

## **Formen und Häufigkeit (Prävalenz) von Zystennierenerkrankungen**

Die Zystennierenerkrankung (PKD) umfasst im wesentlichen zwei erbliche Hauptformen:

- a) die autosomal-dominant vererbte Form (ADPKD), eine der häufigsten aller genetischen Erkrankungen und
- b) die autosomal-rezessiv vererbte Form (ARPKD), eine relativ selten auftretende Krankheit, die häufig schon in den ersten Lebensmonaten zum Tode führt.

Bei Vorliegen einer Zystennierenerkrankung entwickeln sich Zysten in beiden Nieren. Es können zunächst nur wenige oder auch bereits früh viele Zysten sein, und die Größe der Zysten kann zwischen Stecknadelkopfgröße und der Größe einer Grapefruit variieren.

Eine normale Niere ist so groß wie die Faust eines Menschen. Wenn Zysten sich in Zahl und Größe massiv entwickeln, können die Nieren die Größe eines Fußballes oder größer erreichen und dabei ein Gewicht von bis zu 14 Kilogramm erreichen.

### **Definition von Zysten und Symptome:**

Zysten sind mit Flüssigkeit gefüllte Hohlräume, welche eine deutliche Vergrößerung der Nieren verursachen können und damit das Filtervermögen der Niere reduzieren können. Die Zysten können auch auf die Blutgefäße drücken, was zu einer Blutdruckerhöhung führen kann. Daher ist das erste Symptom von ADPKD häufig ein erhöhter Blutdruck. Weitere Symptome sind beispielsweise häufiger Urindrang, Flankenschmerzen, Blut im Urin, Nierensteine und Infektionen der Harnwege.

### **Häufigkeit von Zystennieren:**

a) ARPKD

Nach Schätzungen der amerikanischen Gesundheitsbehörden (NIH) leidet zwischen einem von 10.000 und einem von 40.000 Babys an ARPKD.

b) ADPKD

Die dominante Form von PKD (ADPKD) dagegen betrifft eine von 400 bis eine von 1.000 Personen.

In Deutschland gibt es mehr Menschen mit Zystennieren als die Anzahl derjenigen mit Mukoviszidose, Muskeldystrophie, Hämophilie, Down Syndrom, Sichelzellenanämie und Huntington Krankheit zusammen! Schätzungen zufolge leiden über 100.000 Menschen in Deutschland und über 12,5 Millionen Menschen weltweit an Zystennieren, was sie zu der häufigsten lebensbedrohlichen genetischen Erkrankung macht. Sie kommt zweimal so häufig vor wie die Multiple Sklerose und 20 mal so häufig wie die Mukoviszidose.

## **Daten zur Zystennierenerkrankung**

Da es sich bei der PKD um eine genetische Erkrankung handelt, wird die dominante Form der Krankheit (ADPKD) über ein betroffenes Elternteil von einer Generation an die nächste weitergegeben. Jedes Kind mit einem an ADPKD erkrankten Elternteil wird mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent die Krankheit erben.

In seltenen Fällen kann eine Spontanmutation auftreten.

ADPKD trifft Männer und Frauen gleich häufig, unabhängig von Alter, Rasse oder ethnischer Herkunft, geographischem Wohnort oder sozioökonomischem Status, und überspringt keine Generation.

Normalerweise wird jeder Mensch mit zwei Nieren geboren, die sich unterhalb der Rippen hinten im Körper an jeder Seite der Wirbelsäule befinden. Die Nieren filtern das Blutplasma und produzieren Urin, wodurch Abfallprodukte aus dem Körper ausgeschieden werden. Wenn die Nieren nicht mehr richtig arbeiten, werden die Abfallprodukte im Blut nicht mehr ausreichend abgebaut und rufen einen toxischen Zustand, der als urämische Vergiftung bezeichnet wird, hervor.

Komplikationen von ADPKD die neben dem Verlust der Nierenfunktion auftreten können sind:

- Gehirnaneurysma mit Rupturgefahr,
- Mitralklappenprolaps,
- häufige Nieren- oder Harnwegeinfektionen,
- chronische Schmerzzustände im Flanken- oder Rückenbereich.
- Bauchspeicheldrüsen- und Leberzysten,
- eine Herzvergrößerung,,
- Nierensteine,
- die Neigung zum Leistenbruch oder Bauchwandhernie sowie
- eine Divertikulose des Darms.

Über 60 Prozent der Menschen mit Zystennieren entwickeln ein endgültiges Nierenversagen, für dessen Behandlung nur noch Dialyse und Nierentransplantation in Frage kommen. Es ist jedoch zur Zeit noch keine Heilungsmethode für Zystennieren bekannt.

Drei bildgebende Verfahren können zur Diagnose bei einer Person mit Zystennieren eingesetzt werden:

- der Ultraschall,
- die Computertomographie (CT) und
- die Magnetresonanztomographie (MRT).

Angst, Ablehnung und fehlendes Wissen hinsichtlich der Erkrankung sind die größten Hürden bei der Bewältigung von Zystennieren. Die aktuelle Forschung zeigt, dass bei ADPKD durch regelmäßige Gesundheitserhaltung mittels richtiger Ernährung und regelmäßigen Sport die Nierenfunktion länger erhalten bleiben kann.

Die **PKD-Foundation**<sup>1</sup> setzt sich hierbei für die Förderung aller Bereiche der Erziehung und Information zu Zystennieren ein.

## Allgemeine Symptome von Zystennieren

### a) ADPKD

Sie sollten die Verhaltensregeln der **PKD-Foundation** zusammen mit Ihrem Arzt durchgehen, wenn Sie eines oder mehrere dieser allgemeinen Symptome von ADPKD haben:

- Hoher Blutdruck
- Eine Familiengeschichte von Nierenerkrankungen
- Herzprobleme oder Schlaganfälle
- Nierensteine
- Häufige Harnwegsinfektionen
- Ständiger oder mit Unterbrechung auftretender Schmerz im Rücken-, Seiten- oder Magenbereich
- Auftreten von Blut im Urin

### b) ARPKD

Die Symptome beim Vorliegen von ARPKD können sehr unterschiedlich ausfallen. Symptome können bereits im Säuglingsalter (häufig den Tod eines Neugeborenen verursachend), manchmal aber auch erst im frühen Erwachsenenalter auftreten. Da Zystennieren den Urin nicht konzentrieren können, produzieren Menschen mit ARPKD große Mengen Urin. Praktisch alle Patienten entwickeln einen hohen Blutdruck, manche haben einen schlechten Appetit und sind von kleinem Wuchs. Etwa ein Drittel wird im Alter von 10 Jahren eine Dialyse oder eine Nierentransplantation benötigen. Alle an ARPKD erkrankten Personen leiden zudem an einer Abnormalität der Leber, die als kongenitale<sup>2</sup> Leberfibrose bezeichnet wird und weitere klinische Probleme bereitet.

## Aktuelle Forschungsarbeiten zu Zystennieren

Es werden zur Zeit molekularbiologische Forschungen betrieben, um die Funktion der PKD-Proteine —Polycystin und Polycystin-2— zu bestimmen und das für ARPKD verantwortliche Gen, Fibrocystin, näher zu charakterisieren.

Die Forscher suchen ferner nach neuen Medikamenten, mit denen das Zystenwachstum verlangsamt werden soll, und nach bestimmten Ernährungsstrategien zur Kontrolle der Entwicklung von PKD. Durch klinische Forschung sollen bessere Behandlungsmethoden für PKD und ihre Komplikationen gefunden werden.

---

<sup>1</sup> Deutsch: Stiftung

<sup>2</sup> angeborene Erkrankungen oder Erbkrankheiten

Von Familien mit Zystennieren wird ein Stammbaum angelegt und vervollständigt, um gemeinsame Familienmerkmale zu analysieren, durch die dann Erkenntnisse für Ursachen und Entwicklungsfaktoren von Zystennieren gewonnen werden können. Das Internationale Verzeichnis für Genmutationen (International Gene Mutation Registry) listet Mutationen auf, um zu bestimmen, wie das Fortschreiten von Zystennieren beeinflusst werden kann.

## **Leben mit Zystennieren**

Das Wichtigste ist es, dass Sie möglichst viele Informationen über die Erkrankung Zystennieren erhalten. Suchen Sie einen guten Nierenspezialisten (Nephrologen) auf, der Sie behandelt.

Ihr Hausarzt wird Sie an einen Nephrologen verweisen, alternativ können Sie bei der nephrologischen Abteilung einer größeren Klinik in Ihrer Nähe nachfragen.

Halten Sie Ihren Blutdruck unter Kontrolle. Fragen Sie Ihren Arzt nach geeigneten Medikamenten, und führen sie, wenn nötig, eine Gewichtreduktion durch

Achten Sie auf Ihre Ernährung. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt über eine Beratung bei einem auf Nierenerkrankungen spezialisierten Ernährungsspezialisten. Die Auswahl der richtigen Lebensmittel kann Ihnen dabei helfen, sich besser zu fühlen!

Vermeiden Sie zu viel Koffein—Kaffee, Tee, Colagetränke, Schokolade.. Lesen Sie stets die Etiketten bezüglich der Inhaltsstoffe und Dosierungen genau durch.

Lassen Sie alle Harnwegs- oder Blasenentzündungen von Ihrem Arzt sofort behandeln. Nehmen Sie keine rezeptfrei erhältlichen Medikamente, ohne zuerst mit Ihrem Arzt zu sprechen. Vermeiden Sie Medikamente mit den Wirkstoffen Ibuprofen, Naproxen oder Diclofenac.

Treiben Sie Sport, besonders Ausdauersport. Halten Sie sich durch regelmäßiges Gehen, Schwimmen oder leichtes Aerobic gesund und schlank. Dadurch können Sie das Voranschreiten der Erkrankung verlangsamen.

## **Unsere Mission und Ziele**

Früher wurden Zystennieren als eine hoffnungslose und unheilbare Erkrankung angesehen. Heute ist die Zystennierenerkrankung (PKD) heute ein Schwerpunkt für Studien und neue Behandlungsoptionen. Die **PKD-Foundation** (und die SHG Familiäre Zystennieren e.V) fördert die Weiterentwicklung dieser Forschung.

Die PKD-Foundation die einzige Organisation weltweit, die sich Forschungsprogrammen zur Bestimmung der Ursachen, der Verbesserung der klinischen Behandlung und Finden einer Heilung für Zystennieren widmet.

Wir fördern die Patientenselbsthilfe, das öffentliche Bewusstsein und treten für Familien mit Zystennieren ein.

Wir setzen uns für die Bereitstellung von Geldern für von Fachleuten genehmigte biomedizinische Forschungsprojekte ein. Zudem engagieren wir uns in Ausschüssen und beim

PKD Foundation / Selbsthilfegruppe Familiäre Zystennieren e.V.

Gesetzgeber (in USA beim Kongress der Vereinigten Staaten) zur Förderung der Zystennieren-Forschung, die durch die Nationalen Gesundheitsbehörden (NIH) betrieben wird.

Unser Ziel ist es, fehlendes Wissen zur Erkrankung Zystennieren durch

- die Förderung von Forschungsprogrammen,
- die Schaffung von Bewusstsein unter Medizinern, medizinischen Unternehmen, Stiftungen und der Öffentlichkeit zu beseitigen.

Die PKD-Foundation stellt regelmäßige Informationen durch jährlichen Konferenzen zu Zystennieren zur Verfügung und ist das einzige, umfassende Forum für Patientenerziehung weltweit .

Ansprechpartner ist die:

**PKD-Foundation**  
4901 Main Street, Suite 200  
Kansas City, Missouri 64112-2634  
1-800-PKD-CURE (753-2873)  
(816) 931-2600  
[www.pkdcure.org](http://www.pkdcure.org)

und in Deutschland:

Selbsthilfegruppe Familiäre Zystennieren e.V.  
[www.zystenniere.de](http://www.zystenniere.de)

Anmerkung:

Die ursprüngliche Übersetzung der PKD Foundation wurde überarbeitet von:

Privatdozent Dr. Nicholas Obermüller  
Universitätsklinik Frankfurt  
III. Medizinische Klinik/ Nephrologie  
Theodor-Stern-Kai 7  
D-60590 Frankfurt

Uwe Korst  
Vorsitzender der SHG Familiäre Zystennieren e.V.  
Karl-Kreuzer-Weg 12  
D-64625 Bensheim  
Info@Zystenniere.de