

LEBEN MIT PRIMÄRER HYPEROXALURIE TYP 1 (PH1)

Ein Leitfaden für Eltern und Betreuungspersonen



Dieser Leitfaden soll Ihnen und Ihrem Kind beim täglichen Umgang mit der primären Hyperoxalurie Typ 1 (PH1) helfen.

 Alnylam[®]
PHARMACEUTICALS

leben mit **PH1**

Die Grundlagen

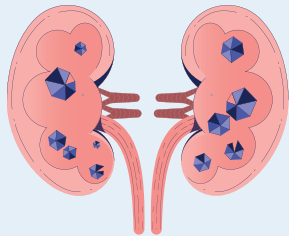
Ganz gleich, ob Ihr Kind die Diagnose erst seit gestern oder schon seit vielen Jahren hat: das Grundlagenwissen zu PH1 ist wichtig.

PH1 ist eine seltene, rezessiv vererbte Krankheit. **Vererbt** bedeutet, dass sie in Familien von einer Generation zur nächsten weitergegeben wird. **Rezessiv** bedeutet, dass sowohl Mutter als auch Vater das mutierte (veränderte) Gen an das Kind vererbt haben, das an PH1 erkrankt ist.

Bei der primären Hyperoxalurie Typ 1 entsteht in der Leber zu viel vom Abfallstoff **Oxalat**. In der gesunden Leber kommt Oxalat nur in geringen Mengen vor, wird vom Körper nicht verarbeitet und über die Nieren ausgeschieden. Bei PH1 produziert die Leber jedoch zu viel Oxalat, was dazu führt, dass sich in den Nieren **Kristalle** bilden und diese nach und nach schädigen. Man spricht dann von einer **progressiven** Erkrankung: die Schädigung der Nieren setzt sich ständig fort und wird immer schlimmer, auch wenn die Symptome nicht immer spürbar sind.

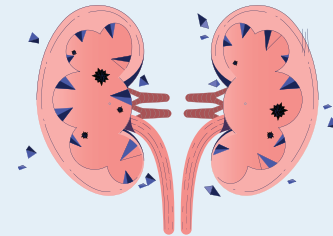
Kristalle können auf unterschiedlichen Wegen Schäden verursachen:

1. Wenn sie verklumpen, entstehen Nierensteine.



2. Wenn sie sich in den Nieren anreichern, führen sie zu deren Schädigung (Nephrokalzinose genannt).

Im Laufe der Zeit kann sich Oxalat auch weiter ausbreiten und Kristalle in anderen Körperteilen bilden (systemische Oxalose).



Könnten noch weitere Familienmitglieder PH1 haben?

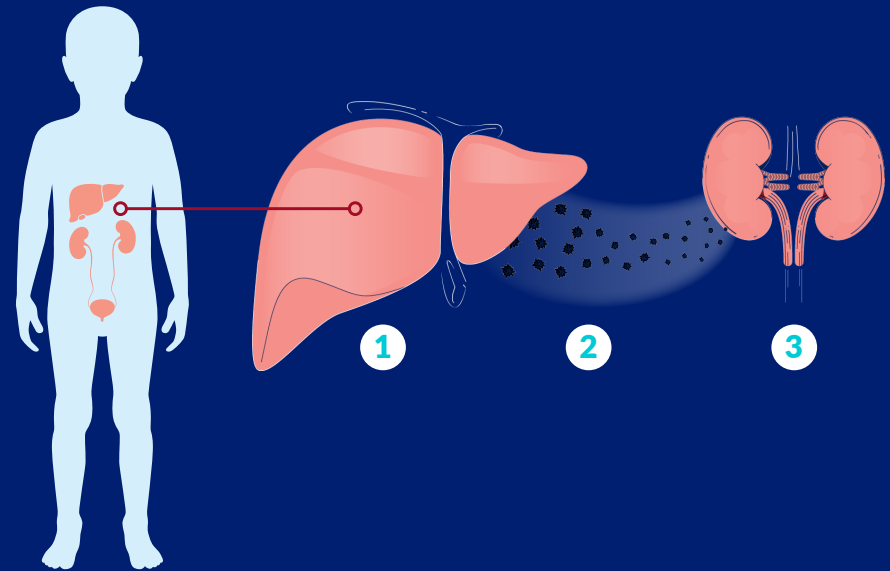


Da es sich bei der primären Hyperoxalurie Typ 1 um eine Erbkrankheit handelt, sollten auch weitere Familienmitglieder - insbesondere Geschwister - untersucht werden, wenn bei einem Kind die Diagnose PH1 durch einen Gentest bestätigt wurde. **Lassen Sie sich ggf. dazu ärztlich beraten, ob und wer in der Familie genetisch untersucht werden sollte.**

Zeigen Sie Ihrem Kind, was bei PH1 passiert

PH1 beginnt in der Leber, kann aber die Nieren schädigen

1. Die Leber stellt zu viel Oxalat her, das der Körper nicht verwenden kann.
2. Der Körper transportiert das Oxalat in die Nieren und versucht, es so loszuwerden.
3. Aber das Oxalat kann Kristalle bilden, die sich dann anreichern und die Nieren schädigen. Nach einer Weile können die Nieren nicht mehr richtig arbeiten.



Möchten Sie mehr Informationen?

Unter LebenMitPH1.de können Sie sich „Was bei PH1 passiert“ ansehen und mehr über die wissenschaftlichen Grundlagen der Krankheit erfahren.

Zusammenarbeit mit dem medizinischen Team

Manchmal wird Ihnen der Umgang mit PH1 vielleicht zu viel, aber **Sie sind nicht allein**. Das medizinische Team Ihres Kindes hilft Ihnen, die anstehenden Herausforderungen zu meistern.

Je nach Verlauf der PH1 wird eine Kindernefrologin / ein Kindernefrologe einen individuellen Behandlungsplan erstellen.



MEIN KIND WIRD WEGEN PH1 BEHANDELT VON:

NAME:

KONTAKTDATEN:

Überwachen der Gesundheit Ihres Kindes

Es gibt verschiedene Möglichkeiten, den Verlauf der PH1 zu verfolgen und auf mögliche Nierenschäden zu achten. Wie häufig die entsprechenden Untersuchungen erfolgen, hängt vom jeweiligen Behandlungsplan ab. Einige der wichtigen Begriffe, die Sie dazu wahrscheinlich hören werden, finden Sie hier kurz erklärt:

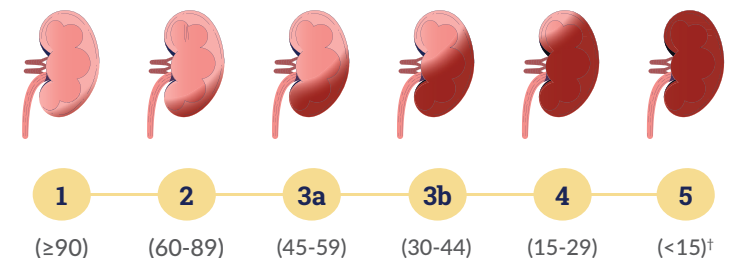
BEGRIFF	ERKLÄRUNG
NIERENFUNKTIONS-TEST IM BLUT	Untersuchung, die zeigt, wie gut die Nieren Abfallstoffe aus dem Blut filtern
NIEREN-TRANSPLANTATION	Eine Nierentransplantation ist eine Operation, bei der eine Spenderniere einer Person ohne PH1 entnommen und einer Person mit PH1 implantiert wird, deren Niere durch die Krankheit geschädigt wurde.
NIEREN-ULTRASCHALL	Bildgebung zum Nachweis und zur Überwachung von Nierensteinen
LITHOTRIPSIE	Zertrümmern der Nierensteine durch Stoßwellen von außerhalb des Körpers*
LEBER-TRANSPLANTATION	Eine Lebertransplantation ist eine Operation, bei der eine Spenderleber von einer Person ohne PH1 entnommen und einer Person mit PH1 implantiert wird. Eine Lebertransplantation verhindert also, dass in der Leber weiter zu viel Oxalat produziert wird.
HARNLEITER- UND NIERENENDOSKOPIE	Einführen eines sehr dünnen Schlauchs zum Entfernen/Zertrümmern von Nierensteinen*
OXALATBESTIMMUNG IM URIN	Test zur Bestimmung des Oxalatgehalts im Urin

*Welches Verfahren infrage kommt, entscheidet Ihre Ärztin / Ihr Arzt.

Überprüfen der Nierenfunktion

Zur Messung der Nierenfunktion wird die **geschätzte glomeruläre Filtrationsrate, abgekürzt als eGFR**, bestimmt. Der eGFR-Wert Ihres Kindes beruht auf der Bestimmung des Kreatinins im Blut. Kreatinin ist ein Abfallprodukt.

Weil PH1 zu einer **chronischen Nierenkrankheit** führen kann, ist es wichtig, die eGFR und die Nierenfunktion regelmäßig zu überprüfen. Die Stadien der chronischen Nierenkrankheit reichen von einem geringen Risiko für Nierensteine (Stadium 1) bis zum Nierenversagen (Stadium 5).



*Diese Werte beziehen sich darauf, wie viele Milliliter die Nieren pro Minute filtern und werden anhand der Körperfläche angepasst.

Sprechen Sie mit Ihrem Kind über PH1

Erklären Sie Ihrem Kind den Behandlungsplan und fördern Sie so seine Bereitschaft zur Mitarbeit. Anhand dieser Punkte können Sie erklären, warum der richtige Umgang mit der PH1 so wichtig ist:



Sehr viel trinken (Hyperhydration) und Medikamente

- Wenn man viel Wasser trinkt, kann das Oxalat verdünnt werden.
- Es ist nicht immer leicht, so viel Wasser zu trinken - besonders, wenn Du nicht durstig bist. Das medizinische Team wird Dich zur richtigen Wassermenge beraten.
- Durch die Einnahme von Vitamin B6 kann Dein Körper weniger Oxalat produzieren. Das medizinische Team wird Dich zur geeigneten Menge an Vitamin B6 beraten.
- Die Einnahme von basischem Citrat kann helfen, dass weniger Kristalle aus dem Oxalat gebildet werden.



Dialyse

- Wenn die Nieren ihre Arbeit nicht mehr schaffen, benötigen sie Hilfe. Es gibt ein Gerät, das ähnlich wie die Nieren funktioniert. Man nennt es Dialysegerät.
- Die Dialyse, die man auch Blutwäsche nennt, hilft dabei, das überschüssige Oxalat zu beseitigen.
- Während das Dialysegerät arbeitet, musst Du stillsitzen und geduldig sein. Welche Spiele oder Bücher möchtest Du mitnehmen, um Dir die Zeit zu vertreiben?



Fürsorge für Körper und Geist

- Du kannst dabei helfen, Deinen Körper so fit wie möglich zu halten, indem Du Dich gesund ernährst, viel draußen spielst und genug schläfst.
- Es ist okay, wenn Du manchmal müde, wütend oder traurig bist, weil Du PH1 hast. Erzähl' mir davon, und ich werde versuchen, Dir zu helfen.



Arztbesuche

- Ärztinnen und Ärzte spielen eine wichtige Rolle bei der Behandlung der PH1. Die ärztlichen Untersuchungen helfen, Deine Behandlung zu planen.
- Wenn Du einen Nierenstein bekommst oder Deine Nieren nicht mehr stark genug sind, brauchst Du ärztliche Hilfe. Du kannst Deine Ärztin oder Deinen Arzt auch alles zu PH1 fragen. Hast Du Fragen, die Du bei unserem nächsten Termin stellen möchtest?



Ist Ihr Kind wissensdurstig?

PH1 of a Kind ist eine Zeichentrickserie für Kinder mit PH1. Sie können Sie mit Ihrem Kind unter [LebenMitPH1.de](https://www.LebenMitPH1.de) ansehen.



Vorbereitung auf das Leben Ihres Kindes mit PH1

Ein disziplinierter Umgang mit PH1 kann die Schädigung der Nieren verlangsamen, aber die Überproduktion von Oxalat kann bleibende Schäden verursachen. Wenn die Erkrankung zu weit fortgeschritten ist, muss möglicherweise eine Transplantation erfolgen.

Transplantation – was bedeutet das?

Eine Lebertransplantation ist eine Operation, bei der eine Spenderleber von einer Person ohne PH1 entnommen und einer Person mit PH1 implantiert wird.

Eine Lebertransplantation verhindert also, dass in der Leber weiter zu viel Oxalat produziert wird. Die meisten anderen Maßnahmen schaffen das nicht.

Da PH1 die Nieren schädigt, kann es nötig sein, sowohl Leber als auch Nieren zu ersetzen, entweder gleichzeitig oder mit zwei Transplantationen. Man spricht dann von einer kombinierten bzw. sequentiellen Leber-Nieren-Transplantation.

Eine Transplantation ist eine große Operation, die eine gründliche Vorbereitung, langfristige Nachsorge und lebenslange Medikamenteneinnahme erfordert. Für die Erholung von einer solchen Operation sollten Sie mit Ihrem medizinischen Team einen ausführlichen Plan erarbeiten.

Ganz gleich, wie lange Ihr Kind schon mit PH1 lebt: Sie werden immer wieder andere über die Krankheit aufklären müssen.

Selbst die Mitglieder Ihres medizinischen Teams werden sich zu Beginn möglicherweise nicht gut mit PH1 auskennen. Sie selbst können aber eine wichtige Rolle bei der Aufklärung über die Krankheit spielen. Überlegen Sie sich eine Kurzbeschreibung der PH1, die Sie anderen gegenüber verwenden können. Notieren Sie Ihre Gedanken dazu doch gleich hier.

WENN ICH ZU PH1 GEFRAGT WERDE, SAGE ICH:

Helfen Sie Ihrem Kind bei der erfolgreichen Bewältigung der PH1

Mit einer gut eingespielten Tagesroutine fällt Ihrem Kind der Umgang mit der Krankheit leichter und es bleibt mehr Raum für alles, was Spaß macht.

Tipps für die Vorbereitung auf einen Termin

- Fragen Sie, ob Ihr Kind vor dem Termin etwas Bestimmtes tun soll.
- Notieren Sie sich alle Krankheitszeichen, selbst wenn sie nicht unbedingt etwas mit PH1 zu tun haben könnten.
- Schreiben Sie auf, wie viel Ihr Kind am Tag trinkt und uriniert.
- Machen Sie eine Liste aller Medikamente, Vitamine und anderen Nahrungsergänzungsmittel, die Ihr Kind einnimmt.
- Schreiben Sie sich auf, was Sie beim Termin fragen möchten.

Tipps für das Einhalten des Therapieplans

- Belohnen Sie gesunde Angewohnheiten und feiern Sie kleine Erfolge.
- Stellen Sie an der Uhr oder am Handy Ihres Kindes Erinnerungen für das Wassertrinken ein.
- Besorgen Sie eine spezielle Flasche oder ein Armband als Erinnerung an das ausreichende Trinken.
- Planen Sie häufige Toilettengänge ein.
- Planen Sie im Voraus für die Ereignisse, die den routinemäßigen Therapieplan stören könnten (Ferien, Schulausflüge usw.).

Tipps zum Erkennen von Nierensteinen

Ihr Kind kann Ihnen vielleicht nicht immer gut beschreiben, was es fühlt, aber Sie können oft Symptome erkennen, bevor es selbst diese anspricht. Denken Sie immer daran, dass Nierensteine oder Nierenversagen auch möglich sind, wenn Ihr Kind **keines dieser Symptome verspürt**. Falls Sie glauben, dass bei Ihrem Kind diese Symptome vorliegen, wenden Sie sich an das kindernephrologische oder urologische Ärzteteam Ihres Kindes.

ANZEICHEN FÜR NIERENSTEINE	ANZEICHEN FÜR NIERENVERSAGEN
• Schmerzen in der Seite oder im Rücken • Blut im Urin • Häufiger Drang zum Wasserlassen • Schwierigkeiten beim Urinieren	• Wenig oder gar kein Urin • Appetitverlust, Übelkeit, Erbrechen • Blässe • Schwellungen an Händen und Füßen • Extreme Müdigkeit und Schwäche



Möchten Sie mehr Informationen?

Weitere Möglichkeiten, Ihr Kind beim Leben mit PH1 zu unterstützen, finden Sie unter [LebenMitPH1.de](https://www.LebenMitPH1.de).

Kraft schöpfen, Unterstützung finden

Als Pflegeperson Ihres Kindes müssen Sie auch auf Ihre eigene Gesundheit achten.

Sorgen Sie gut für sich

Sie sind besonders wichtig für die Versorgung Ihres Kindes. Dafür brauchen Sie Zeit, Energie und Durchhaltevermögen. Aber denken Sie auch daran, auf sich zu achten. Das bedeutet, dass Sie sich die Zeit nehmen müssen, um sich gesund zu ernähren, sich zu bewegen, zu entspannen und auf Ihre eigenen seelischen Bedürfnisse zu achten.

Erweitern Sie Ihren Unterstützungskreis

Es ist wichtig, dass alle, mit denen Ihr Kind regelmäßig zu tun hat – wie Babysitter, Lehrer*innen und Trainer*innen – verstehen, wie sich PH1 auf den Alltag Ihres Kindes auswirkt. Wenn Sie beispielsweise der Trainerin oder dem Trainer PH1 erklären, können diese darauf achten, dass Ihr Kind genug Wasser trinkt, und haben Verständnis für häufige Toilettengänge.

Wir haben ein Formular vorbereitet, das Sie herunterladen und ausfüllen können, um andere über die PH1-Erkrankung Ihres Kindes zu informieren.

Sie finden es unter LebenMitPH1.de.

Indem Sie anderen die besonderen Bedürfnisse Ihres Kindes erklären, erweitern Sie das Netz der informierten Erwachsenen, die auf die Gesundheit Ihres Kindes achten können.



Möchten Sie mehr Informationen?

Unter LebenMitPH1.de können Sie sich die Geschichten anderer Menschen anhören, die mit PH1 leben.

Erweitern Sie Ihren Unterstützungskreis

Hilfreiche Tipps und Unterstützung bekommen Sie beim medizinischen Fachpersonal, Selbsthilfegruppen und anderen Menschen, die mit PH1 leben. Die folgenden Anlaufstellen im Internet können Ihnen helfen, diese zu finden:



Website für Menschen mit PH1 www.LebenMitPH1.de

Alnylam hat eine informative Website erstellt - mit Erfahrungsberichten von Betroffenen, Videos, Tipps und Materialien zum Herunterladen für alle, die sich über PH1 und das Leben mit PH1 informieren möchten.



Selbsthilfe primäre Hyperoxalurie e.V. www.ph-selbsthilfe.de

Die Selbsthilfe primäre Hyperoxalurie e. V. (gegründet September 2005) ist eine Interessenvertretung für Menschen mit primärer Hyperoxalurie, die das Bewusstsein für diese seltene Stoffwechselerkrankung fördert und für Betroffene und ihre Familien Informationen bereitstellt.



The Oxalosis & Hyperoxaluria Foundation (OHF) www.ohf.org

Die OHF ist eine Interessenvertretung, die sich für die Forschung zur Behandlung und Heilung aller Formen der Hyperoxalurie einsetzt. Sie unterstützt Tausende von medizinischen Fachkräften, von PH1 Betroffene und deren Familien.

Notizen

This image shows a blank sheet of white paper with horizontal ruling lines. There are 20 lines in total, each starting and ending with a small black circle. The lines are evenly spaced and run horizontally across the page. On the far left edge, there is a vertical blue bar.This image shows a blank sheet of white paper with horizontal ruling lines. There are 20 lines in total, evenly spaced from top to bottom. Each line begins with a small, solid black circle on the left side, serving as a starting point for writing. The circles are aligned vertically along the left margin. The paper has a light blue vertical border on the far left edge.

Notizen

[illegible][illegible]

leben^{mit} PH1

Die richtigen Informationen,
ausreichende Unterstützung
und eine gesunde Einstellung
können Sie motivieren, das
Leben mit PH1 anzupacken.



Alnylam Germany GmbH | Erika-Mann-Str. 7 | 80636 München
Alnylam Austria GmbH | Kärntner Ring 5 -7 | 1010 Wien
Alnylam Switzerland GmbH | Grafenauweg 4 | 6300 Zug

