



Sehr geehrte Damen und Herren,

die "PH Selbsthilfe Deutschland" sucht hiermit den Kontakt zu Ihnen, um Ihre Aufmerksamkeit auf die seltene Stoffwechsel Erkrankung "Primäre Hyperoxalurie" (kurz: PH) zu lenken. Bei den drei Formen der PH führt eine zu hohe Oxalatproduktion in der Leber zur erhöhten Urinoxalatausscheidung, damit zu rezidivierenden Nierensteinen oder einer progredienten Nephrokalzinose und oft auch zum terminalen Nierenversagen. Dann steigen die Blutoxalatwerte an und Oxalat lagert sich im ganzen Körper ab.

Die PH wird trotz immer wiederkehrenden Nierensteinen und oft fortschreitender Nierenverkalkung heute immer noch bei einer Vielzahl von der Patienten nicht adäquat diagnostiziert. Fast 40% der erwachsenen Patienten werden erst im Nierenversagen, oder nach einer fehlgeschlagenen Transplantation diagnostiziert. Eine spätere Problematik der Erkrankung, die sie dann zur Multisystemerkrankung werden lässt, ist vor allem die systemische Ablagerung von Oxalat bei Patienten mit chronischem Nierenversagen. Aktuell kann kurativ nur eine Lebertransplantation bei PH I durchgeführt werden. Dies sollte heute bei frühzeitiger Diagnose und rechtzeitiger Behandlung vermeidbar sein.

Bevor ernste Symptome aufgrund der PH entstehen, kommt es bei den Betroffenen (oft schon im Kindesalter) häufig zur Bildung von Nierensteinen. Und hier liegt unser Ansatz, den unentdeckten Patientenanteil mit rezidivierenden Nierensteinen oder progredienter Nephrokalzinose im Erwachsenenalter, aber ohne Diagnose, deutlich zu verringern.

Wir möchten Sie höflichst bitten, 24 h Sammelurine oder bei Niereninsuffizienz auch Blut von Ihren Patienten mit oben aufgeführter Symptomatik und dem Nachweis von 100% Calcium-Oxalatsteinen (meist Monohydrat Steine) auf erhöhte Oxalatwerte hin zu untersuchen. Da die PH sich "schleichend" entwickelt, sind nicht nur die aktuellen Untersuchungen von Interesse, sondern auch die aus den Jahren zuvor.

Bei einem positiven Befund kann sich der Patient gerne bei uns (PH-Selbsthilfe.de) melden. Die weitere Vorgehensweise wird dann in einem persönlichen Gespräch auch

mit dem Team des deutschen Hyperoxaluriezentrums (www.hyperoxalurie-zentrum.de) besprochen.

Bald wird es neue Behandlungsmöglichkeiten, die sogenannte "RNA Interference" Behandlung geben, die den Patienten signifikant helfen wird. Hier wird in der Leber ein spezifisches Enzym blockiert und damit die Oxalatproduktion unterdrückt. Die RNAi Medikation muss in regelmäßigen Abständen unter die Haut gespritzt werden. Es ist also keine Gentherapie, der Effekt ist passager. In klinischen Studien sind bereits hervorragende Erfolge erzielt worden, z.B. wurde die Oxalatausscheidung wieder auf Normalwerte reduziert.

Wie schon erwähnt, handelt es sich bei den Patienten nicht nur um Kinder, die Mehrzahl der bekannten Patienten sind Erwachsene. Die neusten Entwicklungen im Bereich der PH Behandlungen machen uns große Hoffnungen, dass eine Niereninsuffizienz oder gar eine kombinierte Leber-/Nierentransplantation verhindert werden und mit der entsprechenden Behandlung ein normales Leben geführt werden kann.

Bitte helfen Sie dabei, den noch unentdeckten Betroffenen diese Chance auf ein normales Leben zu ermöglichen.

Hochachtungsvoll

Ihre PH Selbsthilfe (info@ph-selbsthilfe.de)

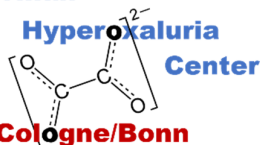


www.ph-selbsthilfe.de



www.PH-Europe.net

German



www.hyperoxalurie-zentrum.de