



Newsletter

1/2024

nierenpatienten.ch
maladierenale.ch
malattiarenale.ch

Im ersten Newsletter 2024:

Seltene Erkrankung, Vorstellung der Primären Hyperoxalurie.

Von Alnylam Pharmaceuticals

Seltene Erkrankungen: Was ist Primäre Hyperoxalurie Typ 1 (PH1)?

Die primäre Hyperoxalurie Typ 1 (PH1) ist eine seltene Erbkrankheit, die zur Überproduktion von Oxalat führt. Diese Oxalat-Salze sind vielleicht einigen Menschen bekannt, die schon mal Probleme mit Nierensteinen hatten. Der breiten Bevölkerung sind sie grossenteils unbekannt. Oxalat ist ein Abfallprodukt des Stoffwechsels, und kommt normalerweise nur in geringen Mengen im Körper vor und wird unverarbeitet über den Urin ausgeschieden. Bei PH1 bildet die Leber zu viel Oxalat, so dass die Nieren es am Ende nicht mehr schnell genug ausscheiden. Dieses überschüssige Oxalat kann Kristalle bilden, die sich in den Nieren und anderen Organen ablagern und zu schweren Komplikationen bis hin zum Tod führen können. Die Krankheit ist nicht einfach zu erkennen und es vergehen oft Jahre bis beim Erwachsenen eine Diagnose vorliegt. Im Schnitt dauert es 5,5 Jahre bis man Gewissheit über die Ursache seines Leidens hat. Deshalb besteht zum Zeitpunkt der PH1-Diagnose bereits häufig ein irreversibler Nierenschaden. Aufgrund des fortschreitenden Verlaufs der Erkrankung sind eine frühzeitige Diagnose und Behandlung der PH1 entscheidend.

Bei Eintritt ins Erwachsenenalter (18 Jahre) ist die Krankheit in 20 % der Fälle, bis zur 4. Lebensdekade in 50 % der Fälle und bis zum Alter von 60 Jahren ist die Krankheit in fast allen Fällen bis zum Nierenversagen im Endstadium fortgeschritten. Alle PatientInnen sind dann dialysepflichtig.

Unterstützen Sie finanziell in Not geratene Nierenpatienten!

Jetzt mit TWINT spenden!



QR-Code mit der TWINT App scannen



Betrag und Spende bestätigen



Symptome erkennen: Das häufigste Anzeichen einer PH1 sind Nierensteine, die sich aufgrund der Oxalatüberproduktion der Leber bilden. Anzeichen für Nierensteine sind beispielsweise: Schmerzen in der Seite, Schmerzen beim Wasserlassen und/oder Blut im Urin, Harnwegsinfektionen und Ausscheiden von Steinen mit dem Urin.

Auch andere Organe betroffen: Mit der Abnahme der Nierenfunktion können die Nieren das Oxalat nicht mehr in ausreichendem Maße ausscheiden: es breitet sich dann im Körper aus und bildet an verschiedenen Stellen Kristalle. Man spricht von einer "systemischen Oxalose". Dort, wo sie sich ablagern, können Kristalle Schäden hervorrufen. Davon können verschiedene Organe wie Augen, Haut, Herz und auch die Knochen betroffen sein.

Sichere Diagnose durch Gentest: Die Diagnose erfolgt in der Regel durch eine Kombination aus klinischer Bewertung, biochemischen Tests und genetischer Analyse. Eine genaue Anamnese, einschließlich der Familienanamnese, kann den Verdacht auf PH1 erhärten. Biochemische Tests wie die Messung des Oxalatgehalts im Urin und Blut können erhöhte Werte zeigen. Eine genetische Analyse kann eine definitive Diagnose liefern.

Oxalatreiche Lebensmittel meiden: Die Behandlung von PH1 zielt darauf ab, die Bildung und Ablagerung von Oxalatkristallen zu

reduzieren, den Fortschritt der Erkrankung zu verlangsamen und Komplikationen zu verhindern. **Eine wichtige Maßnahme besteht darin, die Oxalatzufuhr über die Ernährung zu begrenzen.**

Patienten müssen oxalatreiche Lebensmittel wie Spinat, Rhabarber, Schokolade und Tee meiden. **Flüssigkeitszufuhr und ausreichende Hydratation** sind extrem wichtig, um die Konzentration von Oxalat im Urin zu verringern. Zusätzlich können spezifische Medikamente verabreicht werden, die darauf abzielen, die Oxalatproduktion zu reduzieren. In schweren Fällen von PH1 kann eine Leber- und auch Nierentransplantation in Betracht gezogen werden. Eine funktionierende Leber mit ausreichender Enzymaktivität-Aktivität reduziert die übermäßige Produktion von Oxalat. Eine lebenslange Überwachung und Betreuung sind entscheidend für PatientIn-

nen mit PH1. Regelmäßige Kontrolluntersuchungen, einschließlich Urin- und Bluttests sind nötig um mögliche Komplikationen frühzeitig zu erkennen. Eine enge Zusammenarbeit mit FachärztInnen für Stoffwechselkrankheiten und NephrologInnen ist wichtig, um die Behandlung zu optimieren. Es ist auch wichtig, dass PatientInnen und ihre Familien über die Erkrankung informiert werden, um die Einhaltung einer oxalatarmen Ernährung und einer ausreichenden Flüssigkeitszufuhr zu gewährleisten.

Selbsthilfegruppen können eine wertvolle Ressource sein, um Informationen, emotionalen Beistand und Erfahrungsaustausch anzubieten.

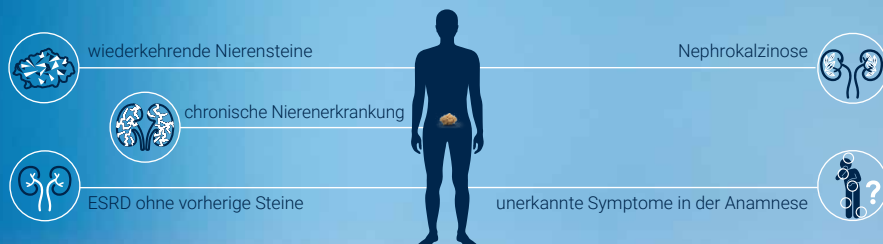
Weitere Informationen und Ratgeber auf www.LebensmitPH1.ch, **ULRICH SCHULZ** hat recherchiert

ERKENNEN SIE DIE ANZEICHEN EINER PH1?

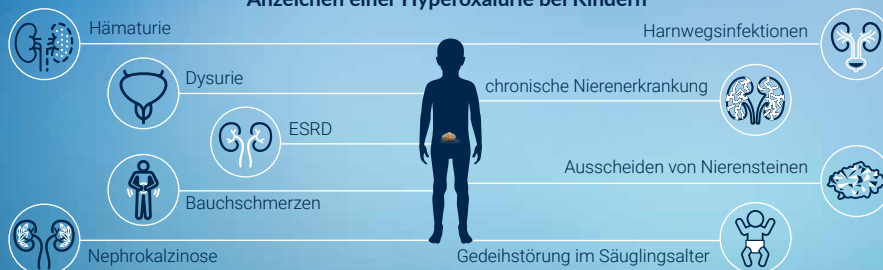
BEHIND THE STONE

Für eine frühzeitige Diagnose ist bei klinischem Verdacht eine gründliche Untersuchung erforderlich^{1,2}

Anzeichen einer Hyperoxalurie bei Erwachsenen²



Anzeichen einer Hyperoxalurie bei Kindern²



PH1 kann praktisch in jedem Alter auftreten, von der Geburt bis in späte Lebensphasen³

Bei Verdacht auf PH1 sollten Sie den 24-Stunden-Urin untersuchen und einen Gentest veranlassen



Eine tägliche Ausscheidung im Urin oberhalb des oberen Grenzwerts von 45 mg / 24 Stunden (0,5 mmol / 1,73 m²) ist ein biochemischer Indikator für PH1^{3,4}



Zur Bestätigung der Diagnose PH1 ist ein Gentest empfohlen²

Auf den starken Verdacht sollte eine rasche Diagnose folgen, damit frühzeitig im Krankheitsverlauf mit dem Management und potenziellen Behandlungen begonnen werden kann.

ESRD: terminales Nierenversagen (End Stage Renal Disease); PH1: primäre Hyperoxalurie Typ 1

Literatur: 1. Sas DJ, et al. Recent advances in the identification and management of inherited hyperoxalurias. Urolithiasis. 2019;47:79–89; 2. Milliner DS, et al. Primary hyperoxaluria type 1. 2017. Abrufbar unter <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1283>. Abgerufen im Februar 2021; 3. Cochat P, Rumsby G. Primary Hyperoxaluria. N Engl J Med. 2013;369:649–658; 4. Ennis JL, Asplin JR. The role of the 24-h urine collection in the management of nephrolithiasis. Int J Surg. 2016;36(Pt D):633–637; 5. Cochat P, et al. Primary hyperoxaluria Type 1: indications for screening and guidance for diagnosis and treatment. Nephrol Dial Transplant. 2012;27(5):1729–1736.

Alylam Switzerland GmbH | Grafenauweg 4 | 6300 Zug 07.2022 PH1-CHE-00043 Entwickelt und finanziert von Alylam Pharmaceuticals. Nur für Angehörige der Heilberufe.

Alylam PHARMACEUTICALS



mesogeios⁺
DIALYSEZENTREN

ERSTKLASSIGE URLAUBSDIALYSE
IN GRIECHENLAND

Kontaktieren Sie unsere Mesogeios-Gästeservice-Spezialisten unter:

T: +30 28 10 37 15 60 M: +30 69 46 28 56 15
E: info@mesogeios.gr W: www.mesogeios.gr