

## Paper of the month, September 2017

Clinicians' attitude towards family planning and timing of diagnosis in autosomal dominant polycystic kidney disease.

PLoS One. 2017 Sep 29;12(9):e0185779. doi: 10.1371/journal.pone.0185779. eCollection 2017.

De Rechter S, Kringen J, Janssens P, Liebau MC, Devriendt K, Levtchenko E, Bergmann C, Jouret F, Bammens B, Borry P, Schaefer F, Mekahli D.

---

Die autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD) gilt als häufigste hereditäre Nierenerkrankung. Zum einen ordnen geringe Symptome oder sogar Symptomfreiheit bis ins Erwachsenenalter die Erkrankung als spät einsetzende, sogenannte Late-onset Erkrankung ein, zum anderen jedoch benötigen die Hälfte der Patienten zwischen ihrem 50. und 60. Lebensjahr eine Nierenersatztherapie durch die Entwicklung einer terminalen Nierenerkrankung (ESRD). Bisher kann nur ausgewählten Patienten eine Therapie mit Tolvaptan, einem Antagonisten des Arginin-Vasopressin-Rezeptors 2 (AVPR2) angeboten werden, für die ADPKD selbst ist bisher keine Möglichkeit zur Heilung bekannt. Die psychische Belastung, die mit der Diagnose einhergeht, steht konträr zur bisher fehlenden Heilung und führt zu einem ethischen Konflikt bezüglich der frühen Diagnostik der ADPKD.

Der Forschungsverbund NEOCYST führte eine Umfrage zur ethischen Einstellung und dem aktuellen Umgang bezüglich der Diagnostik von ADPKD betroffenen Familien durch. Dazu wurden europäische Humangenetiker sowie Kinder- und Erwachsenenephrologen mittels Onlinefragebogen um ihre Meinung gebeten. Die insgesamt 410 Mediziner zeigten Einigkeit in der Intensivierung der klinischen Untersuchung in asymptomatischen Patienten mit ADPKD. Eine genetische Testung von risikobehafteten Erwachsenen, die bisher keine Symptome zeigen, wurde nur von den Humangenetikern begrüßt. Ebenfalls werden betroffene Familien von der Möglichkeit der pränatalen Diagnostik mittels Chorionzottenbiopsie, Amniozentese und Präimplantationsdiagnostik von der Mehrheit der Humangenetiker und weniger von den Kinder- und Erwachsenenephrologen informiert. Viele der Patienten erhalten dadurch konträre Informationen.

Die Daten der Umfrage werden in der Entwicklung eines Leitfadens eine große Hilfe sein, um zukünftig ADPKD betroffenen Familien eine einheitliche und vollständige Beratung zur Frühdiagnostik inklusive der pränatalen Diagnostik bieten zu können.

---

### Kommentar von:

Jessica Ritter, [ritter.jessica@campus.lmu.de](mailto:ritter.jessica@campus.lmu.de)

## Paper of the month, September 2017

Clinicians' attitude towards family planning and timing of diagnosis in autosomal dominant polycystic kidney disease.

PLoS One. 2017 Sep 29;12(9):e0185779. doi: 10.1371/journal.pone.0185779. eCollection 2017.

De Rechter S, Kringen J, Janssens P, Liebau MC, Devriendt K, Levtchenko E, Bergmann C, Jouret F, Bammens B, Borry P, Schaefer F, Mekahli D.

---

Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) is the most common hereditary kidney disease. On the one hand, minor symptoms or even freedom from symptoms until adulthood classify the disease as late-onset disease, but half of the patients between the ages of 50 and 60 need renal replacement therapy due to the development of an end-stage renal disease (ESRD). So far, only selected patients can be treated with tolvaptan, an antagonist of arginine vasopressin receptor 2 (AVPR2). For ADPKD itself there is no known cure. The psychological stress associated with the diagnosis, contrary to the hitherto lack of healing leads to an ethical conflict regarding the early diagnosis of ADPKD. The research group NEOCYST carried out a survey on the ethical attitude and the current handling of the diagnosis of ADPKD affected families. For this purpose, European human geneticists and pediatric and adult nephrologists were asked for their opinions by means of an online questionnaire. The total of 410 clinicians showed agreement in the intensification of clinical examination in asymptomatic patients with ADPKD. Genetic testing of at-risk adults who do not show symptoms so far has been welcomed only by human geneticists. Families affected by the possibility of prenatal diagnosis by means of chorionic villus sampling, amniocentesis and pre-implantation genetic diagnosis are also informed by the majority of human geneticists and less by pediatric and adult nephrologists. Many patients receive conflicting information.

Survey data will be of great help in the development of a guideline to provide ADPKD affected families with consistent and complete advice on early diagnosis including prenatal diagnosis.

---

### Comment by

Jessica Ritter, [ritter.jessica@campus.lmu.de](mailto:ritter.jessica@campus.lmu.de)