



Interview

# „Alle Hoffnungen liegen in dem neuen Medikament!“

privat

Die Diagnose einer chronischen Nierenkrankheit ist für die betroffene Familie ein Schock, vor allem, wenn es sich um eine seltene Nierenerkrankung handelt, für die es bis heute keine richtige Therapie gibt. „Die MPGN war für uns ein absolutes Fremdwort“, sagt Stefanie Müller aus Iffezheim, Mutter eines Sohnes, der an membranproliferativer Glomerulonephritis (MPGN) erkrankt ist. Hier erzählt sie ihre Geschichte.

## Wie haben Sie bzw. Ihr Sohn und Ihre Familie die Diagnose erfahren und aufgenommen?

Zur Diagnose MPGN kam es bei unserem Sohn Niklas, 16, im August 2012 nach einer ersten Nierenbiopsie. Seine Vorgeschichte ist, so finden wir, ein sehr wichtiger Punkt, der betroffenen Familien helfen soll, achtsam und „wach“ bei der Gesundheit ihrer Kinder zu sein: Die Erkrankung MPGN war für uns ein absolutes Fremdwort!

## Was war im Vorfeld alles passiert bzw. schiefgelaufen?

Unser Sohn war ab der Kita-Zeit ständig krank, hatte hohes Fieber, Erkältungen. Im Oktober 2010, er war 5 Jahre alt, war er wieder fast 3 Wochen dauerhaft erkältet und hatte Fieber. Bei der Urin-Untersuchung beim Kinderarzt lag der Glucose-Wert sehr hoch, und wir wur-

den sofort in die Kinderklinik in unserer Nähe geschickt. Bei den häuslichen Kontrollen war dieser Wert dann unauffällig. Dennoch bemerkte ich eine dauerhafte Mikrohämaturie und leichte Proteinurie. So wurden wir im Mai 2011 in die Nephrologische Ambulanz für Kinder und Jugendmedizin (KfH) überwiesen. Dort bestätigte sich die Diagnose der Mikrohämaturie und der Proteinurie und zusätzlich ein erniedrigter C3-Wert. Die Ärztin erklärte uns, dass eine jährliche Kontrolle ausreiche. Zu Hause seien monatliche Urin-Untersuchungen notwendig, und ein abwartendes Prozedere in Ordnung. Bei sonstigen Beschwerden, wie Ödemen, sollten wir uns melden.

Es verging ein Jahr, Niklas hatte keine gesundheitlichen Einschränkungen. Wir hätten diese „schlummernde“, dennoch „präsen-“, noch nicht beim

Namen genannte Erkrankung ohne diese Harnstreifen-Kontrollen nicht bemerkt! Im Mai 2012 wurde aufgrund der Labor-Ergebnisse eine Nierenbiopsie notwendig. Im August 2012 erhielten wir nach der Nierenbiopsie die allgemeine Diagnose „MPGN – membranproliferative Glomerulonephritis“. Von Stadien sprach damals niemand, wir selbst waren komplett überfordert. Niklas hat das alles gar nicht so ernst genommen, und wir wollten seine Erkrankung mit dem bis dahin asymptomatischen Verlauf nicht zum tiefgreifenden Thema machen. Er war kurz vor seinem Schuleintritt (6 Jahre alt)! Es wurde mit einer leichten ACE-Hemmer-Therapie begonnen.

## Wie verlief das Arztgespräch, wurde die Erkrankung verständlich kommuniziert?



„Sehr geholfen und gutgetan“ habe der Kontakt zur Selbsthilfe und der fachliche Austausch mit Ärzt:innen, so Stefanie Müller.

Ich weiß noch, wie der Arzt in einem vertrauten Gespräch bemüht war zu erklären, dass unser Sohn eine ernste Nierenerkrankung habe, die noch nicht gezielt behandelbar sei. Bei seinem milden Verlauf sei es sinnvoll, dass man mit der ACE-Hemmer-Therapie lediglich in dem asymptomatischen Stadium die Nieren von Niklas schonen kann, zur positiven Beeinflussung der Proteinurie. Von einer aggressiven, immunsuppressiven Therapie riet man uns ab. Alle anderen Therapien seien von den Nebenwirkungen her zu strapaziös und nicht gerechtfertigt. Da stimmten wir dem Arzt absolut zu. Ursächlich wurde nichts gefunden: keine genetische Veränderung in den Komplementgenen. Der C3-Nephritisfaktor war negativ. Man fand keine Auto-Antikörper. Die Erkrankung C3G war für uns zu diesem Zeitpunkt kein Thema. Erst ab Juli 2017 stand auf den Arztbriefen die Diagnose C3G über MPGN. Bis dahin hieß es für uns als Familie: MPGN. Man spürte, dass sich in der medizinischen Forschung in den letzten 10 Jahren etwas auf diesem Gebiet bewegt hatte.

Der Nephrologe und wir waren bei jedem Termin in offenem Austausch miteinander. Die Ärzte haben uns gut aufgeklärt, ich merkte aber, dass ich mich selbst aktiver informieren musste.

### Wie haben Sie sich selbst über C3G informiert, z. B. im Internet, und konnten Sie gute deutschsprachige Informationen finden?

Da wir im Laufe der Jahre mit den Ärzten über die medizinische Forschung bei der MPGN immer im Austausch waren, und es online über MPGN leider nicht viele verständliche Seiten für Familien bzw. Nicht-Mediziner gab, haben wir dem ärztlichen Wissensstand vertraut, gut zugehört bzw. konnten vor Ort in der Ambulanz immer Fragen stellen, die geduldig beantwortet wurden, und fühlen uns dort bis heute sehr gut aufgehoben.

Auf die Selbsthilfegruppe Dense Deposit Disease & C3G & MPGN Typ II (private Gruppe) auf der Facebook-Seite bin ich erst 2021 intensiv aufmerksam geworden (Online-Workshop, siehe Kasten). Die Vorträge der Ärzte und Professoren und der Austausch miteinander haben uns sehr geholfen und gutgetan. Durch das Internet-Stöbern wurde ich auch auf die Seite „Selbsthilfe für seltene komplementvermittelte Erkrankungen e.V.“ aufmerksam. Auch über die Zeitschrift DER NIERENPATIENT/DIE NIERENPATIENTIN informierte ich mich zusätzlich. Ohne aktives Stöbern im Internet und „Engel“, d. h., Menschen, die man zum richtigen Zeitpunkt kennenlernt, wären wir nicht dort, wo wir jetzt sind!

#### Patienten-Webinar und mehr

Folgende Termine können Sie sich schon vormerken, falls Sie sich über folgende seltene chronische Nierenerkrankung informieren möchten:

**24. September:**  
Patienten-Webinar aHUS und C3G/MPGN

**24. September:**  
aHUS Awareness Day

**25. September:**  
C3G/MPGN Awareness Day

Weitere Infos gibt es unter [ahus-selbsthilfe.de](http://ahus-selbsthilfe.de)

### Welche Probleme gibt es im Alltag mit C3G?

Ab 2016 wurde es gesundheitlich für unseren Sohn zunehmend schwieriger. Es wurden immer mehr Medikamente, die er einnehmen musste. Die zeitlichen Abstände der Kontroll-Untersuchungen in der Nephro-Ambulanz änderten sich – von anfangs jährlich auf nun alle zwei Monate. Nach der zweiten Nierenbiopsie im November 2015 bestätigten sich aktive C3-Ablagerungen und die Proteinurie stieg an. Er war damals in der 4. Klasse. Wir begannen mit der immunsuppressiven Therapie sowie mit einer Steroid-Therapie (Cortison), die wir aufgrund starker Ödeme aber wieder abbrechen mussten.

### Wie ging es mit der Therapie weiter?

Zur immunsuppressiven Therapie willigten wir ein, da die Proteinurie sich vermehrte, sowie Lidödeme auftraten, das Serum-Albumin sank etc. Es gab für die Erkrankung MPGN damals keine Zulassung für CellCept. Bei einem intensiven Arztgespräch wurden wir darüber aufgeklärt und willigten für den Off-Label-Use ein. Das war eine starke psychische Belastung: zu wissen, es besteht Hoffnung, es kann aber auch nicht anschlagen! Von den Nebenwirkungen gar nicht zu sprechen. Vor allem ist es für Eltern sehr schwer, wenn es dem Kind nicht gut geht und sie Entscheidungen treffen müssen, die ihm vielleicht auch gesundheitlichen Schaden zufügen können.

Die Wassereinlagerungen als Nebenwirkung aufgrund der zusätzlichen Einnahme von Cortison waren so schlimm, dass Niklas sich „in seiner eigenen Haut“ nicht mehr wohlfühlte. Er musste sich in der Grundschulzeit häufig tageweise übergeben und hatte starke Kopfschmerzen. Die nephrologischen Untersuchungen nahm er missmutig hin. Während und nach leichten Infekten trat die Proteinurie bei der Urin-Kontrolle zu Hause verstärkt auf. Das beobachte ich seit 2011, wenn ich vorsorglich die Urinstix-Kon-



trollen durchführe. Die Fröhlichkeit im Familienkreis verschwand, da diese Erkrankung wie eine dunkle Wolke über uns hing. Blutdruckkontrollen zu Hause begannen, eine leichte Anämie war erkennbar. Die C3-Werte waren immer leicht erniedrigt, über all die Jahre. Im Februar 2017 wurde der sog. sC5b-9-Wert untersucht, der jedoch nur leicht erhöht war. Auto-Antikörper und andere Ursachen wurden weiter nicht gefunden. Da keine Besserung in Sicht war, wurde CellCept, also die immunsuppressive Therapie, langsam wieder

mitmacht. Es entwickelte sich eine metabolische Azidose. Medikamentös ist Niklas nun aber endlich gut eingestellt. Seelisch geht es ihm aber nicht gut. Wir leben seit der Zunahme der Krankheitssymptome in einem „emotionalen Chaos“. Die immunsuppressive Therapie wurde seit August 2020 mit CellCept wieder eingeführt. Seit Januar 2021 nimmt unser Sohn auch regelmäßig niedrig dosiert Cortison ein. Leider schlägt der Medikamentenplan nicht so an, wie man es sich wünscht.

## »Seit der Zunahme der Krankheitssymptome leben wir in einem »emotionalen Chaos«.«

Stefanie Müller-Iffezheim

reduziert, abends kamen noch ACE-Hemmer hinzu.

### Besserten sich denn jetzt die Werte?

Nein, es war wie „Achterbahnfahren“. Alle Mediziner hatten gehofft, die immunsuppressive Therapie schlage an. Es wurde auch angesprochen, bei weiterer Verschlechterung eine Infusionstherapie mit Eculizumab zu beginnen, das bei dieser Erkrankung jedoch nicht zugelassen ist. Da alle Therapie-Optionen erschöpft waren, beobachteten wir den Verlauf. Der C3-Wert war ab 2019 im Normbereich, dennoch traten im Gesicht meines Sohnes vermehrt Ödeme auf. Der Kreatininwert erhöhte sich leicht, er hatte eine hohe Proteinurie. Man überlegte, nochmals mit CellCept, der immunsuppressiven Therapie, zu beginnen.

### Es kam unterm Strich also eher zu einer Verschlechterung der Situation?

Leider ja. Im Sommer 2020 stiegen die Kreatinin-Werte weiter an, d. h., die Nierenfunktion verschlechterte sich leicht, der Kalium-Wert war sehr hoch. Wir mussten die Ernährung umstellen, was unser Sohn auch aktuell weiter

### Gibt es heute neue Möglichkeiten, Ihren Sohn mit einem Medikament im Off-Label-Use zu behandeln?

2022 geht ein neues Präparat in Deutschland in die Studienphase 3. Dieses Medikament soll auf der Ebene von C3 wirken und damit die gesamte sog. Komplement-Kaskade hemmen. Wir haben uns dazu mit einem Professor aus den USA ausgetauscht. Er empfiehlt uns das Medikament. Auch unser behandelnder Nephrologe riet uns dazu, unterstützte uns dahingehend sehr und hat mit uns gekämpft. Es handelt sich um Aspaveli (Wirkstoff: Pegcetacoplan, Hersteller Apellis). Es wurde im Dezember 2021 für die Erkrankung PNH in Deutschland zugelassen. Eculizumab wiederum, das ursprünglich unser Hoffnungsschimmer war, hilft nur einem Teil der Patienten mit der C3G-Erkrankung. Vor allem Niklas, dessen C3G-Erkrankung dem Risikogruppencluster 4 angehört, hätte wohl wenige Chancen, da Eculizumab in der Komplement-Kaskade erst bei sC5b-9 blockiert. Wir haben im Dezember 2021 bei unserer Krankenkasse einen Off-Label-Use-Antrag für Aspaveli für drei Monate gestellt. Es ist unsere

einzigste Chance, das Fortschreiten der Nierenerkrankung aufzuhalten. Nach all unseren Bemühungen gibt es keine anderen Therapie-Optionen. Im Februar 2022 wurde der Antrag von der Kasse für drei Monate ab Therapiebeginn bewilligt! Wir befinden uns als Familie nun zwischen Angst, Hoffnung, Zuversicht und Dankbarkeit, diesen Schritt gehen zu dürfen.

### Wie würden Sie die Versorgungssituation zu C3G insgesamt beschreiben?

Insgesamt zwei medizinische Studien gehen derzeit in die Phase 3, d. h., zwei Wirkstoffe, die an Personen getestet werden. So können wir für die kommenden Jahre Hoffnung haben, dass wir die Zerstörung der Nieren unseres Sohnes aufhalten.

### Wie geht es Ihrem Sohn momentan?

Er ist 16 Jahre, und es fällt ihm sehr schwer, die Symptome der Müdigkeit und all das andere anzunehmen. Wir hoffen, dass sich durch die neue Option mit Aspaveli, seine Situation, die sich in den letzten Jahren nur verschlechtert hat, endlich bessert. Er hat nun auch selbst große Hoffnungen, dass es ihm durch das neue Medikament bald besser geht, aber natürlich auch Angst, wie er das Medikament im Off-Label-Use verträgt.

Interview: Angela Monecke



**Starker Zusammenhalt. Die ganze Familie steht hinter Niklas, die Hoffnungen auf das neue Präparat sind derzeit groß.**