

Martha Eva Gute (geb. Svoboda)

Dr. med. dent.

## **VA(C)TER(L) – Syndrom, assoziierte Uropathien als Ursache einer kompensierten bzw. terminalen Niereninsuffizienz**

Geboren am 14.10.1970 in Bensheim

Reifeprüfung am 11.06.1991 in Mannheim

Studiengang der Fachrichtung Zahnmedizin vom WS 1991 bis WS 1996

Naturwissenschaftliche Vorprüfung am 23.03.1993 an der Universität Heidelberg

Zahnärztliche Vorprüfung am 15.03.1994 an der Universität Heidelberg

Staatsexamen am 23.12.1996 an der Universität Heidelberg

Promotionsfach: Chirurgie

Doktorvater: Prof. Dr. med. K. Möhring

In der vorliegenden Arbeit wurden Krankheitsdaten von zehn Kindern, die seit 1970 in der Urologischen Abteilung der Universitätsklinik Heidelberg mit einer VA(C)TER(L)-Assoziation behandelt wurden, bezüglich ihrer urologischen Relevanz analysiert. Für die Auswertung wurden nur Kinder aufgenommen, bei denen mindestens drei Fehlbildungen aus dem Formenkreis der VA(C)TER(L)-Assoziation nachgewiesen werden konnten.

Bei sechs Patienten bestanden alle klassischen Hauptsymptome (V A T E R) dieses Mißbildungskomplexes. Bei allen Patienten bestand eine Analatresie. Alle zehn Patienten wiesen Fehlbildungen des Urogenitaltraktes auf, die in ihrem Schweregrad erheblich differierten. Diese Fehlbildungen traten in diesem Patientengut somit am häufigsten auf. Zusätzlich hatten sechs Patienten kardiale Fehlbildungen; Wirbelanomalien konnten bei neun Patienten festgestellt werden. Fehlbildungen der Gliedmaße konnten bei sechs Kindern diagnostiziert werden. Zwei der Neugeborenen waren aufgrund der Komplexität der Fehlbildungen nicht lebensfähig. Sie verstarben an den Folgen der Anomalien kurz nach der Geburt.

Bei den Fehlbildungen des Urogenitaltraktes überwogen die renalen Fehlbildungen. Insgesamt hatten neun Kinder Nierenanomalien. Hier wurde die zystische Nierendyplasie in fünf Fällen und eine Nierenagenesie in vier Fällen beobachtet. In einem Fall fehlte die Nierenanlage komplett. Sieben Patienten hatten kongenitale

Harnwegsobstruktionen, davon vier Harnröhrenstrikturen und drei Stenosen des Ureters. Die Fehlbildungen des Sinus urogenitalis und des Septum vesico-rectale standen bei den Harntraktanomalien an dritter Stelle.

Die Ausprägung der Harnwegsobstruktion erwies sich bei fünf Kindern als therapeutisch relevant. Die chirurgische Therapie richtete sich jeweils nach Form und Schweregrad der bestehenden Mißbildung.

Versuche, die ableitenden Harnwege zu rekonstruieren, wurden in vier Fällen unternommen. Nur bei einem Patienten führten diese operativen Maßnahmen in domo zu einem bleibenden Erfolg. Hier konnte der stenosierte Harnleiter plastisch korrigiert werden. Bei den drei auswärts voroperierten Kindern waren diverse Rekonstruktionsversuche gescheitert, so daß es zu einer kontinuierlichen Verschlechterung der Nierenfunktion bis zur terminalen Niereninsuffizienz kam. Eines dieser Kinder wurde so für viereinhalb Jahre dialysepflichtig.

Bei allen drei Patienten wurde schließlich in domo eine Nierentransplantation durchgeführt.

Die Möglichkeit einer Lebendspende war zweimal gegeben (Lebendspenden der Väter). Bei der dritten Transplantation wurde eine Kadaverniere inkorporiert.

Bei allen Transplantationspatienten konnte weder im Vorfeld der Transplantation, noch danach eine Korrektur der eigenen anatomischen Strukturen und somit eine Kontinenz der Harnableitung erreicht werden. Die Urinableitung erfolgt nach wie vor über die bereits vorhandenen Uretercutaneostomata. Unter Einhaltung der immunsuppressiven Medikation funktionieren die Transplantate bis heute ohne Hinweise auf Abstoßungsreaktionen.

Die Literaturangaben und die Kasuistiken des eigenen Patientenguts lassen den Schluß zu, daß es für VA(C)TER(L)-Patienten gute Heilungsaussichten gibt, wenn die Anomalie frühzeitig - idealerweise schon pränatal - erkannt wird und unmittelbar post partum interdisziplinär geplante Therapiemaßnahmen eingeleitet werden. Lebensrettende Eingriffe stehen an erster Stelle. Eine gezielte Diagnostik des Urotraktes und die Überwachung der Nierenfunktion sind die Voraussetzungen für eine optimierte, möglichst volle Rehabilitation der Patienten auf diesem Gebiet. Das Voranschreiten der progredienten Niereninsuffizienz sollte rechtzeitig, z.B., durch korrigierende Maßnahmen zur Entstauung obstruierter Harnwege, verhindert oder aufgehalten werden. Ist das Nierenparenchym zu sehr geschädigt oder dysplastisch verändert, ist eine Nierentransplantation die Therapie der Wahl für VA(C)TER(L)-Patienten. Sollte es darüber hinaus gelingen, den Betroffenen eine kontinente Harnableitung zu ermöglichen, kann auch im Fall einer komplexen Fehlbildung mit einer zufriedenstellenden Rehabilitation des Urotraktes gerechnet werden.