

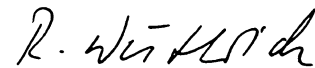
Genetische Nierenerkrankungen

In der vorliegenden Ausgabe von *Der Nephrologe* wird ein aktueller und konziser Überblick zu den neusten Erkenntnissen zur Pathogenese, zur Diagnostik und zur Therapie von wichtigen genetischen Erkrankungen der Niere gegeben. Bei der Vielzahl von genetischen Nierenerkrankungen musste eine Auswahl getroffen werden.

Die Klärung der Krankheitsmechanismen von genetischen Nierenerkrankungen konnte in den letzten Jahren translational genutzt werden, um vielversprechende Therapien einer klinischen Prüfung zu unterziehen. Bei der autosomal-dominanten polyzystischen Nierenerkrankung (ADPKD) konnten klinische Erfolge unter Therapie mit Somatostatinderivaten (Octreotid, Lanreotid) und dem Vasopressin-V2-Rezeptor-Antagonisten Tolvaptan verbucht werden. Eher ernüchternd waren hingegen die kürzlich publizierten Resultate der HALT-PKD-Studie, welche keinen klaren klinischen Nutzen der RAAS-Doppelblockade gegenüber der einfachen Blockade aufzeigen konnten. Bei Patienten mit wachsenden Angiomyolipomen (AML) im Rahmen der tuberösen Sklerose (TSC) wurde der mTOR („mammalian target of rapamycin“)-Inhibitor Everolimus zur neuen Standardtherapie entwickelt. Laufende Studien untersuchen den allfälligen zusätzlichen Nutzen von Everolimus auf die Epilepsie bei TSC. Die intravenöse Enzyersatztherapie mit Agalsidase bei Morbus Fabry zeigt gute Ergebnisse bei Schmerzmanifestationen und kann bei vielen Patienten die Progression der renalen, kardialen und zerebralen Manifestationen verlangsamen.

» Bei der ADPKD konnten klinische Erfolge mit Somatostatinderivaten und dem Vasopressin-V2-Rezeptor-Antagonisten Tolvaptan verbucht werden

Die Intensität und die hohe Dynamik der Erforschung von genetischen Nierenerkrankungen lassen Hoffnung aufkommen, dass therapeutische Prinzipien für weitere genetische Nierenerkrankungen gefunden werden – eine Hoffnung, die Patienten mit ihren Ärzten teilen.



Prof. Rudolf P. Wüthrich

Korrespondenzadresse



Prof. Dr. R.P. Wüthrich
Klinik für Nephrologie,
Universitätsspital Zürich
Rämistrasse 100,
CH-8091 Zürich
Schweiz
rudolf.wuethrich@usz.ch

Interessenkonflikt. R.P. Wüthrich gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.