

Dr. Sandra Habbig, Päd. Nephrologie, Universitäts-Kinderklinik Köln, 50924 Köln

Köln, 26.02.2009

PH-Selbsthilfe
M. Dreibrod
Südstr. 67a

06242 Roßbach

Bericht Ausbildungsstipendium Primäre Hyperoxalurie

Sehr geehrte Mitglieder der PH-Selbsthilfe, sehr geehrter Herr Dreibrod,

zunächst bedanke ich mich für die Möglichkeit, mich in den letzten 6 Monaten im Rahmen des von Ihnen vergebenen Ausbildungsstipendiums „Primäre Hyperoxalurie“ intensiv auf klinischer wie wissenschaftlicher Basis mit der Erkrankung befassen zu können.

Gemeinsam mit Prof. Dr. B. Hoppe habe ich die Studie zum Einfluss von Oxalobacter formigenes auf den Oxalatstoffwechsel betreut, die Patienten klinisch mitbeurteilt und ihre Verläufe beobachtet. Diese Studie ist nun in Köln abgeschlossen und wird gerade von uns ausgewertet. Wir werden dahingehend auch gemeinsam die Publikation für die internationale Arbeitsgruppe vorbereiten. Zwischenzeitlich haben wir mit der Firma Oxthera begonnen eine weitere Phase III Studie zu besprechen und zu organisieren. Hierzu werden wir uns auch mit der Firma Ende März in Köln treffen.

Ein weiterer Schwerpunkt meines Interesses liegt in der molekulargenetischen Analyse der PH1 und PH2-Gene. Diesbezüglich habe ich von Dr. B. Beck sowie den Mitarbeitern des humangenetischen Labors die Techniken zur DNA-Extraktion, PCR sowie dem Sequenzieren der Gene gelernt und die Sequenzen der einzelnen Exone des AGXT sowie des GHRPR-Gens anschließend analysiert. Wir konnten in den letzten Monaten 2-3 Patienten neu diagnostizieren bzw. molekulargenetisch die Diagnose sichern und sind dabei auf neue Mutation insbesondere des AGXT-Genes gestoßen.

Gemeinsam mit weiteren europäischen Zentren haben wir das Europäische Hyperoxalurie Konsortium OxalEurope gegründet, dessen Sitz nun auch Köln ist. Von hier aus organisieren wir diverse multizentrische Projekte und haben auch die europäische Datenbank mit strukturiert und online gestellt. Anfang Februar haben wir dahingehend einen umfangreichen, multizentrischen Antrag bei E-rare (ERA-Net for research programs on rare diseases) eingereicht. Im November letzten Jahres hat das Herbstmeeting von OxalEurope in Köln stattgefunden.

Während der 6 Monate ergab sich leider nicht die Möglichkeit, eine kombinierte Leber-Nieren-Transplantation zu verfolgen. Wir konnten aber in Köln in Zusammenarbeit mit unseren Transplantationschirurgen sowie den Kollegen der Anästhesie erreichen, dass auch in Köln (vorerst bei größeren Kindern und wie bereits lange etabliert auch bei Erwachsenen) eine kombiniert Leber- und Nierentransplantation durchgeführt werden kann.

Zurzeit arbeiten wir an der Entwicklung einer kontrollierten Studie zur Wirksamkeit von Vitamin B6 in Abhängigkeit von der zugrundeliegenden Mutation und hoffen, diese Studie Ende des Jahres als „Investigator initiated study“ gestartet werden kann.

Ich hoffe, ich habe Sie mit meinem Schreiben umfassend über meine Tätigkeiten in den letzten Monaten informiert und darf mich nochmals sehr für Ihre Unterstützung bedanken.

Mit den besten Grüßen aus Köln

Sandra Habbig