

Zusammenfassung

Die Krankheitsverläufe von 330 Kindern mit kongenitalen Fehlbildungen der Nieren und des ableitenden Harntraktes (217 Mädchen und 113 Jungen zwischen 1 und 16 Jahren), die sich in der Klinik für Pädiatrische Nephrologie verspätet, nämlich erst nach dem 1. Lebensjahr vorstellten, wurden retrospektiv nach ihren symptomatisch führenden Fehlbildungen mit deskriptiven statistischen Methoden ausgewertet und mit dem perinatalen Verhalten dieser Fehlbildungen verglichen. *Insgesamt* verliefen die verspätet diagnostizierten Krankheiten milder als nach perinataler Diagnose. Doch gab es auch schwerere Verläufe von trotz des Ultraschall-Screening in der Schwangerschaft nicht rechtzeitig gesehenen oder gar übersehenen Fehlbildungen, die in 17 Fällen sogar zur terminalen chronischen Niereninsuffizienz führten; diesen schweren Fällen lagen immer beidseitige Fehlbildungen zugrunde. Parenchymnarben waren bereits bei 95 Kindern vorhanden und bei 8 Kindern mit bereits ausgeprägten Parenchymdefekten (Typ C und D nach Smellie). Harnwegsinfektionen waren weitaus die wichtigsten richtungweisenden Zeichen. *Dilatative* Fehlbildungen waren bei verspäteter Diagnose mit 28% viel seltener als im Neugeborenenalter (70%), wirken schon postpartum - oder intrauterin- auf die Niere und gefährden über Harnwegsinfekte die Funktion. Der *vesico-uretero-renale Reflux* war mit 61% die weitaus häufigste Fehlbildung - ganz anders als seine untergeordnete Bedeutung bei Neugeborenen (22%). Dilatierend waren außerdem – wiederum anders als beim weit überwiegenden Befund bei Neugeborenen – nur noch 2/3 der Refluxe. Und – ebenfalls ganz anders als bei Neugeborenen – herrschten die Mädchen jetzt nicht nur bei den Fehlbildungen allgemein (2:1) sondern besonders bei den Refluxen mit 5:1 bereits - wie im späteren Leben auch - vor. Ursache von Komplikationen waren oft Blasenfunktionsstörungen. Wenn diese beseitigt waren, fanden sich Komplikationen bei den nicht operierten Kindern nicht häufiger als bei den operierten. Doch verschwanden die Refluxe bei verspäteter Diagnostik nicht so oft spontan als bei Neugeborenen (25 vs 66%). Die Prävalenz von *Ureterabgangsstenosen* war bei später Diagnose nicht häufiger als bei Neugeborenen (16 vs 18%). Alle weiteren Fehlbildungen waren zu je ca. 5 % vertreten. *Dysplastische* Veränderungen waren viel weniger gravierend als wenn früh entdeckt. *Doppelnieren* waren isoliert oder als führende Fehlbildung selten, erreichten aber als Zusatzbefund von Refluxen insgesamt 17% und betrafen fast ausschließlich Mädchen (17:1) - im Gegensatz zur Verteilung bei Neugeborenen (2:1). Wichtigstes Symptom in diesem Alter war Harnträufeln bei Ureterdystopie. Isolierte *Megaureter* werden selten verspätet diagnostiziert und sind nicht folgenschwer; sie gewinnen Bedeutung als Begleitbefund anderer Fehlbildungen. *Harnröhrenklappen* sind bei später Diagnose entweder von geringer urodynamischer Bedeutung oder die Ursache von bereits früh entstandenen schweren beidseitigen Nierenparenchymschäden. Die *distale Urethrastranose* war auch in dieser Studie eine Rarität, die früher überdiagnostiziert wurde.

Die verspätete Diagnose von Harnwegsfehlbildungen zeigte im Vergleich mit bekannten perinatalen Verhältnissen deutliche Unterschiede sowohl in Verteilung und Prävalenz der Einzelfehlbildungen als auch beim Schweregrad. Dies verlangt besondere Überlegungen bezüglich der Therapie. Diese kommt naturgemäß meist zu spät, da der Harnwegsinfekt als häufigstes erstes Krankheitszeichen ja nicht von vornherein vermieden werden konnte. Neben der Druckentlastung im Harnsystem ist die Verhinderung von Harnwegsinfektionen die wichtigste Maßnahme zur Verhütung weiterer Nierenschäden. Diagnose und Therapie funktioneller Blasenentleerungsstörungen sind operativen Maßnahmen voranzustellen. Zur Verhütung des ersten Harnwegsinfektes als dem in unserer Studie wichtigsten Krankheitszeichen sollten alle Anstrengungen zu einer früheren Diagnostik von Harnwegsfehlbildungen führen.