



Erfahrungsbericht zu einer sehr seltenen Erkrankung: C3-Glomerulopathie

„Das Leben ist fast wieder normal geworden“

Oksana Paulsen ist Mutter eines chronisch nierenkranken Kindes, dessen Nierenschädigung auf eine sehr seltene Erkrankung zurückgeht, und für die es aktuell keine effektive Therapie gibt: die C3-Glomerulopathie (siehe Kasten S. 26). Hier erzählt sie ihre Geschichte.

Mein Sohn war 6, als unsere Welt zusammenbrach: Bei einer Routineuntersuchung wegen hohen Fiebers stellte unsere Kinderärztin Makrohämaturie und Proteinurie fest: Sein Urin sah wie Cola aus. Nach einem Monat unter Beobachtung schickte sie uns mit der Diagnose „Glomerulonephritis“ in die Berliner Charité. Dort wurde ein extrem niedriger C3-Komplementwert

festgestellt, was ein Zeichen einer Poststreptokokken-Glomerulonephritis sein könnte. In der Tat hatte unser Sohn ein halbes Jahr zuvor mehrere Streptokokkeninfektionen ausgestanden, woraufhin ihm die Mandeln entfernt werden mussten. Doch wäre dies der Auslöser gewesen, hätten sich die Werte irgendwann wieder bessern müssen. Doch unsere Hoffnung war

vergeblich: Der C3-Wert blieb weiterhin niedrig. Unser Kind nahm immer mehr ab, zur Dauermüdigkeit kamen noch Übelkeit und Appetitlosigkeit hinzu. Der Urin sah aus wie aufgeschäumtes Blut. Mitten in seinem ersten Schuljahr wurde unser Sohn von einem kerngesunden und aufgeweckten Kind zu einem müden und hageren Schatten. Statt Fußball spielte er nur noch mit

Lego, statt zum Sport gingen wir nun regelmäßig zum Arzt.

Die Diagnose

Fast ein halbes Jahr verging, bis wir die Biopsie-Ergebnisse in den Händen hielten und das Ausmaß der Zerstörung begriffen: massive elektronendichte Ablagerungen des C3-Komplements und weitere begleitende Schäden beider Nieren. Die Diagnose lautete C3-Glomerulopathie, oft auch als membranproliferative Glomerulonephritis (MPGN) bezeichnet. Später erfuhr ich, dass es Oberbegriffe für verschiedene Formen sind und dass unser Sohn ausgerechnet die schlimmste Version hat: Dense Deposit Disease. Die Ursache liegt im Fehler des angeborenen Teils des Immunsystems: Bei einem Infekt wird bei jedem Menschen eine sog. Komplementenkaskade in Gang gesetzt, deren Produkte aggressive Angriffskomplexe bilden, um Viren und Bakterien zu bekämpfen. Sind die

Eindringlinge besiegt, wird die Kaskade durch andere Proteine – Faktoren – ausgebremst und kommt wieder zur Ruhe. Bei komplementvermittelten Erkrankungen wie aHUS oder C3-Glomerulopathie „versagen die Bremsen“ und die Angriffskomplexe greifen die eigenen Organe an. Bei vielen, jedoch nicht bei allen, besteht eine genetische Prädisposition, die allerdings bei anderen Familienmitgliedern meist nie zum Tragen kommt. Oft sind auch Au-

und stark wird wie sie, dass er als Erwachsener vielleicht an die Dialyse gebunden sein wird und nicht nach Belieben ins Ausland gehen, einen Beruf ausüben oder eine eigene Familie aufbauen kann.

Von allem genug!

Warum ausgerechnet er? Ich wünschte mir mein altes sorgloses Leben zurück. Freunde und Kollegen wurden

»Die Nächte waren tränenreich, schlaflos und voller Ängste. Ich hatte keine Kraft mehr. Am liebsten hätte ich damals alles hingeschmissen.«

toantikörper im Spiel. Was genau der Auslöser bei unserem Sohn war, bleibt ein Rätsel.

Vom Arztgespräch blieben nur Erinnerungsfetzen: Die Erkrankung sei nicht heilbar, in fünf bis zehn Jahren werde unser Sohn wahrscheinlich an der Dialyse sein und im Fall einer Transplantation wird die neue Niere irgendwann ebenfalls angegriffen. Verordnet wurde die Standardtherapie für ein nephrotisches Syndrom: Cortison, Immunsuppression und Blutdrucksenker. Mehr sei da nicht zu machen, meinten die Ärzte. Da die Krankheit so selten ist, gebe es keine Studien und folglich auch keine zugelassenen Medikamente. Es dauerte also weitere Wochen, bis unsere Krankenkasse das Immunsuppressivum bewilligte.

Und wieder Wochen und Monate mit Hoffen und Bangen: Schlägt die Therapie an? Der Erfolg war leider sehr mäßig, nach einigen Monaten verschlechterten sich die Werte weiter. Ich selbst war inzwischen in einem völlig desolaten Zustand, musste aber weiterhin funktionieren, mich um zwei Kinder kümmern und zur Arbeit schleppen. Die Nächte waren tränenreich, schlaflos und voller Ängste. Wenn ich junge Leute sah, wurde mir bewusst, dass mein Sohn wahrscheinlich nie so groß

mir fremd. Sie ahnten nicht, welchen Schmerz ich als Mutter in dieser Zeit empfand. Ich hatte keine Kraft mehr. Am liebsten hätte ich damals alles hingeschmissen. Doch ich durfte nicht: Unsere Kinderärztin bestand darauf, dass ich für mein Kind kämpfe und eine Zweit- und Drittmeinung einhole. Nachts recherchierte ich nach Studien, übersetzte die Befunde ins Englische und schickte sie an die Verfasser dieser Studien in den USA, in Kanada und Israel.

Die Hilfsbereitschaft war überwältigend: Ich wurde zurückgerufen, bekam E-Mails und konnte einige deutsche Ärzte beim Patiententag der Selbsthilfegruppe für aHUS und MPGN persönlich befragen (vgl. Kasten links). Dieser Patiententag in Bonn gab mir endlich einen Hoffnungsschimmer. Ärzte erklärten mit verständlichen Worten die beiden komplementvermittelten Erkrankungen aHUS und MPGN und beantworteten mit viel Geduld die Fragen. Ich erfuhr, dass es für aHUS bereits ein zugelassenes Medikament mit dem Wirkstoff Eculizumab gibt und dass es teilweise auch bei MPGN helfen könnte. Unsere Ärzte in Berlin waren jedoch skeptisch: Eculizumab ist eines der teuersten Medikamente der Welt. Wenn es außerhalb der Zulassung beantragt

Selbsthilfe bei C3G

Die Selbsthilfegruppe für komplementvermittelte Erkrankungen e.V. ist ein Zusammenschluss von Patienten (und deren Angehörigen) mit atypischem hämolytisch-urämischem Syndrom (aHUS) und mit membranproliferativer Glomerulonephritis (MPGN), auch C3-Glomerulopathie (C3G) oder Dense Deposit Disease (DDD) genannt. Im wissenschaftlichen Beirat sind erfahrene Nephrologen und Immunologen, die Beratungen und Zweitmeinungen übernehmen. In den zwei Facebook-Gruppen des Vereins tauschen sich mittlerweile über 130 Patienten über ihre Erfahrungen aus.

Einmal im Jahr finden Patiententagungen mit renommierten Experten statt. Der Verein setzt sich für Interessen der Patienten auf verschiedenen Ebenen ein, u. a. bei der Europäischen Arzneimittelbehörde EMA.

DER NIERENPATIENT

Herausgeber: Bundesverband Niere e.V. (BN e.V.)
 Vorsitzender: Peter Gilmer, Essenheimer Str. 126,
 55128 Mainz, Telefon (061 31) 8 51 52,
 Telefax (061 31) 83 51 98,
 Internet-Adresse: www.bundesverband-niere.de,
 E-Mail: geschaeftsstelle@bnev.de

Chefredaktion: Angela Monecke (verantwortlich),
 E-Mail: monecke@bnev.de, Tel. (030) 44 03 84 82.
 Redaktionsschluss für Heft 6/2020: 5. November 2020.
 Titelbild: baona - iStockphoto

Wissenschaftlicher Beirat: Dr. Harald Achenbach,
 Leipzig – Dr. Hans Herbert Echterhoff, Bielefeld –
 Dr. Thomas Franke, Eisenach – Dr. Herbert Hillenbrand,
 Hirschberg – Prof. Dr. Gerhard Krönung, Wiesbaden –
 Prof. Dr. Rita Kielstein, Magdeburg – PD Dr. Dr. Klaus
 Langer, Münster – Dr. Heinrich Küttemeyer, Pforzheim –
 Dr. Wolfgang Pommer, Berlin – Dr. Jochem Stockinger,
 Bad Krozingen – Prof. Dr. Jörg Vienken, Bad Homburg.

Verlag: Kirchheim + Co GmbH, Wilhelm-Theodor-Röm-
 held-Str. 14, 55130 Mainz, Telefon (061 31) 960 70-0,
 Fax 960 70-70, E-Mail: Info@kirchheim-verlag.de
 Geschäftsführer: Kristian Senn
 Herstellung: Hayo Eisentraut, Telefon -13
 Verkaufsleitung: Olaf Schneider, Telefon -21;
 Anzeigendisposition: Uta Schuster, Telefon -23
 Anzeigenpreise: Preisliste Nr. 46 vom 1.1.2020.

Offizielles Organ des Bundesverbandes Niere e.V.

Bezug: 6 x jährlich durch jede Buchhandlung oder durch
 InTime Media Services GmbH, Leserservice Kirchheim-
 Verlag, Postfach 13 63, 82034 Deisenhofen, Tel. (089)
 8 58 53-801, Fax (089) 8 58 53-888; Schweiz: Buchhand-
 lung und Verlag Hans Huber AG, Länggass-Strasse 76,
 CH-3000 Bern 9. Jahres-Abonnementspreis Inland:
 33,60 €. Für die Mitglieder des Bundesverbandes Niere
 e.V. ist der Bezugspreis durch den Mitgliedsbeitrag ab-
 gegolten. Das Abonnement kann jederzeit zur nächsten
 erreichbaren Ausgabe gekündigt werden.
 Externer Datenschutzbeauftragter: Stefan Jost
 E-Mail: Datenschutz@Kirchheim-Verlag.de
 Druck: Westdeutsche Verlags- und Druckerei GmbH,
 Kurhessenstraße 4–6, 64546 Mörfelden-Walldorf.

Alle Rechte bleiben dem Verlag nach Maßgabe der ge-
 setzlichen Bestimmungen vorbehalten. Für unverlangt
 eingesandte Manuskripte übernehmen Verlag und Red-
 aktion keine Haftung. Gezeichnete Beiträge geben
 nicht unbedingt die Meinung der Redaktion wieder.
 Warennamen werden ohne Gewährleistung der freien
 Verwendbarkeit benutzt. Die Zeitschrift und alle in ihr
 enthaltenen Beiträge und Abbildungen sind urheber-
 rechtlich geschützt. Mit Ausnahme der gesetzlich zuge-
 lassenen Fälle ist eine Verwertung ohne Einwilligung des
 Verlags strafbar. **Der Anzeigenteil und die Meldungen in
 der Infobox** der Zeitschrift „der nierenpatient“ stehen au-
 ßerhalb der Verantwortung der Redaktion. Anzeigen und
 Fremdbeilagen stellen allein die Meinung der dort er-
 kennbaren Auftraggeber dar. Die in diesem Heft verwen-
 deten Agenturfotos sind mit Models gestellt.

„der nierenpatient“ wird auf chlorfrei gebleichtem
 Papier gedruckt – daher umweltfreundlich.

wird, lehnen die Kassen die Anträge grundsätzlich ab. Meine Enttäuschung war grenzenlos: Warum wird das Leben meines Kindes nur wegen einer fehlenden Zulassung aufs Spiel gesetzt? Inzwischen war ich so verzweifelt, dass ich bereit war, in die Niederlande zu fahren und an einer Studie für ein neuartiges Medikament teilzunehmen. Unsere Ärzte begriffen, dass mich nichts aufhalten würde – und stellten einen Antrag für Eculizumab.

Dauerstreit mit der Kasse um Kostenübernahme

Nach heftigen Diskussionen mit der Kasse bekam mein Kind alle zwei Wochen Infusionen mit diesem Medikament. Und die Therapie schlug an! Der Urin war bereits nach der ersten Infusion gelb statt rot, die Albuminwerte verbesserten sich, mein Kind bekam Appetit und spielte wieder freiwillig Fußball! Seine Verwandlung war sensationell! Nur der C3-Wert blieb und bleibt im Keller: Das Medikament bindet nur die aggressiven Membranangriffskomplexe auf der C5-Ebene der Komplementenkaskade. Die C3-Ablagerungen gehen jedoch weiter, die Krankheit setzt sich also fort, wenn auch nicht so schnell. Inzwischen wurde die Bewilligung der Krankenkasse verlängert, bald müssen wir aber einen neuen Antrag stel-

len, denn es handelt sich um eine lebenslange Therapie. Nach zweieinhalb Jahren seit dem ersten Schock ist das Leben fast wieder normal geworden, auch wenn wir wissen, dass es keine Heilung ist, sondern die Nierenfunktion möglichst lang erhalten bleiben soll. Wir hoffen natürlich, dass es irgendwann ein neues Medikament gibt, das auch auf der C3-Ebene die Krankheit bekämpft und unser Kind noch rechtzeitig vor der Dialyse bewahrt.

Video zum Patiententag

Immer mehr MPGN- bzw. C3G-Erkrankte finden derzeit unsere Selbsthilfe- und die Facebook-Gruppe. Viele berichten, dass ihre Ärzte aufgrund der Seltenheit der Erkrankung ratlos sind. Wir als Verein vermitteln Betroffene an erfahrene Ärzte, geben Tipps zu notwendigen Untersuchungen und vertreten ihre Interessen. In diesem Corona-Jahr fand unser Patiententag im Online-Format statt. Zum ersten Mal nahmen nicht nur Nephrologen teil – es war auch ein Immunologe dabei: Prof. Dr. Peter Zipfel aus Jena berichtete von seiner Forschung auf diesem Gebiet. Der Patiententag wurde aufgezeichnet, den Link zum Video können Sie bei unserer Selbsthilfegruppe erfragen: <https://www.ahus-selbsthilfe.de/veranstaltungen/4-nationale-ahus-patiententag/>

C3-Glomerulopathie – Angriff auf die Nieren

Die C3-Glomerulopathie ist eine äußerst seltene Erkrankung (1 bis 2 Fälle pro 1 Million Einwohner), die zu chronischen glomerulären Schädigungen sowie zum Funktionsverlust der Niere führen kann. Es gibt hier eine ganze Gruppe von heterogenen Erscheinungsformen, die in der Regel durch eine defekte Komplementaktivierung ausgelöst werden und die zu einer Schädigung der Glomeruli und der Nieren führen. Zur Erklärung: Das Komplementsystem ist ein wesentlicher Bestandteil im Netzwerk der körpereigenen Immunabwehr. Es ist deshalb von großem Interesse, die Mechanismen der defekten Komplement-Regulation und die Pathologie der Erkrankung zu verstehen sowie neue präzise Biomarker zu identifizieren. So lassen sich langfristig gezielte Therapien mit neuen sog. Komplementinhibitoren etablieren, die aktuell in klinischen Studien getestet werden. Damit sind in Zukunft neue Therapieformen für diese schwere Nierenerkrankung zu erwarten.