

Paper of the month, November 2017

Perinatal diagnosis, management, and follow-up of cystic renal diseases – a clinical practice recommendation with systematic literature reviews

JAMA Pediatrics 2017; Nov 27. doi: 10.100

Gimpel C., Avni F.E., Bergmann C., Cetiner M., Habbig S., Haffner D., König J., Konrad M., Liebau MC., Pape L, Rellensmann G., Titieni A., Kaiserberg von C., Weber S., Winyard P. J.D., Schaefer F.

Frühkindliche zystische Nierenerkrankungen repräsentieren eine Gruppe seltener Erbkrankheiten, die je nach Verlaufsform früher oder später in einem dialyse-pflichtigen Nierenversagen enden können. Obwohl all diesen Erkrankungen die Ausbildung von Nierenzysten gemein ist, gehen sie zum Teil mit sehr unterschiedlichen Krankheitsverläufen und damit stark variierenden Prognosen einher. Dennoch ist eine Unterscheidung der einzelnen Erkrankungen aufgrund von klinischen Merkmalen bzw. dem Erscheinungsbild der Nieren im Ultraschall in den ersten Lebensmonaten und insbesondere vorgeburtlich äußerst schwierig. Folglich ist eine individuelle Prognose und Beratung von Eltern in Bezug auf die bei ihrem Kind zu erwartende Nierenfunktionseinschränkung nur eingeschränkt möglich.

Die Forschungsgruppe NEOCYST hat nun zusammen mit internationalen Experten eine klinische Praxisempfehlung zum vor- und nachgeburtlichen Management von Neugeborenen mit zystischen Nierenerkrankungen erstellt, welche die Behandlung betroffener Patienten vereinheitlichen und eine Beratung erleichtern soll. Die formulierten Empfehlungen decken dabei die Themenbereiche Bildgebung, Genetik, vorgeburtliche Beurteilung/Interventionen sowie postnatales Management ab.

Es wird deutlich, dass die individuelle Prognose sowohl vom sonographischen Erscheinungsbild (einzelne Zysten oder multiple Zysten in beiden Nieren) als auch von der je nach Schwangerschaftswoche verbleibenden Fruchtwassermenge sowie dem Vorhandensein weiterer organischer Fehlbildungen abhängt. Eine vorgeburtliche Beratung eines Paares im Hinblick auf das Fortsetzen oder die vorzeitige Beendigung einer Schwangerschaft sollte daher zurückhaltend und unter Einbeziehung aller zugänglichen Informationen, vor allem aber unter Berücksichtigung des elterlichen Wunsches erfolgen. Im Falle eines nach Geburt bestehenden Nierenversagens kann und sollte bei sonst wenig eingeschränkter Überlebensprognose eine Nierenersatztherapie angeboten werden. Zur Einschätzung eines möglichen familiären Wiederholungsrisikos wird zur Durchführung einer genetischen Testung mittels moderner Sequenzier-Methoden geraten.

Zusammenfassend bieten die Empfehlungen des NEOCYST-Verbundes eine systematische Unterstützung für medizinisches Personal unterschiedlicher Fachbereiche, welche mit der Beratung und Betreuung von Neugeborenen mit zystischen Nierenerkrankungen betraut sind.

Kommentar von:

Jessica Ritter, ritter.jessica@campus.lmu.de

Paper of the month, November 2017

Perinatal diagnosis, management, and follow-up of cystic renal diseases – a clinical practice recommendation with systematic literature reviews

JAMA Pediatrics 2017; Nov 27. doi: 10.100

Gimpel C., Avni F.E., Bergmann C., Cetiner M., Habbig S., Haffner D., König J., Konrad M., Liebau MC., Pape L, Rellensmann G., Titieni A., Kaiserberg von C., Weber S., Winyard P. J.D., Schaefer F.

Early onset cystic kidney diseases are a group of rare diseases leading to chronic renal failure. Although they all share the manifestation of kidney cysts, clinical courses as well as the individual prognosis differ significantly. However, especially in prenatal life and early childhood it is extremely difficult to distinguish between the different diseases entities on the basis of just clinical features and ultrasound appearance. Consequently, predictions on the renal prognosis as well as an individual counselling of parents are only possible to a limited extent.

Recently, the NEOCYST research consortium together with international experts has published a clinical practice recommendation on the pre- and neonatal management of cystic kidney diseases, in order to standardize treatment and facilitate counselling. The focus of the recommendation is on imaging, genetic testing, prenatal assessment/intervention and postnatal management.

It becomes clear that the individual prognosis depends on multiple factors: the sonographic appearance (single cysts or polycystic disease), the amount of remaining amniotic fluid and the presence of extrarenal malformations. Therefore, prenatal counselling should include all the information available, especially in the scenario of a potential termination of pregnancy. In the case of postnatal early onset end stage renal failure, renal replacement therapy is an option that should be offered to the parents. To assess the risk of recurrence in the scenario of hereditary cystic kidney diseases, modern NGS-based genetic testing is recommended.

In summary, the recommendations of the NEOCYST consortium provide systematic support to medical professionals who are involved in the management and care of newborns with cystic renal disease.

Comment by

Jessica Ritter, ritter.jessica@campus.lmu.de