



**Dr. rer. nat. Sita Arjune**

### **Innere Medizin II, Universitätsklinik Köln**

Die autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD) ist eine der häufigsten vererbten Erkrankungen und die häufigste hereditäre Nierenerkrankung, mit in Deutschland circa 50-80.000 klinisch relevant betroffenen Patient(inn)en. Kontinuierliches Zystenwachstum in den Nieren, Vergrößerung der Nieren und abnehmende Nierenfunktion kennzeichnen diese Erkrankung und vollziehen sich über einen mehrere Jahrzehnte überspannenden Zeitraum. Als Systemerkrankung bestehen neben der Nierenbeteiligung häufig noch weitere sogenannte extrarenale Manifestationen und viele Patient(inn)en sind von der Erkrankung auch lange vor Verlust der Nierenfunktion durch Schmerzen, Depression, Angst und Zystenkomplikationen deutlich eingeschränkt. Seit 2015 ist erstmals eine medikamentöse Therapieoption verfügbar, die die Progression der Nierenerkrankung verlangsamen kann. Der Wirkstoff Tolvaptan, ein  $V_2$ -Vasopressin-Rezeptorantagonist, ist in der Lage, das Zystenwachstum zu hemmen und damit den Verlust der Nierenfunktion nachhaltig zu reduzieren. Therapieziel ist die Verzögerung des Auftretens der Dialysepflichtigkeit, um möglichst viele Jahre mit eigener Nierenfunktion leben zu können. Folglich sollten nur Patient(inn)en, bei denen davon auszugehen ist, dass sie im Laufe ihres Lebens einen kompletten Nierenfunktionsverlust erleiden (sogenannte Erkrankung mit rascher Progression), mit Tolvaptan behandelt werden. Der Schwerpunkt des durch das Fritz-Scheler-Stipendium der DGfN & der KfH-Stiftung Präventivmedizin geförderten Projektes liegt auf der Untersuchung metabolischer Veränderungen einzelner Patientengruppen im Rahmen der ADPKD mit dem Ziel der Identifikation metabolischer Marker einer raschen Krankheitsprogression. Erster Schritt auf diesem Weg ist die massenspektrometrische Analyse von Metaboliten in Serum und Urin. In einem weiteren Schritt erfolgt die bioinformatisch-integrative Analyse und Korrelation mit klinischen Parametern. Dies dient als Grundlage für das langfristige Ziel des geförderten Projektes, die Entwicklung neuer therapeutischer und präventiver Ansätze.