

Verena Sommer  
Dr. med.

## **Phänotypisches Spektrum renaler und extrarenaler Symptome bei kongenitalen Nieren- und Harnwegsfehlbildungen**

Geboren am 15.05.2006 in Frankfurt/Main  
Staatsexamen am 24.05.2006 an der Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg, Fakultät für  
Klinische Medizin Mannheim

Promotionsfach: Kinderheilkunde  
Doktorvater: Prof. Dr. med. Franz Schaefer

Trotz der hohen Prävalenz angeborener Fehlbildungen von Nieren und Harnwegssystem fehlten bisher systematische Untersuchungen über die Häufigkeit der einzelnen Nierenanomalien aus dem Spektrum der angeborenen Nierenfehlbildungen, dem gemeinsamen Auftreten mit extrarenalen Fehlbildungen und der Familiarität einzelner Nierenerkrankungen.

Einzelne Studien untersuchten häufige Kombinationen von verschiedenen Nierenfehlbildungen, vor allem das Auftreten einzelner Nierenerkrankungen zusammen mit einem vesiko-uretero-renalen Reflux. Vergleichbare Ergebnisse, die auf einem ähnlich großen Datenpool wie die vorliegende Studie basieren, gab es bisher nicht.

Wir sammelten daher retrospektiv Daten über Grunderkrankung, assoziierte Malformationen und die familiäre Anamnese von insgesamt 511 Patienten, die sich innerhalb von 4 Jahren in der nephrologischen Ambulanz der Kinderklinik der Universitätsklinik Heidelberg vorstellten und betrachteten verschiedene Parameter im longitudinalen Verlauf.

Wir stellten sowohl isolierte Anomalien als auch kombiniert bestehende Malformationen der Nieren und ableitenden Harnwege dar.

Als häufigste Nierenmalformation trat der vesico-uretero-renale Reflux auf, gefolgt von obstruktiven Uropathien und Aplasien / Hypoplasien.

Es ist interessant zu sehen, dass bei den meisten Erkrankungen aus dem Spektrum angeborener Anomalien der Nieren und des Harnwegssystems vermehrt Jungen betroffen sind. Nur Doppelnieren und der vesiko-uretero-renale Reflux treten gehäuft bei Mädchen auf. Doppelnieren, die subpelvine und terminale Stenose, Megaureter sowie die Dystopie treten gehäuft links auf, dagegen Aplasien oder Dysplasien mit oder ohne Zysten hauptsächlich rechts.

Im Verlauf konnten wir die Häufigkeiten von chronischer Niereninsuffizienz, Dialysepflichtigkeit und Nierentransplantation erfassen. 17% aller Kinder wurden im Laufe der Zeit niereninsuffizient, im Median waren sie zum Zeitpunkt des Beginns 3,4 Jahre alt.

Extrarenale Symptome fanden sich bei 25% aller Patienten, insbesondere Fehlbildungen des Herzens (6,8%) und der Extremitäten (6,5%), sowie eine mentale Retardierung (7,4%) oder Hirnfehlbildungen (4,5%). Teilweise waren die Nierenerkrankungen Teil eines definierten Syndroms.

Bei über 20% der Patienten war die Familienanamnese positiv für Nierenerkrankungen. Es zeigte sich in bis zu 78% der Familienangehörigen die gleiche Nierenanomalie wie bei dem Indexpatienten.

Die hohe Prävalenz extrarenaler Fehlbildungen und die familiäre Häufung unterstreichen die Bedeutung genetischer Ursachen bei Nieren- und Harnwegsfehlbildungen.

Diese ist entscheidend für die Beratung der Betroffenen und ihrer Familien.