

rung. Eine signifikante Verschiebung zugunsten des varianten tragenden Allels konnte nur bei 3/21 Patientinnen nachgewiesen werden. Alle 3 Patientinnen wiesen klinische Symptome des Alport-Syndroms auf (Hämaturie, Proteinurie), es bestand jedoch keine Einschränkung der Nierenfunktion und es wurden keine extrarenalen Manifestationen angegeben.

## P20 Körperlängen-adjustiertes totales Nierenvolumen in der frühen Kindheit als Risikomarker für das Nierenüberleben bei der Autosomal rezessiven polyzystischen Nierenerkrankung (ARPKD)

K. Burgmaier<sup>1</sup>, S. Kilian<sup>2</sup>, K. Arbeiter<sup>3</sup>, B. Atmis<sup>4</sup>, A. Büscher<sup>5</sup>, U. Derichs<sup>6</sup>, I. Dursun<sup>7</sup>, A. Duzova<sup>8</sup>, L.A. Eid<sup>9</sup>, M. Galiano<sup>10</sup>, M. Gessner<sup>11</sup>, I. Gökce<sup>12</sup>, K. Häffner<sup>13</sup>, N. Hooman<sup>14</sup>, A. Jankauskiene<sup>15</sup>, F. Körber<sup>16</sup>, G. Longo<sup>17</sup>, L. Massella<sup>18</sup>, D. Mekahli<sup>19</sup>, G. Milosevski-Lomic<sup>20</sup>, H. Nalcacioglu<sup>21</sup>, R. Rus<sup>22</sup>, R. Shroff<sup>23</sup>, S. Stabouli<sup>24</sup>, L.T. Weber<sup>1</sup>, S. Wygoda<sup>25</sup>, A. Yilmaz<sup>26</sup>, K. Zachwieja<sup>27</sup>, I. Zagodzoon<sup>28</sup>, J. Dötsch<sup>1</sup>, F. Schaefer<sup>29</sup>, M.C. Liebau<sup>1,30</sup>

<sup>1</sup>Uniklinik Köln, Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Köln, <sup>2</sup>Universitätsklinikum Heidelberg, Medizinische Biometrie, Heidelberg, <sup>3</sup>Medizinische Universität Wien, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Abteilung Pädiatrische Nephrologie und Gastroenterologie, Wien, Österreich, <sup>4</sup>Department of Pediatric Nephrology, Cukurova University Faculty of Medicine, Adana, Türkei, <sup>5</sup>Universitätsklinikum Essen, Klinik für Kinderheilkunde II, Essen, <sup>6</sup>Universitätsmedizin Mainz, Pädiatrische Nephrologie und Urologie, Mainz, <sup>7</sup>Erciyes University, Faculty of Medicine, Department of Pediatric Nephrology, Kayseri, Türkei, <sup>8</sup>Hacettepe University Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Nephrology, Ankara, Türkei, <sup>9</sup>Department of Pediatrics,

Division of Pediatric Nephrology, Dubai Hospital, Duabi, Vereinigte Arabische Emirate, <sup>10</sup>Universitätsklinikum Erlangen, Kinder- und Jugendklinik, Erlangen, <sup>11</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Tübingen, Tübingen, <sup>12</sup>Marmara University, Medical Faculty, Pediatric Nephrology, Istanbul, Türkei, <sup>13</sup>Universitätsklinikum Freiburg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Freiburg, <sup>14</sup>Department of Pediatric Nephrology, Ali-Asghar Children Hospital, Ali-Asghar Clinical Research Development Center (AACRDC), Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran, <sup>15</sup>Vilnius University, Clinic of Children Diseases, Institute of Clinical Medicine, Vilnius, Litauen, <sup>16</sup>Uniklinik Köln, Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Köln, <sup>17</sup>University of Padova, Pediatric Nephrology, Dialysis and Transplant Unit, Department of Woman and Child Health, Azienda Ospedaliera, Padova, Italien, <sup>18</sup>Bambino Gesù Children's Hospital, Rome, Italien, <sup>19</sup>University Hospitals Leuven, Department of Pediatric Nephrology, Leuven, Belgien, <sup>20</sup>University Children's Hospital Belgrade, Belgrade, Serbien, <sup>21</sup>Ondokuz Mayıs University Faculty of Medicine, Pediatric Nephrology Department, Samsun, Türkei, <sup>22</sup>University Medical Centre Ljubljana, University Children's Hospital, Department of Nephrology, Ljubljana, Slowenien, <sup>23</sup>Great Ormond Street Hospital for Children NHS Foundation Trust, London, UK, <sup>24</sup>Hippokraton Hospital, Aristotle University of Thessaloniki, First Department of Pediatrics, Thessaloniki, Griechenland, <sup>25</sup>Klinikum St. Georg Leipzig, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Leipzig, <sup>26</sup>Istanbul University, Istanbul Faculty of Medicine, Department of Pediatric Nephrology, Istanbul, Türkei, <sup>27</sup>Faculty of Medicine, Jagiellonian University Medical College, Department of Pediatric Nephrology and Hypertension, Krakow, Polen, <sup>28</sup>Medical University of Gdansk, Department of Nephrology and Hypertension of Children and Adolescents, Gdansk, Polen, <sup>29</sup>Universitätsklinikum Heidelberg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Heidelberg,

<sup>30</sup>Uniklinik Köln, Zentrum für Molekulare Medizin, Köln

**Einleitung:** Die autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung (ARPKD) zeichnet sich durch eine ausgeprägte klinische Variabilität aus. Fibrozystische Veränderungen führen zu einer bilateralen, mitunter massiven Nierenvergrößerung. Klare Assoziationen zwischen der Nierengröße und dem Verlauf der Nierenfunktion konnten bisher nicht etabliert werden. Einfach zur Verfügung stehende, sonographische Risikomarker könnten eine Grundlage zur Bewertung therapeutischer Optionen sowie als Anhaltspunkte bei klinischen Entscheidungsfindungen bilden. **Material/Methoden:** Wir analysierten die Datensätze von 456 ARPKD-Patienten aus der Registerstudie ARegPKD im Hinblick auf die longitudinale Entwicklung der sonographischen Nierenlängen (Pol-zu-Pol-Länge, *pole-to-pole* (PTP)) und des geschätzten totalen Nierenvolumens (*estimated total kidney volume* (eTKV)). Ein weiteres Ziel war die Prüfung einer Assoziation zwischen Nierengröße und Nierenfunktion. **Ergebnisse:** Die sonographisch gemessene PTP Länge nimmt über die Zeit zu, die körperlängenadjustierte PTP (*height-adjusted PTP* (haPTP)) Länge nimmt über die Zeit ab. Während das eTKV während der Kindes- und Jugendzeit zunimmt, bleibt das körperlängenadjustierte eTKV (*height-adjusted eTKV* (haeTKV)) relativ stabil. Darüberhinaus korreliert haeTKV lose invers mit der geschätzten glomerulären Filtrationsrate. Nach Stratifizierung entsprechend der Quartilen des haeTKV innerhalb der ersten 18 Lebensmonate unterscheidet sich das jeweilige Nierenüberleben klar mit einem 10-Jahres-Nierenüberleben von 20% in der höchsten Quartile in der Kaplan-Meyer-Analyse gegenüber 94% in der niedrigsten Quartile. **Diskussion:** Das körperlängenadjustierte totale Nierenvolumen innerhalb der ersten 18 Lebensmonate könnte als einfach erhebbarer Risikomarker für die Entwicklung der Nierenfunktion bei Kindern mit ARPKD zur Verfügung stehen und sich für die Identifikation von Patienten mit einem ausgeprägten Risiko für schwere renale Verläufe für zukünftige klinische Studien qualifizieren.