

Seltene Nierenkrankheiten

# Neues Register sammelt weltweite Daten

Ein Register für Komplementerkrankungen hat die Stiftung „CompCure“ in Kooperation mit dem europäischen Netzwerk für seltene Erkrankungen (ERKNet) etabliert. Unter dem Namen „CompCure-Kohortenstudie für C3-Glomerulopathie und IC-MPGN“ sammelt die Uniklinik Heidelberg seitdem Daten und Biomaterialien wie Blut, Urin und Nierengewebe.

Esther war ein gesundes und fröhliches Kind, bis sie mit fünf Jahren so krank wurde, dass sie mit Nierenversagen auf die Intensivstation kam. Die Diagnose lautete: Immunkomplex-vermittelte Membran-proliferative Glomerulonephritis (IC-MPGN) – ein Defekt im Immunsystem (auch Komplementsystem genannt), der dazu führt, dass der Körper nach einem Infekt trotz Genesung keine „Bremse“ mehr hat und eigene Organe angreift.

Obwohl Esther von hochqualifizierten Nephrolog:innen an exzellenten Universitätskliniken hervorragend medizinisch betreut wurde, führte die Krankheit zu einem Schlaganfall und mehreren weiteren schweren Komplikationen. Ihre Eltern Marianne und Thomas, die selbst in der Pharma-industrie tätig waren, fühlten sich machtlos: Für IC-MPGN gab es keine zugelassene Therapie. Entsprechend den Leitlinien wurde Esther daher zunächst mit supportive Standardtherapien wie Steroiden und Immunsuppressiva behandelt, die bei dem Kind jedoch nicht ansprachen. Der entscheidende Hinweis kam im letzten Moment: Es gäbe ein Mittel, hieß es, das eigentlich für eine andere komplementvermittelte Erkrankung zugelassen ist, aber vielleicht auch bei IC-MPGN helfen könnte. Und tatsächlich



Milka Creative - stock.adobe.com

schlug die Therapie an. Esther erholte sich schnell und konnte nach zwei Monaten das Krankenhaus verlassen. Mit dem Medikament ging es ihr so gut, dass sie sogar wieder in den Kindergarten zurückkehren konnte.

## Medikament noch im Off-Label-Use

Der einzige Haken: Die Therapie war für IC-MPGN nicht zugelassen und außerdem extrem teuer. In solchen Fällen ist ein Antrag auf eine Kostenübernahme durch die Krankenkasse oder Krankenversicherung erforderlich, in dem

die Wirkung durch Studien und Statistiken nachgewiesen wird.

Weltweit gibt es Tausende Patient:innen mit IC-MPGN und mit der „verwandten“ Erkrankung C3-Glomerulopathie. Doch die Datenlage sah düster aus: Es gab keine etablierten internationalen Register. Daher richtete sich die renommierte Organisation KDIGO, die klinische Leitlinien für Nierenerkrankungen entwickelt, in ihren Empfehlungen zur Therapie nach einer Studie, an der nur sechs Patienten teilgenommen hatten. Esther hatte Glück, ihre Therapie wurde trotzdem bewilligt und half weiter-

hin sehr gut. An die Tage und Nächte auf der Intensivstation erinnerte sich Marianne wie an einen Alptraum, den sie beim heutigen Anblick ihrer quirligen Tochter schnell wieder vergaß. Doch immer wieder dachte sie an die Kinder, die nicht von den besten Ärzt:innen der Welt behandelt werden können und deren Eltern keine Kraft und keine Möglichkeit haben, für ein Medikament zu kämpfen. Sie fragte sich, wie man Ärzt:innen helfen kann, die Krankheit zu verstehen und schnell zu handeln, ohne „herumexperimentieren“ zu müssen.

Eine erste Lösung sah sie in einem Register mit Daten, die für die Forschung und Entwicklung von neuen Therapien relevant sind, eine Datenbank, aus der man ablesen kann, welche Therapien helfen und welche nicht. Doch ein solches Vorhaben kostet viel Geld und Ressourcen. Marianne fand aber schnell Gleichgesinnte: Patient:innen und Eltern von erkrankten Kindern aus der Selbsthilfe für komplementvermittelte Erkrankungen aHUS und MPGN/C3G hatten Ähnliches erlebt. Eine seltene Erkrankung zu haben bedeutet oft, dass kaum jemand daran interessiert ist, neue Therapien zu entwickeln, weil es sich ja für die wenigen Patient:innen nicht lohnt. „Wenn uns niemand erforschen will, dann gründen wir ein eigenes Register“, hieß es bei einem Online-Treffen, das sich von einem lockeren Austausch zu einem spontanen Brainstorming entwickelte.

In zwei Punkten waren sich alle schnell einig: Das Register muss international sein, um Datenmengen zu sammeln, die eine statistische Relevanz erreichen können. Außerdem sollten Betroffene an wichtigen Entscheidungen beteiligt sein: Es muss sichergestellt werden, dass mit den Daten sorgsam umgegangen wird. Sie sollen allen Forschenden zur



**Die Ratlosigkeit der Ärzt:innen war der Moment, der Mariannes Leben vor sieben Jahren veränderte. Die Angst ums Kind, aber auch der spätere Erfolg der richtigen Therapie, sind der Grund für ihr weltweites Engagement.**

Verfügung stehen und dürfen nicht von einzelnen Mediziner:innen für eigene Publikationen unter Verschluss gehalten werden.

### Biomaterial liefert wichtige Daten

Mit dem Rückenwind des Vereins gründeten Marianne und ihr Mann die gemeinnützige Stiftung CompCure ([www.compcure.org](http://www.compcure.org)), die ein Register für Komplementerkrankungen durch Spenden finanzieren und Interessen der Betroffenen auf allen Ebenen vertreten sollte. In Kooperation mit dem europäischen Netzwerk für seltene Erkrankungen (ERKNet) etablierte die Stiftung 2023 die lang ersehnte Datenbank. Unter dem Namen „CompCure-Kohortenstudie für C3-Glomerulopathie und IC-MPGN“ sammelt die Uniklinik Heidelberg seitdem Daten und Biomaterialien wie Blut, Urin und Nierengewebe.

In nur zwei Jahren wurden bereits Daten von über 350 Patient:innen aus über 20 Ländern aufgenommen – eine große Zahl für die beiden ultra-seltenen Krankheiten. Der Erfolg liegt auch daran, dass Mitglieder und der Vorstand der Selbsthilfe von Beginn an in die Arbeit involviert waren. Der Verein lädt Betroffene direkt zur Teilnahme an der Studie ein. Das Prinzip „Die Daten gehören uns Patienten“ wird hochgehalten: Sowohl im Vorstand als auch im Komitee, das über den Zugang zu

Daten entscheidet, sind Patientenvertretungen involviert. Doch das Register ist nicht das einzige Ziel, das die Stiftung zusammen mit dem Verein verfolgt. Im Fokus liegt auch der Wissenstransfer an Ärzt:innen sowie Patient:innen. Es werden z. B. kurze Videos produziert und Artikel geschrieben, die Komplementerkrankungen sichtbar machen (Awareness) und über neue Therapien berichten. Einmal im Jahr organisiert die CompCure-Stiftung zusammen mit der Selbsthilfe einen Patiententag, zu dem Mediziner:innen und Betroffene aus ganz Europa kommen, um sich über die Krankheit zu informieren.

Für Marianne selbst sind die Stiftung und die ehrenamtliche Tätigkeit in der Selbsthilfe zu ihrem privaten Herzensprojekt geworden. Sie hält nicht nur den Betrieb der Stiftung aufrecht, sondern reist regelmäßig zu internationalen Konferenzen und Patiententagen, um neue Kooperationen zu schließen. Ihre Vision ist ein weltweites Netzwerk, in dem alle Beteiligten an einem Strang ziehen, um Betroffenen unabhängig von ihrer Herkunft und ihrem Einkommen zu helfen.

„Ich wünsche mir eine Zukunft, in der seltene Nierenerkrankungen frühzeitig diagnostiziert und optimal behandelt werden“, sagt Marianne. „Solide Register können schwierige Verläufe wie bei Esther verhindern und eine Grundlage für frühzeitige und fundierte Entscheidungen ermöglichen. Bessere Langzeitergebnisse liegen im Interesse aller, denn chronische Erkrankungen belasten nicht nur einzelne Menschen, sondern die ganze Gesellschaft und auch die Wirtschaft. Wäre meine Tochter an die Dialyse gekommen, dann wäre sie und damit auch ich für Jahrzehnte unseren sozialen Systemen zur Last gefallen.“

Oksana Paulsen