine bessere Lebensqualität ermöglicht und eine eventuelle Dialyse oder Nierentransplantation verzögert oder vermieden werden. Denn für die Mehrheit der Patient:innen bedeutet eine seltene Nierenerkrankung erhebliche Einschränkungen ihrer Lebensqualität und viele anstrengende Herausforderungen im Alltag. Hinzu kommt die Belastung durch eine mögliche Vererbung. Die Entwicklungen in der Forschung und der Aufbau spezialisierter Zentren geben Hoffnung. Doch es bleibt noch viel zu tun, um die Herausforderungen zu bewältigen, die mit seltenen Nierenerkrankungen einhergehen. Besonders wichtig ist dabei auch der Austausch von Betroffenen und Angehörigen. Neben kompetenten Ärzt:innen gelten vor allem Patientenorganisationen und Selbsthilforganisationen als wichtige Ansprechpartner.

Ihre
Uwe Korst

Prof. Dr. Kai-Uwe Eckardt

Ist meine Niere geschädigt? Diese Warnsignale sollten Sie kennen.



Anzeichen und Warnsignale

Folgende Symptome können auf eine Nierenschädigung hindeuten, u. a.:

- Schwellungen an den Beinen, im Gesicht und an den Händen
- Schaumiger bzw. sprudelnder Urin
- Geringere Urinmenge
- Blut im Urin (andersfarbiger Harn)
- Kurzatmigkeit
- Schlafstörungen
- Übelkeit oder Erbrechen
- Hoher Blutdruck
- Vermehrtes Frieren
- Ungewöhnliche Müdigkeit

Die Nieren sind unsere Filterorgane. Ihre Hauptaufgabe ist es, schädliche Stoffe und Stoffwechselabbauprodukte aus dem Blut zu filtern. Sind diese wichtigen Prozesse gestört, können unterschiedliche Symptome in den verschiedensten Bereichen des Körpers auftreten.

Scheidet unser Körper zu wenig Wasser aus, sammeln sich mit der Zeit auch schädliche Abbauprodukte des Stoffwechsels an. Eine mögliche Nierenerkrankung ist durch verschiedene Warnzeichen erkennbar:

Bluthochdruck. Ist die Nierenfunktion eingeschränkt, steigt der Blutdruck an. Der Hochdruck schädigt dann weiter die Nierenfunktion (siehe Kasten).

Blutarmut. Sind die Nieren nicht mehr dazu in der Lage, ausreichend Hormone (u. a. EPO) zu produzieren, entwickelt sich eine Blutarmut (Anämie), die sich u. a. durch geringe Leistungsfähigkeit zeigt.

Wasseransammlungen. Produziert der Körper zu wenig Urin, kommt es zu einer Flüssigkeitseinlagerung im Gewebe. Die Betroffenen bemerken dies meist zuerst daran, dass ihre Beine geschwollen sind.

Eiweiß im Urin. Sind die Eiweißwerte im Urin dauerhaft erhöht, kann dies auf eine Nierenschädigung hinweisen. Bei größeren Eiweißverlusten kann diese sog. Proteinurie durch

einen schäumenden oder trüben Urin für das Auge sichtbar werden.

Blut im Urin. In den Nieren kann es auch zu Blutungen kommen, die durch Infektionen oder andere Erkrankungen wie etwa Zysten (mit Flüssigkeit gefüllte Gewebeaussackungen), Niereninfarkte, Nierensteine oder Verletzungen hervorgerufen werden.

Harnblasenentzündungen. Durch manche Nierenerkrankungen können die Patient:innen anfälliger für Harnblasenentzündungen sein.

Nierenschmerzen. Eine Nierenerkrankung verläuft anfangs in der Regel schmerzlos. Bestimmte Erkrankun-

gen wie etwa Nierenbeckenentzündungen können jedoch Auslöser für Bauch- oder Rückenschmerzen sein.

Bei Nierenfunktionsstörungen kommen unterschiedliche Krankheitsbilder infrage, wie Entzündungen der Nieren, Nierensteine, Nierenzysten und Zystennieren, Nierenkrebs, Diabetes mellitus (Typ-1- oder Typ-2-Diabetes), Bluthochdruck, erbliche Erkrankungen, die Bildung von Antikörpern gegen körpereigene Substanzen, Veränderungen auf genetischer Ebene und die Schädigungen der kleinsten Blutgefäße.

Nieren und Blutdruck beeinflussen sich wechselseitig

Hochdruck kann die Ursache einer chronischen Nierenschädigung sein, aber auch umgekehrt kann eine nachlassende Nierenfunktion den Blutdruck ansteigen lassen. Da auch zu wenig Wasser ausgeschieden wird, steigt der Blutdruck weiter an, was wiederum die Nierenfunktion schädigt.

Sprechen Sie mit Ihrem Arzt!

Sollte(n) eines oder mehrere der genannten Symptome bei Ihnen auftreten, weisen Sie bitte Ihren Arzt oder Ihre Ärztin darauf hin. Ggf. erfolgt eine Überweisung an eine/n Spezialisten/in für Nierenerkrankungen (Nephrolog:innen).

Wie erhalte ich die richtige Diagnose? Diese Kontrollen und Werte sind für Sie wichtig.

Besteht der Verdacht auf eine Nierenerkrankung, gibt es eine Reihe von Untersuchungsmethoden, mit denen der Arzt oder die Ärztin die richtige Diagnose stellen kann. Am Anfang steht immer die Kontrolle des Blutdrucks (ggf. 24-Stunden-Messung).

Danach folgen weitere Kontrollen wie Urin- und Blutuntersuchungen und ggf. eine Nierenpunktion (siehe Kasten).

Harnuntersuchungen

Proteinurie bzw. Albuminurie (Eiweiß im Urin): Zu viel Eiweiß im Urin ist ein wichtiger Indikator für eine Nierenschädigung. **Hämaturie** (Blut im Urin): Blut im Urin deutet auf eine Erkrankung der Nieren oder der ableitenden Harnwege hin.

Blutuntersuchungen

Es gibt verschiedene Blutwerte, mit denen man eine mögliche Nierenfunktionsstörung feststellen kann:

Kreatinin

Der Normwert ist bei Patient:innen unterschiedlich. Er liegt bei 0,5 - 0,95 mg/dl für Frauen und bei 0,7 - 1,2 mg/dl für Männer und ist erhöht, wenn die Filterfunktion der Niere eingeschränkt ist.

Harnstoff und Kreatinin-Clearance

Der Normwert beim **Harnstoff** liegt bei 20 - 45 mg/dl - und ist zu hoch, wenn die Filter der Nieren nicht optimal arbeiten.

Glomeruläre Filtrationsrate (GFR)

Der Normwert liegt bei 90 - 130 ml/min. Die GFR ermittelt das Labor durch eine gleichzeitige Bestimmung von Kreatinin oder Inulin im Blut und im Urin. Üblicherweise schätzt man heute aber die GFR aus den Blutwer-

ten von Kreatinin und/oder Cystatin C. Ist sie zu niedrig, liegt eine eingeschränkte Nierenfunktion vor.

Cystatin C

Cystatin ist ebenso wie Kreatinin ein körpereigener Marker für die Filtrationsleistung der Nieren.

Weitere Kontrollmöglichkeiten

Weißer Blutkörperchen (Leukozyten) sowie C-reaktives Protein sind bei Entzündungsreaktionen erhöht. Kalzium, Phosphat, Vitamin D und Parathormon zeigen an, wie es um den Kalziumhaushalt steht.

Ultraschall

Mögliche Veränderungen der Nieren lassen sich auch bei einer Ultraschallkontrolle erkennen. Dabei werden u.a. Nierensteine, -zysten, Nierentumoren oder angeborene



natali_mis - stock.adobe.com

Fehlbildungen sichtbar. Eine länger bestehende Funktionseinschränkung kann man an einer Verkleinerung der Nieren und Strukturveränderungen erkennen.

Röntgen

Röntgen- und MRT-Untersuchungen helfen u. a. bei der Diagnose von Nierensteinen und -tumoren (siehe Ultraschall). Auch andere Verengungen in den Nieren oder angeborene Fehlbildungen lassen sich so erkennen.

„Als ich die Diagnose C3G zum ersten Mal hörte, konnte ich nichts damit anfangen.“

Antonia K.

Wann muss eine Nierenpunktion erfolgen?

Trotz aller moderner Diagnostik und bildgebender Verfahren ist es möglich, dass die Ursache und die Aktivität von Nierenerkrankungen mittels Blut- und Urinuntersuchungen, Ultraschall und Röntgen nicht geklärt werden können (siehe auch S. 8). In solchen Fällen sollte eine Nierenpunktion (Nierenbiopsie) erfolgen, um Nierengewebe feingeweblich (histologisch) untersuchen zu können.

Für seltene Nierenerkrankungen gilt dies ganz besonders. Denn oft lassen sich diese außer durch eine genetische Untersuchung nur durch die Nierenpunktion, also die Untersuchung einer Gewebeprobe direkt aus der Niere, sicher diagnostizieren. Bei klaren Zeichen für das Vorliegen einer Nierenerkrankung und unklarer Ursache sollte die Nierenpunktion deshalb schnellstmöglich erfolgen. Denn je früher eine Erkrankung erkannt wird, desto schneller kann sie gezielt behandelt werden!

Wie gehe ich mit der Diagnose um?

Hier erhalten Sie Hilfe.



simona - stock.adobe.com

PatientenBegleiter: Hilfe für Nierenpatient:innen

Länger und besser leben mit der chronischen Nierenerkrankung, das bedeutet auch: die emotionalen, finanziellen und sozialen Folgen einer Nierenerkrankung aufzufangen. Dazu hat der Bundesverband Niere (BN) e. V. das Projekt „PatientenBegleiter“ ins Leben gerufen. Nierenpatient:innen und Angehörige werden zu zertifizierten PatientenBegleitern ausgebildet, die dann deutschlandweit für ihre Mitpatient:innen da sind – als Ansprechpartner:innen auf Augenhöhe.

Der BN e. V. bietet noch viele weitere Unterstützungsleistungen für Menschen mit einer chronischen Nierenerkrankung.

Mehr Infos gibt es unter www.patienten-begleiter.de und unter www.bnev.de (siehe auch S. 11).



M.studio - stock.adobe.com

Die Diagnose einer seltenen Nierenerkrankung bedeutet für die Patient:innen und ihr persönliches Umfeld meist einen großen Schock. Gerade in der Anfangszeit ist es hilfreich, sich genau über die Krankheit und deren Behandlung zu informieren und mit anderen Betroffenen zu vernetzen bzw. auszutauschen.

Viele Patient:innen erleben zunächst eine Odyssee von Arzt zu Arzt, bis endlich die richtige Diagnose gestellt wird; idealerweise in einem Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen. Danach ist es natürlich besonders wichtig, schnellstmöglich die für sie optimale Behandlung zu finden. Vor allem in den zurückliegenden Jahren wurde rund um die chronische Nierenerkrankung viel geforscht, um neue Therapien zu entwickeln.

Lassen Sie sich von Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt auch erklären, was Sie selbst tun können, um Ihre Nieren zu schützen, etwa durch eine angepasste Ernährung und regelmäßige Bewegung (siehe unten). Denn das Selbstmanagement einer chronischen Erkrankung

kann neben der medikamentösen Therapie und einer psychosozialen Begleitung ein wesentlicher Baustein sein. Es geht für Sie um Selbstbestimmung, die Teilhabe am gesellschaftlichen und beruflichen Leben und um eine gute Lebensqualität im Alltag.

Sie müssen Ihre Ängste und Sorgen nicht mit sich allein ausmachen. Der persönliche Austausch und das Gespräch mit anderen Betroffenen in Selbsthilfeorganisationen wie dem Bundesverband Niere (BN) e. V. (siehe S. 11) können hier helfen. Sprechen Sie Ihren Arzt oder Ihre Ärztin darauf an, wenn Sie nach weiteren Ansprechpartnern suchen und/oder professionelle Unterstützung (psychosoziale Begleitung) benötigen (siehe Kasten).

Was kann ich selbst tun?

Lebensstil(änderung) und Therapietreue – für mehr Lebensqualität.

Bei einer chronischen Nierenerkrankung geht es nicht nur um die richtige Medikamenteneinnahme, sondern vor allem darum, den Krankheitsverlauf positiv zu beeinflussen. Daran können Sie aktiv mitwirken: durch einen gesunden Lebensstil.

Gesund ernähren

Grundsätzlich empfiehlt sich für Nierenpatient:innen eine gesunde und ausgewogene Ernährung. Bei fortgeschrittener Nierenerkrankung müssen ggf. die Trinkmenge und die Kalium- sowie Phosphataufnahme re-

duziert werden. Es kann für Sie dann auch erforderlich sein, bestimmte Vitamine und Mineralien als Nahrungsergänzungsmittel einnehmen zu müssen. Holen Sie sich hierzu unbedingt den Rat Ihrer Ärztin oder Ihres Arztes ein!

Regelmäßig bewegen

Was sportliche Aktivitäten betrifft, sind für nierenkranke Menschen vor allem Ausdauersportarten zu empfehlen. Regelmäßige Spaziergänge können hier schon hilfreich sein und

das Wohlbefinden stärken. Empfehlenswert sind auch Wandern, Joggen und Radfahren. Am besten integrieren Sie Bewegung in Ihren Alltag, zum Beispiel durch den regelmäßigen Besuch einer Sportgruppe.

Rauchen stoppen!

Chronisch nierenkranke Menschen sollten unbedingt aufhören zu rauchen. Denn Nikotin schädigt auch die kleinen Gefäße der Nieren. Rauchen gilt zudem als Treiber für Krebs sowie Herz-Kreislauf-Erkrankungen.

Welche Therapien gibt es?

Medikamente, Dialyse, Transplantation.

Oft braucht es Zeit, bis für eine seltene Nierenkrankheit eine Diagnose gestellt wird. Danach tauchen neue Fragen auf: Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es? Und wo sollte man sich behandeln lassen?

Bis heute sind seltene Nierenerkrankungen nicht heilbar. Da seit einigen Jahren sehr viel an zielgerichteten Therapien geforscht wird, gibt es inzwischen neue Medikamente, die zur Behandlung eingesetzt werden. Damit lassen sich die Symptome einer Nierenerkrankung lindern, Nieren- und andere Blutwerte stabilisieren und so das Fortschreiten der Nierenschädigung hinauszögern und die Lebensqualität verbessern. Daneben kommen in der Therapie derzeit vor allem blutdrucksenkende Mittel und bei fortgeschrittener Erkrankung entwässernde Medikamente zum Einsatz.

Viele der seltenen Nierenkrankheiten werden an Universitätskliniken/Zentren für seltene Nierenerkrankungen behandelt. Dort kennen sich die Ärzt:innen besonders gut mit diesen Erkrankungen aus, weil sie viele solcher Patient:innen sehen. Manche Kliniken gehören dem Europäischen Referenznetzwerk für seltene Nierenkrankheiten an (ERKNet).

„Es ist anstrengend, dass ich den Ärzten immer wieder die Geschichte meiner Tochter erzählen und alles erklären muss, weil die Erkrankung so selten ist.“

Christiane M.

Einige Ärzt:innen führen auch selbst klinische Studien durch, an denen Sie ggf. teilnehmen können. Diese sind ambulant oder stationär möglich und aktuell oftmals noch die einzige Möglichkeit, eine zielgerichtete Therapie zu erhalten.



Marina Zlochinn - stock.adobe.com

Solche Studien bieten Kliniken, Arztpraxen oder Institute an, die speziell darauf ausgerichtet sind. Ohne Studien wäre es nicht möglich, neue Medikamente auf ihre Wirksamkeit und Verträglichkeit hin zu prüfen. Fragen Sie Ihren Arzt oder Ihre Ärztin danach!

Dialyse, Nierentransplantation

Seltene Nierenkrankheiten können adäquat behandelt über Jahre hinweg stabil verlaufen. Wenn sich die Nierenfunktion jedoch verschlechtern sollte, kann bei starkem Verlust der Nierenfunktion (unter 15%) eine Dialysebehandlung angezeigt sein. Näheres zur Therapie entscheiden Sie gemeinsam mit Ihrem Arzt oder Ihrer Ärztin. Derzeit gibt es zwei unterschiedliche Dialyseverfahren. Bei der Hämodialyse wird das Blut über einen Zugang, den Shunt und einen Schlauch, der in eine Vene des Körpers geführt wird, in die Dialysemaschine

geleitet. Dort wird es über eine Membran gereinigt und zurück in den Körper gepumpt. Bei der Peritonealdialyse nutzt man für die Reinigung des Bluts das Bauchfell der Patient:innen als natürliche Membran. Die Spülung erfolgt nicht in einer Maschine außerhalb des Körpers, sondern direkt in der Bauchhöhle.

Als weiteres Nierenersatztherieverfahren gilt neben der Dialyse die Transplantation. Prinzipiell gibt es für eine Nierentransplantation zwei Möglichkeiten: die Lebendorganspende oder die postmortale Spende.

Damit der Körper das neue Organ nicht abstößt, muss der Empfänger bzw. die Empfängerin dauerhaft Medikamente einnehmen, die das Immunsystem unterdrücken. Die Wartezeit für eine neue Niere beträgt im Mittel 8 Jahre. Falls eine Lebendspende möglich ist, ist das für die Betroffenen die beste Form der Nierenersatztherapie.

Vererbt, angeboren, erworben?

Die seltenen Nierenerkrankungen C3G, IgAN und aHUS.

Mehr als 300 vererbte, angeborene oder erworbene Erkrankungen zählen zu den seltenen Nierenerkrankungen. Über zehn Prozent der Erwachsenen und fast alle Kinder mit Nierenerkrankungen sind von einer seltenen Form betroffen. Beispiele für seltene Nierenerkrankungen sind C3G, IgAN oder aHUS, die alle mit einer gestörten Immunabwehr einhergehen. An neuen Therapien wird intensiv geforscht.

C3G: Fehlschaltungen im Immunsystem

Die C3-Glomerulopathie (C3G) und die **IC-MPGN** gehören zu den sehr seltenen Erkrankungen. Circa 1.500 Menschen jeden Alters sind davon in Deutschland betroffen. Häufig wird die Diagnose schon im Kindes- und Jugendalter gestellt. Als Ursache werden Autoantikörper bzw. Veränderungen auf genetischer Ebene vermutet, die bei der Entstehung der C3G beteiligt sein können und Fehler in bestimmten Abläufen des Immunsystems auslösen. Die Folge: Das System ist dauerhaft fehlreguliert, was zu Ablagerungen, Entzündungsreaktionen und schließlich irreversiblen Schädigungen der Nieren führen kann.

Beschwerden

Typische Symptome einer C3G sind Wassereinlagerungen, Eiweiß und

Blut im Urin. Dadurch entwickeln sich ein Eiweißmangel im Blut, erhöhte Blutfettwerte und Bluthochdruck. Überdies können sich Blutgerinnsel (Thrombosen) bilden und die Infektanfälligkeit kann erhöht sein. Zu den weiteren Beschwerden zählen Müdigkeit, Erschöpfung oder Nierenschmerzen. Die sichere Diagnose einer C3G ist nur durch eine Nierenpunktion (Nierenbiopsie; siehe Kasten) möglich.

Krankheitsverlauf

Die Krankheit führt im Normalfall früher oder später zum Nierenversagen. Bereits 10 Jahre nach der Diagnose ist jede/jeder zweite Patient:in

davon betroffen. Dieser Verlauf kann auch schneller vonstattengehen. Nach einer Nierentransplantation ist die Wahrscheinlichkeit hoch (50-70%), dass die Krankheit innerhalb kurzer Zeit wieder auftritt und die neue Niere beschädigt. Auch in den Fällen, in denen die Erkrankung nicht schnell fortschreitet, kommt es irgendwann zu einem Nierenversagen. Inzwischen weiß man, dass sich das Risiko für ein Nierenversagen verringern kann, sobald die Proteinurie (erhöhtes Eiweiß) gesenkt wird.

„Erst mit der Zeit habe ich verstanden, wie C3G mein Leben verändert.“
Antonia K.

Behandlung der C3G

Zielgerichtete Therapien für die C3G gibt es derzeit noch nicht außerhalb von klinischen Studien. Mit Kontrolle des Blutdrucks und Medikamenten, welche die Eiweißausscheidung senken, wird momentan versucht, die Nieren zu schützen und deren Funktion so lange wie möglich aufrechtzuerhalten. Es wird intensiv an neuen Therapieoptionen geforscht, um das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen und deren Auswirkungen zu reduzieren. Zudem gibt es unterstützende Therapien (z. B. Steroide). Einige Ärzt:innen bieten die Teilnahme an klinischen Studien an. Sprechen Sie Ihren Arzt oder Ihre Ärztin darauf an!

Nierenpunktion: Die feinen Unterschiede finden

Das Komplementsystem ist ein Teil unseres Immunsystems. Bei einigen Erkrankungen wie z. B. der C3-Glomerulopathie ist dieses System fehlreguliert, so dass sich Komplementprotein C3 in den Nierenkörperchen ansammelt. Um die Erkrankung sicher nachzuweisen und behandeln zu können, braucht es eine Nierenpunktion (Biopsie).

Viele seltene Nierenerkrankungen können mit Blut- und Urinuntersuchungen und Ultraschall allein nicht erkannt werden. Dann sollte die Ärztin oder der Arzt eine Nierenpunktion vornehmen, um durch die Untersuchung einer Gewebeprobe direkt aus der Niere eine sichere Diagnose zu stellen. Gegebenenfalls wird diese durch eine genetische Untersuchung ergänzt.



„Durch die IgAN bin ich oft schneller müde und kaputt.“
Claudia Maria W.

IgAN: Bestimmte Eiweiße lagern sich in der Niere ab

Die IgA-Nephropathie (IgA-Nephritis; IgAN) ist wie die C3-Glomerulopathie eine Erkrankung der Nierenkörperchen (Glomerulonephritis). Diese Erkrankungen machen innerhalb der Vielfalt von chronischen Nierenkrankheiten nur einen kleinen Teil aus, wobei IgAN die häufigste Glomerulonephritis ist. Ärzt:innen und Wissenschaftler:innen forschen besonders intensiv daran, weil Erkrankungen der Nierenkörperchen weltweit für 20 - 40% der terminalen Niereninsuffizienz verantwortlich sind. Bei der IgA-Nephropathie lagern sich bestimmte Eiweiße, sog. Immunglobuline des Typs A (IgA), in der Niere ab. Diese lösen Entzündungen und andere krankmachende

Prozesse aus. Betroffen sind meist junge Erwachsene. Als Ursache wird ein Zusammenspiel aus Autoantikörpern, genetischen Veranlagungen und Umweltfaktoren vermutet. Auch bei IgAN kann die Diagnose nur mit einer Nierenbiopsie gestellt werden (siehe S. 5).

Krankheitsverlauf

Die Erkrankung kann sehr unterschiedlich verlaufen und beginnt meist schleichend. Es gibt aber auch schnell fortschreitende Verläufe, welche zu einem frühen Verlust der Nierenfunktion führen können. Bei bis zu 50% der betroffenen Patient:innen kann ein Fortschreiten

bis zur terminalen Niereninsuffizienz im Verlauf über 20 bis 25 Jahre beobachtet werden.

Verschiedene Risikofaktoren können den Verlauf der IgAN maßgeblich beeinflussen, wie unkontrollierter Bluthochdruck, eine anhaltende zu hohe Eiweißausscheidung (Proteinurie), Rauchen und Übergewicht. Daher ist ein gesunder Lebensstil wichtig.

Die IgA-Nephropathie wird v. a. mit Medikamenten behandelt, die den Blutdruck senken und die Eiweißausscheidung kontrollieren. Inzwischen gibt es auch die ersten spezifisch zugelassenen Medikamente; weitere werden in klinischen Studien getestet.

aHUS: Blutgerinnsel bilden sich im Körper

Beim atypischen hämolytisch-urämischen Syndrom (aHUS) führen genetische Veränderungen, ähnlich wie bei der C3G, dauerhaft zu Fehlsteuerungen des Komplementsystems. aHUS ist eine fortschreitende, lebensbedrohliche Form der thrombotischen Mikroangiopathie (TMA). Sie schädigt die kleinen Blutgefäße, wodurch sich gefährliche Blutgerinnsel bilden können: das typische Krankheits-

„Wir wissen, worauf man bei aHUS achten muss, wie bestimmte Medikamente zu meiden.“
Christiane M.

bild der TMA. Die Durchblutung der Niere wird dabei beeinträchtigt. aHUS kommt sehr selten vor. Pro Jahr erkrankt weniger als ein Patient/eine Patientin unter einer Million Einwohnerinnen/Einwohnern daran.

Die Erkrankung kann in allen Altersgruppen auftreten. Im Kindesalter sind Jungen und Mädchen etwa gleich häufig betroffen. Unter den Erwachsenen erkranken Frauen häufiger als Männer.

Neben genetischen Veränderungen gelten weitere Risikofaktoren für aHUS als Auslöser, wie Stoffwechsel- und Autoimmunerkrankungen oder Infektionen. Symptome, wie Müdigkeit, Schmerzen im Unterleib, Wassereinlagerungen und Krampfanfälle, treten bei aHUS häufig und plötzlich auf.

Heute sind zur Behandlung von aHUS spezifische Therapieoptionen verfügbar, zu denen Komplementinhibitoren zählen. Sie hemmen die anhaltende, unkontrollierte Aktivierung des Komplementsystems und sind längst Standardtherapie.

Patient:innen spezialisiert behandeln, psychosozial begleiten

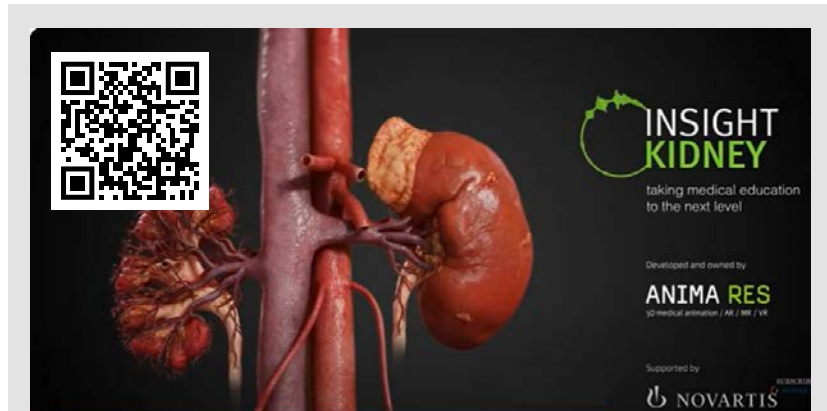
Menschen mit seltenen, unklaren und/oder erblichen Nierenerkrankungen benötigen eine individuelle, spezialisierte Behandlung - nicht nur durch niedergelassene Ärzt:innen. Eine wesentliche Rolle spielen auch spezialisierte Zentren.

Die Diagnose einer seltenen Nierenerkrankung bedeutet viel Stress, vor allem in der Anfangszeit. Besonders bei Nierenkrankheiten kommt die mehr oder weniger präsente Angst vor der Dialyse hinzu, mit allen daraus folgenden Herausforderungen. Gerade bei jungen Patient:innen, die mitten im Leben stehen, bedeutet dies eine hohe emotionale Belastung. Ziel der Behandlung muss es daher sein, die dialysefreie Zeit möglichst lange zu erhalten.

Psychosoziale Begleitung – Kontakt zur Selbsthilfe!

All dies sind die Gründe, warum chronisch nierenkranke Menschen in ihrem Krankheitsmanagement psychosoziale Unterstützung benötigen. Der Bundesverband Niere e. V. (www.bnev.de) bietet hier Betroffenen aktive Hilfestellungen und Dienstleistungen, wie sozialrechtliche Seminare, das Projekt zur Psychosozialen Begleitung (PSB) chronisch nierenkranker Menschen, zu dem auch das Projekt „PatientenBegleiter“ zählt. Es stellt Neupatient:innen ausgebildete, erfahrene Mitpatient:innen als Ansprechpartner:innen zur Seite.

Zögern Sie nicht, beim Arztgespräch Ihre Fragen zu stellen, sollte Ihnen etwas unklar sein. Lassen Sie sich auch erläutern, was Sie selbst tun können, um Ihre Nieren zu schützen - etwa durch eine angepasste Ernährung und regelmäßige Bewegung. So behalten Sie das Ruder selbst in der Hand. Es geht um Ihre Gesundheit!

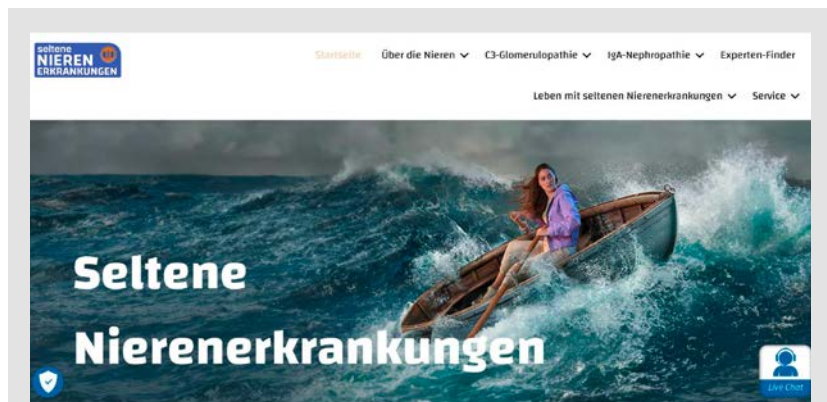


Niere in 3D: die Insight Kidney App

Wie sehen die Nieren tatsächlich aus? Was genau geht in unserem Körper vor sich? Wie entstehen seltene Nierenerkrankungen? Das erfahren Sie in der Insight Kidney App. Sie können sich diese ganz einfach herunterladen, indem Sie den QR-Code scannen oder den unten stehenden Link aufrufen. Betrachten Sie die Anatomie der Nieren und ihre einzelnen Bestandteile genauer. Zudem erhalten Sie weiterführende Erklärungen zu den seltenen Nierenerkrankungen IgAN, C3G und aHUS:

<https://t1p.de/insight-kidney-app>

App im Google Play Store und Apple App-Store downloadbar



Website zu seltenen Nierenerkrankungen

Auf dieser Website (bzw. durch Scannen des QR-Codes) finden Sie Erklärungen zur Entstehung, zu Symptomen und zur Behandlung von C3G und IgAN, zum Leben mit einer seltenen Erkrankung sowie einen Expertenfinder (für spezialisierte Zentren): www.seltene-nierenerkrankungen.de



Haben Sie eine seltene Nierenkrankheit? Informieren, nachfragen, netzwerken!

Die Diagnose einer seltenen Nierenkrankheit und das Leben damit können herausfordernd sein. Aber auch wenn eine Erkrankung selten ist: Sie sind nicht allein! Informieren Sie sich und vernetzen Sie sich mit anderen Betroffenen. Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen können wertvolle Ansprechpartner sein. Einige Kontakte und Veranstaltungen finden Sie hier.

Aktuelle Veranstaltungen

- **Patiententag 2024 aHUS und C3G/IC-MPGN am 14. - 15. September 2024 in Berlin.** Die Selbsthilfe für seltene komplementvermittelte Erkrankungen e. V. lädt in Kooperation mit der Stiftung CompCure Patient:innen mit den Erkrankungen aHUS, C3-Glomerulopathie und IC-

MPGN sowie ihre Angehörigen zum Internationalen Patiententag 2024 ein. **Ort:** Begegnungszentrum Integral, Marchlewskistraße 25e, 10243 Berlin.

Infos und Anmeldung:
www.ahus-selbsthilfe.de

- **Patienten Update: The next level - Herz, Niere & Co. am 28. September 2024 von 14 - 17 Uhr in Berlin.** Die Patientenstiftung Aktion Niere lädt in Kooperation mit der Deutschen Gesellschaft für Nephrologie hierzu ein - inklusive eines Vortrags zu seltenen Nierenerkrankungen
Ort: Estrel Hotel Berlin, Sonnenallee 225, Salon Paris.
Info: <https://www.bundesverband-niere.de/veranstaltung/update-the-next-level-herz-niere-co>
Eine Anmeldung ist nicht erforderlich.

- **Webinar „Was man über Seltene Nierenerkrankungen wissen sollte“ am 15. Oktober 2024 von 18.30 - 20.30 Uhr.** Relevante Themen rund um seltene Nierenerkrankungen aus verschiedenen Perspektiven, psychosoziale Belastungen und Frage-Antwort-Runde. Der Bundesverband Niere e. V. lädt zu diesem Webinar ein.
- **Info und Anmeldung:** <https://www.bundesverband-niere.de/veranstaltung/webinar-seltene-nierenerkrankungen>

Sind Sie interessiert und können Sie an der einen oder anderen Veranstaltung nicht teilnehmen? Im Nachgang können Sie das Infomaterial gerne anfragen. Die Veranstaltungen werden zudem aufgezeichnet.



HILFREICHE LINKS UND ANSPRECHPARTNER

Bundesverband Niere e. V.
www.bnev.de
„Nierentelefon“

Tel.: 0800/2 48 48 48
Der Bundesverband Niere e. V. bietet mit dem Verband Deutsche Nierenzentren (DN) e. V. ein gemeinsames „Nierentelefon“. Mittwochs von 16 - 18 Uhr haben Sie die Möglichkeit, mit einem Experten oder einer Expertin zu sprechen.
Weitere Infos unter: www.sozialrecht-nierenpatienten.online



BN-Projekt PatientenBegleiter

Nähere Informationen zum BN-Projekt PatientenBegleiter gibt es unter:
www.patientenbegleiter.de



Selbsthilfegruppe für komplementvermittelte Erkrankungen | MPGN und aHUS e. V.

Ein Zusammenschluss von Patienten (und deren Eltern) mit aHUS, MPGN (C3G, DDD) und IC-MPGN. Weitere Informationen unter:
www.ahus-selbsthilfe.de



NIEREN-Navi

Mit dem NIEREN-Navi informiert die Deutsche Gesellschaft für Nephrologie (DGfN) über die Möglichkeiten der Nierenersatztherapie. Die Seite wird vom Bundesverband Niere e. V. unterstützt.
www.nieren-navi.de



Webseite zu seltenen Nierenerkrankungen und Expertenfinder:
www.seltene-nierenerkrankungen.de

Klinische Studien:
www.klinischestudien.novartis.de

ALLEIN AUF HOHER SEE?

Navigationshilfe bei **C3-Glomerulopathie** & **IgA-Nephropathie** unter
www.seltene-nierenerkrankungen.de



Verständlich erklärt
Entstehung, Symptome
und Behandlung

Experten-Finder
Hier finden Sie
spezialisierte Zentren

Ernährung, Sport & Psyche
Leben mit einer
seltene Erkrankung

seltene
NIEREN
ERKRANKUNGEN 

Eine Initiative von  **NOVARTIS**

Jetzt losnavigieren!

