

Polycystická nemoc ledvin

Polycystická nemoc ledvin je onemocnění charakterizované výskytem cyst v ledvinné kůře a/nebo parenchymu. Přítomností cyst dochází k úbytku funkčního parenchymu ledviny a může rezultovat v renální insuficienci. Na základě dědičnosti můžeme chorobu rozdělit na autosomálně dominantní a autosomálně recesivní.

Autosomálně dominantní polycystická nemoc ledvin

Autosomálně dominantní polycystická choroba ledvin (ADPKD), neboli dospělá forma PKD, je **nejčastější vrozená renální choroba** (incidence 1:1000). Nacházejí se zde četné korové a dřeňové cysty, které narůstají a vedou k redukci funkčního parenchymu.

Nejčastěji se jedná o mutaci genu *PKD1* na 16. chromozomu (90 %). Vzniká patologický strukturální glykoprotein **polycystin**, který je stavební součástí bazální membrány renálních tubulů. V průběhu života jsou tyto neplnohodnotné tubuly cysticky dilatovány.

Tato nemoc probíhá ve většině případů bezpříznakově, často se jedná o **náhodný nález** při USG. Příznaky se objevují v podobě bolesti beder nebo břicha, hematurie, infekcí močových cest, nefrolitiázy, hypertenze, jaterních cyst, prolapsu mitrální chlopně, intrakraniálního aneuryzmatu nebo postupného zhoršování renálních funkcí. Výše uvedené příznaky se dostavují až v **adolescentním či středním věku**.

Na diagnózu je potřeba pomýšlet u pacientů, u kterých je pozitivní výskyt choroby v rodině a nachází se u nich byť jen mírná proteinurie nebo mikro-/makrohematurie. Diagnózu lze určit pomocí **USG**, vylučovací urografie nebo CT. Při nález defektního genu je taktéž diagnostikována ADPKD.

Pro tuto chorobu neexistuje kauzální terapie. Je zde léčena chronická renální insuficience, hypertenze a močové infekce. Progredující zhoršování ledvinových funkcí u pacienta s ADPKD je indikací k transplantaci.

Autosomálně recesivní polycystická nemoc ledvin

Autosomálně recesivní polycystická choroba ledvin (ARPKD), **juvenilní** forma PKD, je podstatně vzácnější vrozenou vadou (incidence 1:20 000–40 000) a je způsobena genovou mutací na 6. chromozomu.

Projevuje se rychlým rozvojem **renální insuficience** v poporodním období. U dětí s touto chorobou se v brzkém věku vyskytuje hypoplázie plic, oligohydramnion nebo fibróza jater s rozvojem portální hypertenze.

Nemoc je diagnostikována pomocí USG ledvin, prenatální stanovení dg. je možné již od 24. týdne gravidity.

Při této diagnóze závisí na správném zvládnutí období po porodu. Později nastává terapie CHSL, případně jaterního selhání.

Galerie

Polycystická choroba ledvin (AD)

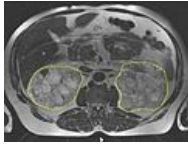


Průřez polycystickou ledvinou

Klinický obraz	bolest v bedrech, hematurie, močové infekce
Příčina	mutace genu <i>PKD1</i> (AD) 16. chromozóm
Diagnostika	CT, USG
Incidence ve světě	1/1 000
Prognóza	renální selhání
Klasifikace a odkazy	
MKN-10	Q61.2 (https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q61.2)
MeSH ID	D016891 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D016891)
OMIM	173900 (https://omim.org/entry/173900)
orphanet	ORPHA730 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=823)
MedlinePlus	000502 (https://medlineplus.gov/ency/article/000502.htm)
Medscape	244907 (https://emedicine.medscape)



CT polycystické
choroby ledvin



MRI obraz
polycystické
choroby ledvin



USG zobrazení
polycystické
ledviny

Souhrnné video

AUTOSOMAL RECESSIVE PKD (ARPKD)



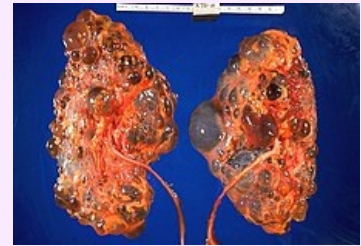
Video v angličtině, definice, patogeneze, příznaky, komplikace, léčba.

Odkazy

Použitá literatura

- DÍTĚ, P., et al. *Vnitřní lékařství*. 2. vydání. Praha : Galén, 2007. ISBN 978-80-7262-496-6.

Polycystická choroba ledvin (AR)



Polycystické ledviny

Klinický obraz oligohydroamnion, rychlý rozvoj renální insuficience v poporodním období

Příčina mutace genu *PKDH1* (AR) 6. chromozóm

Diagnostika prenatální sonografie od 24. týdne těhotenství

Incidence ve světě 1/20 000–40 000

Prognóza renální selhání

Klasifikace a odkazy

MKN-10 Q61.1 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q61.1>)

MeSH ID D017044 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D017044>)

OMIM 263200 (<https://omim.org/entry/263200>)

orphanet ORPHA731 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=97)

MedlinePlus 000502 (<https://medlineplus.gov/ency/article/000502.htm>)

Medscape 983281 (<https://emedicine.medscape.com/article/983281-overview>)