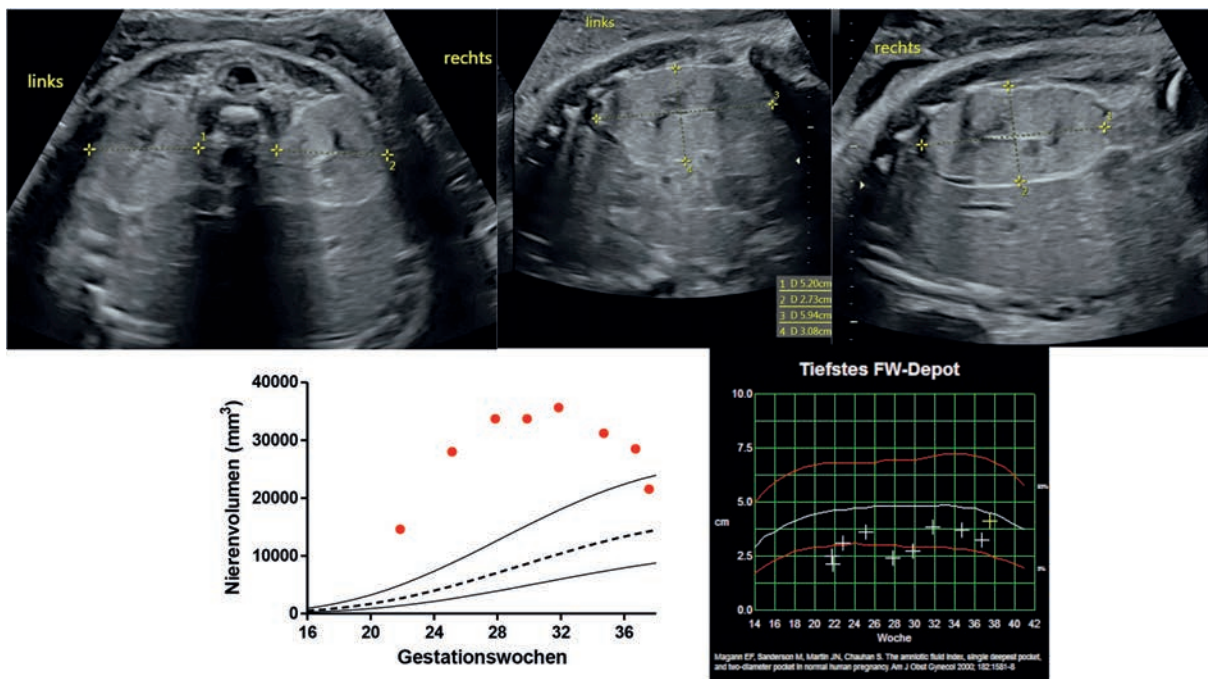


## Nierendysplasie bei Bardet-Biedl-Syndrom



Dieser Fall war sehr lehrreich. Die Patientin war in den Ferien in ihrem Heimatland und hat sich einen Ultraschall durchführen lassen. Die dortigen Kollegen haben deutlich vergrößerte und echogene Nieren gefunden und an eine letale Form der Nierendysplasie gedacht. Entsprechend wurde der Frau der Abbruch der Schwangerschaft empfohlen. Das war der Aufhänger. Nun, die Geschichte blieb „aufgehängt“ u. a. auch wegen der erschwerten Entscheidungsfindung für diesen Abbruch seitens des Paares. Alle sind davon ausgegangen, dass das Kind sterben wird bei der Geburt oder kurz darauf. Im Verlauf haben die Nieren tatsächlich weiter an Volumen zugenommen (siehe Graphik), jedoch blieb die Mark-Rindendifferenzierung, trotz erhöhter Echogenität, weitgehend erhalten. Des Weiteren hat das Fruchtwasser – nicht wie erwartet – bis zu einem Anhydramnion abgenommen (Graphik), sondern pendelte sich zwischen unterer Norm und Oligohydramnie ein.

Die Genetik brachte die Lösung. Man fand eine Homozygotie für eine pathogene Mutation im BBS7-Gen, vereinbar mit dem Bardet-Biedl-Syndrom. Die Abklärungen haben gezeigt, dass beide Elternteile heterozygote Träger dieser Ziliopathie sind. Diese Kinder/Patienten bedürfen einer multidisziplinären medizinischen Betreuung. Die Nieren können im Verlauf bis zum terminalen Nierenversagen mit Transplantation fortschreiten. Sie haben auch ein hohes Risiko für eine Pigment-Retinopathie mit progressivem Visusverlust. Intellektuell können sie einen moderaten Verlust aufweisen, und Verhaltensanomalien, Hypomimie und Adipositas schränken das soziale Leben dieser Patienten ein. Letztendlich hat unsere Patientin in der 39. Woche spontan geboren. Das Kind weist im Moment eine stabile, chronische Niereninsuffizienz auf. Postpartal war auch eine Hexadaktylie an einer Hand aufgefallen, was ebenfalls zu diesem Syndrom passt.