

Giulia Bassanese
Dr. med.

**Demographics and Current Diagnostic Practices of Rare Kidney Diseases:
Insights from the European Rare Kidney Disease Registry**

Fach/Einrichtung: Epidemiologie

Doktorvater: Prof. Dr. med. Franz Schaefer

ERKReg ist ein webbasiertes Register für alle Patienten mit seltenen Nierenerkrankungen, das Informationen über die demografische, diagnostische und therapeutische Behandlung dieser Erkrankungen sammeln soll, um die diagnostische Effizienz und Genauigkeit sowie die langfristigen Behandlungsergebnisse zu verbessern.

Ziel dieser Arbeit war es, einen Beitrag zum Aufbau eines qualitativ hochwertigen europäischen Registers für seltene Nierenerkrankungen zu leisten, die demografischen Merkmale seltener Nierenerkrankungen in Europa zu erfassen und die derzeitigen Diagnoseverfahren für erbliche und immunvermittelte Nierenerkrankungen zu bewerten.

Die Qualität der Datenbank wurde durch die Einführung eines Abfragesystems erheblich verbessert: So wurden nach einer Umfrage für 954 der 1681 befragten Glomerulopathie-Patienten (57%) Informationen über Nierenbiopsie, genetisches Screening und/oder immunologische Tests hinzugefügt. 15.560 Patienten (davon 63 % pädiatrisch) wurden in das ERKReg eingetragen, von denen 97% eine bestätigte Nierendiagnose aufweisen. Die Datenbank enthält ca. 0,3-1,2% der aktuell in Europa behandelten Patienten mit häufigeren (Prävalenz >1:25.000) und ca. 2,5-8% der Patienten mit sehr seltenen Erkrankungen (Prävalenz <1:50.000). Rund 24% der Fälle wurden durch angeborene Nierenfehlbildungen verursacht, 16 % durch familiäre zystische Nierenerkrankungen, 27% durch erworbene und 10 % durch erbliche Glomerulopathien, 9% durch Tubulopathien, 4% durch thrombotische Mikroangiopathien und 3% durch metabolische Nephropathien. Insgesamt wurden 236 verschiedene seltene Nierenerkrankungen erfasst, wobei 50 % der Fälle durch die 11 häufigsten Erkrankungen verursacht wurden. Definierte erbliche Nierenerkrankungen lagen bei 41% der pädiatrischen und 53 % der erwachsenen Patienten vor. Ein genetisches Screening wurde bei pädiatrischen Patienten mit Verdacht auf erbliche Nephropathien häufiger durchgeführt als bei erwachsenen Patienten (71 vs. 63%) und zeigte eine hohe Mutationsnachweisrate (84%). Die Anwendungsrate und die Bearbeitungszeiten des genetischen Screenings bei erblichen

Nephropathien variierten erheblich zwischen den europäischen Ländern (20% bis 80%; 1,5 bis 11 Monate). Eine Nierenbiopsie wurde häufiger bei Erwachsenen als bei Kindern mit glomerulären Erkrankungen durchgeführt (82% vs. 41%) und häufiger bei erworbenen Glomerulopathien als bei erblichen Erkrankungen (69% vs. 39%). Immunoassay-Panels wurden in der Regel zusammen mit einer Biopsie zur Diagnose von erworbenen Glomerulopathien verwendet.

ERKReg ist das weltweit größte Register für seltene Nierenerkrankungen und ein einzigartiges Instrument zur Untersuchung der Krankheitsdemografie. Es wurden signifikante Unterschiede in der diagnostischen Praxis zwischen den europäischen Ländern und zwischen nephrologischen Zentren für Erwachsene und Kinder festgestellt.