

# Kennen Sie eine genetische Ursache für Urolithiasis?

## Erkennen Sie charakteristische Nierensteine?

### Ein kurzer Leitfaden zur Diagnose

Die Ernährung ist ein Schlüsselfaktor für die Entstehung von Nierensteinen in der Allgemeinbevölkerung.<sup>1</sup>

Einige Nierensteine sind jedoch die **Folge von vererbten (genetischen) Stoffwechselstörungen**, und ihre frühzeitige Erkennung ist entscheidend um:<sup>1,2</sup>

- das **Wiederkehren** von Steinen zu vermeiden
- die **Entwicklung einer chronischen Nierenerkrankung** zu vermeiden

Die frühzeitige Diagnose dieser Erkrankung ist äußerst wichtig, damit den Patienten rechtzeitig **geeignete und spezifische Behandlungslösungen** angeboten werden können.<sup>2</sup>

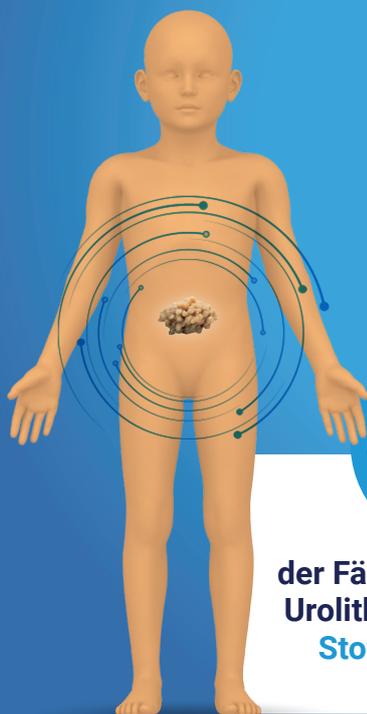


## BEI JEDEM UNGEWÖHNLICHEN KLINISCHEN BILD BEI UROLITHIASIS-PATIENTEN IST EINE WEITERE URSACHENFORSCHUNG ANGEZEIGT

ALLE NIERENSTEINE  
BEI KINDERN UND JUGENDLICHEN<sup>3</sup>

ODER

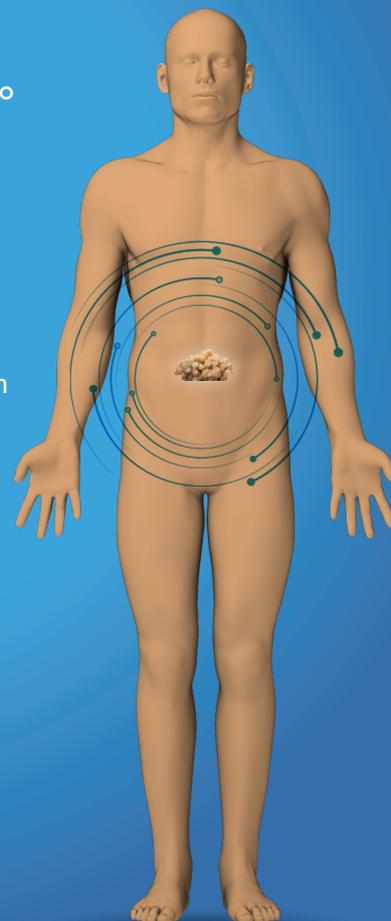
WIEDERHOLT AUFTRETENDE NIERENSTEINE  
BEI ERWACHSENEN<sup>3</sup>



- Multiple oder bilaterale Steine
- Familienanamnese einer Urolithiasis
- Nephrokalzinose
- Assoziierte chronische Nierenerkrankung
- Blutsverwandtschaft der Eltern

40–50%

der Fälle von pädiatrischer Urolithiasis sind mit einer Stoffwechselstörung verbunden<sup>4</sup>



Informationen von Milliner et al. (2022)<sup>3</sup> sind spezifisch für Patienten mit PH1.



Die **Untersuchung der Zusammensetzung der Nierensteine** ist ein wichtiger **Bestandteil der Diagnose**.<sup>2</sup>

Die **Analyse von Nierensteinen (Kristallzusammensetzung und morphologische Merkmale)** hilft bei der **Diagnose einer rezidivierenden Urolithiasis** und reicht manchmal schon aus, um eine genetische Erkrankung zu diagnostizieren.



Eine **Stoffwechseluntersuchung sollte in Betracht gezogen werden**, wenn bei der **Erstuntersuchung Anomalien** festgestellt werden oder das auf der ersten Seite beschriebene **klinische Bild ungewöhnlich** ist.<sup>2,3</sup>



Bestimmte Arten von Nierensteinen **erfordern eine Überweisung an einen lokalen Spezialisten für die metabolische Bewertung von Urolithiasis** (z. B. einen Nephrologen, Endokrinologen oder Facharzt für Urologie), um eine **frühzeitige Diagnose** zu stellen und eine **genetische Beratung** zu ermöglichen.<sup>3</sup>

Von allen genetischen Störungen der Urolithiasis sind die folgenden drei am häufigsten anzutreffen:<sup>2,6</sup>

### CYSTINURIE<sup>5</sup>

Endoskopische Ansicht



Mikroskopische Ansicht



#### Cystin-Nierenstein, Va<sup>8</sup>

Leuchtend gelbe Farbe, raue Oberfläche

*Zusätzliche biologische Bewertung:*

- Crystallurie
- Bestimmung von Cystin im Urin
- Aminosäurechromatographie im Urin mit massiver Ausscheidung der vier dibasischen Aminosäuren

### PRIMÄRE HYPEROXALURIE<sup>3</sup>

Endoskopische Ansicht



Mikroskopische Ansicht



#### Kalzium-Oxalat-Monohydrat-Nierenstein, Ic<sup>8</sup>

Knospendes Aussehen, Whewellite/Wedellite<sup>9</sup>

*Zusätzliche biologische Bewertung:*

- Bei erhaltener Nierenfunktion: Bestimmung des Oxalats im Urin über 24 Stunden
- Bei stark eingeschränkter Nierenfunktion: Bestimmung des Plasma-Oxalats
- Bestätigung durch einen Gentest

### DISTALE TUBULÄRE RENALE AZIDOSE (DTRA)<sup>6,7</sup>

Endoskopische Ansicht



Mikroskopische Ansicht



#### Kalziumphosphat-Nierenstein, IVa2<sup>8</sup>

Glasiertes Aussehen mit Unebenheiten und Rissen

*Zusätzliche biologische Bewertung:*

- Zusätzlich zum Vorhandensein eines IVa2-Steins sollte eine metabolische Azidose mit einem unangemessenen pH-Wert im Urin oder das Vorhandensein einer isolierten Hypocitraturie die Diagnose einer DTRA nahelegen
- Im Falle einer Hypocitraturie ohne Azidose kann in der Nephrologie ein Ansäuerungstest vorgeschlagen werden

Es gibt andere, noch seltenere genetische Störungen der Urolithiasis, wie z. B.: APRT-Mangel ("Adenin-Phosphoribosyltransferase"), Xanthinurie oder andere Purinbasenanomalien, Dent-Krankheit oder familiäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie.<sup>2</sup>

Alle Fotos auf diesem Dokument wurden von **Dr. Daudon** und **Dr. Estrade** zur Verfügung gestellt.

Dieses Dokument wurde in Zusammenarbeit mit **Dr. Lemoine** und **Dr. Abid**, Nephrologe bzw. Urologe am Universitätsklinikum Lyon, erstellt.

#### Literatur:

1. Ferraro PM et al. Risk of Kidney Stones: Influence of dietary factors, dietary patterns, and vegetarian-vegan diets. *Nutrients*. 2020;12(3):779. <https://doi.org/10.3390/nu12030779>. 2. Edvardsson VO et al. Hereditary causes of kidney stones and chronic kidney disease. *Pediatric Nephrology*. 2013;28(10):1923–1942. <https://doi.org/10.1007/s00467-012-2329-z>. 3. Milliner DS et al. Primary Hyperoxaluria Type 1. 19. Juni 2002 [Aktualisiert 10. Feb. 2022]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM et al., Hrsg. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, 1993-2023. Abrufbar unter: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1283/>. Letzter Abruf: März 2023. 4. Copelovitch L. Urolithiasis in children: medical approach. *Pediatrics Clinics of North America*. 2012; 59(4):881-896. <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2012.05.009>. 5. Leslie SW et al. Cystinuria. In: StatPearls [Internet] Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 28. November 2022. Abrufbar unter: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470527/>. Letzter Abruf: März 2023. 6. Dessombz A et al. Calcium phosphate stone morphology can reliably predict distal renal tubular acidosis. *Journal of Urology*. 2015; 193(5):1564–1569. <https://doi.org/10.1016/j.juro.2014.12.017>. 7. Giglio S et al. Distal renal tubular acidosis: a systematic approach from diagnosis to treatment. *Journal of Nephrology*. 2021;34:2073–2083. <https://doi.org/10.1007/s40620-021-01032-y>. 8. Corrales M et al. Classification of stones according to Michel Daudon: A narrative review. *European Urology Focus*. 2021;7(1):13–21. <https://doi.org/10.1016/j.euf.2020.11.004>. 9. Daudon M et al. Crystalluria analysis improves significantly etiologic diagnosis and therapeutic monitoring of nephrolithiasis. *Comptes Rendus Chimie*. 2016;19(11–12):1514-1526. <https://doi.org/10.1016/j.crci.2016.04.010>.



Weitere wissenschaftliche Informationen können Sie unter [www.alnylamconnect.de](http://www.alnylamconnect.de) anfordern.