

بیماریهای نادر کلیوی چه چیزهای می باشند؟

کتابچه آموزنده برای بیماران، اعضای خانواده و سرپرستان قانونی

بیمار عزیز، خانواده محترم،

یک بیماری نادر توسط شیوع آن تعریف میشود، به عبارت دیگر، تعداد موارد در یک جمعیت خاص، از آستانه تعیین شده تجاوز نکند، در اروپا، این آستانه بروی 0.05% از جمعیت تعیین شده است، به عنوان مثال، 5 مورد در هر 10,000 نفر. تعداد زیادی از بیماری های نادر وجود دارند. تعدادی از بیماری های نادر شناخته شده هستند و حدود 7000 تا 8000 بیمار شناسایی شده است اما این تعداد با توجه به پیشرفتهای علم پزشکی خصوصاً در زمینه ژنتیک همچنان رو به افزایش میباشد.

بنابراین، افراد درگیر توسط بیماری های نادر تعداد کمی نیستند و در عوض چندین میلیون نفر در ایتالیا و حتی ده ها میلیون نفر در سراسر اروپا را درگیر کرده است بر اساس شبکه اورفانت ایتالیا، در کشور ما 2 میلیون نفر با بیماری های نادر وجود دارند و حدود 70% کودکان را تشکیل میدهند.

چندین نوع مختلف از بیماری های نادر وجود دارد: مادرزادی، عفونت، سرطان، ژنتیکی، دژنراتیو (از بین رفتن اندام های بدن). هر چند که، اکثریت بیماری های نادر ژنتیکی هستند (حدود 80% از تمام بیماری های نادر). بیماری های نادر میتواند تمام مناطق و سیستم های بدن انسان (سیستم گوارشی یا سیستم تنفسی، پوست و سیستم عصبی و غیره) را تحت تاثیر قرار دهد و گاهی اوقات آنها میتوانند در بیشتر سیستم های بدنی درگیر شوند، بنابراین درست کردن چندین روش ترکیبی برای بیماران خیلی ضروری میباشد. تقریباً تمام بیماری های نادر به صورت مزمن و فلج کننده هستند، و بیمار درگیر شده باید با تمامی مشکلات و علائم بیماری زندگی کنند و این مشکلات برای کل زندگی وجود دارند، معمولاً از بد تولد.

بیماری های نادر کلیوی نوعی از بیماری های نادر هستند که کلیه را درگیر میکند، به تنهایی و یا همراه با دیگر اندام ها. در بیشتر موارد آنها بیماری های ژنتیکی هستند و اغلب تست های ژنتیکی برای تشخیص آنها ضروری میباشد. در مرکز ما، بیماران درگیر شده با بیماری های نادر کلیوی میتوانند مراقبت های پیشرفته بهداشتی و مدیریتی را بطور کافی دریافت کنند.

این کتابچه برای دادن اطلاعات بیشتر در مورد بیماری های نادر که ممکن است شما از آن رنج ببرید طراحی شده است. پزشکان ما و تمامی کارکنان در مرکز ما برای پاسخ به سوالات شما و هر گونه توضیحی که ممکن است شما نیاز داشته باشید در دسترس هستند.

گلوومرولوپاتی ارثی

گلوومرولوپاتی ارثی توسط تغییر ساختاری و یا عملکردی گلوومرولی کلیه شناخته میشود که توسط ضایعات ژنتیکی تعیین میشود. گلوومرول کلیوی ساختار فیلتر کلیه را نشان میدهد و تغییر در عملکرد آن در نهایت باعث از دست دادن پروتئین و سلولهای قرمز خونی در خون میشود (پروتئوریا و هموتوریا نامیده میشوند، به ترتیب). این بیماری ها می توانند منجر از دست رفتن عملکرد کلیه شوند، در نتیجه باعث ناکارایی کلیه و مرحله پیشرفته بیماری کلیه میشود. گلوومرولوپاتی ارثی در نتیجه جهش در ژن هایی به وجود می آید که در تنظیم رشد و عملکرد گلوومرول ها اهمیت دارند. تا این زمان، بیش از 30 ژن به طور مشخص شناسایی شده اند که در گلوومرولوپاتی ارثی نقش دارند. جهش ها در این ژن ها می توانند به صورت الگوهای مختلفی منتقل شوند: اتوزومال غالب (یکی از والدین، کسی که درگیر شده است، یک نسخه از ژن جهش یافته را به کودک انتقال می دهد، کسی که به بیماری مشابه مبتلا خواهد شد). اتوزومال مغلوب (هر دو والدین، کسانی که سالم هستند، یک نسخه از ژن جهش یافته رو به کودک انتقال میدهند کسی که به بیماری مبتلا خواهد شد به خاطر اینکه پسر یا دختر دو نسخه از ژن غیر طبیعی را دریافت خواهند کرد) یا وابسته به ایکس (ژن جهش یافته میتواند توسط فرزند پسر، کسی که بیمار خواهد شد، از مادر که معمولاً سالم هست به ارث برده شود. تشخیص گلوومرولوپاتی ارثی نیاز به تستهای آزمایشگاهی خون و ادرار میباشد. نمونه برداری از کلیه ممکن است ضروری باشد. در نهایت، تست های ژنتیکی برای تشخیص علت بیماری و در نتیجه ایجاد آگاهی در بیماران و مدیریت مطلوب بالینی ضروری میباشد.

گلو مروپاتی وابسته به ایمنی (گلو مرو نفریتیس)

گلو مرو نفریتیس بیماری های التهابی میباشند و گلو مولی کلیه را درگیر میکند، که نشان دهنده ساختار فیلتر کلیه می باشد. این بیماری ها می توانند حاد، نیمه حاد یا مزمن باشند و مشخصات بالینی بسیار متفاوتی دارند (هماتوریا، پروتونوریا، ناکارایی کلیه و مرحله پیشرفته بیماری کلیه). علاوه بر این، اندام های دیگر نیز ممکن است درگیر شوند (مانند، پوست، مفاصل، لوله های تنفسی).

گلو مرو نفریتیس همچنین می تواند:

نشانه های یک بیماری جدا باشد (گلو مرو نفریتیس اولیه یا ایدیوپاتیک باشد)، مانند ای جی آن فروپاتی بخشی از یک بیماری سیستمی باشد (مانند لوپوس سیستمیک یا اسکولویتیس) به عنوان عفونت ثانویه (استرپتوکوکوس، استرپتوکوکوس، هیپاتیت بی یا سی)

تظاهرات بالینی گلو مرو لوفرنیت ممکن است:

ناکاری کلیه (حاد یا مزمن)

فشار خون

سندرم نفروتیک، سندرم بالینی که توسط از دست رفتن پروتین در ادرار ایجاد می شود و به هایپوپروتونوریا منجر میشود (سطح پایین پروتین، و به خصوص آلبومین، در خون)، چربی خون و احتباس آب (ادما)

هماتوریا، که اغلب هماتوریای بزرگ در طول بیماری دوباره فعال میشود، همراه با هماتوریا مداوم در زیر میکروسکوپ

تشخیص گلو مرو لوفرنیتس نیاز به تست های آزمایشگاهی خون و ادرار دارد. نمونه برداری از کلیه معمولاً حیاتی است. تمام اطلاعات بدست آمده از این آزمایشات برای راهنمایی در انتخاب درمان مناسب از انواع مختلف این بیماری ضروری میباشد.

بیماری اتوزومال مغلوب پلی سیستیک کلیه

بیماری اتوزومال مغلوب پلی سیستیک کلیه یک بیماری ارثی شناخته میشود که توسط رشد کیست در لوله های جمع کننده کلیوی ایجاد میشود. به همراه رشد و گسترش کیست، کلیه به طور چشمگیری بزرگ میشود. کبد همیشه درگیر میشود و توسط درجات مختلفی از شدت فیبروز کبدی مادرزادی شناخته میشود. این بیماری یک بیماری نادر میباشد با شیوع 1 در 40.000 کودک. انتقال داده میشود به عنوان یک بیماری اتوزومال مغلوب (هر دو نسخه از ژن باید آسیب دیده باشند) و یک عامل ژنی به نام پی کی اچ دی 1، بروی کروموزوم شماره 6. این ژن پروتینی رو به اسم فیبروسیتین یا پولیادکین تولید میکند. به همراه تولد، علاوه بر تشکیل کیست و رشد آن، فشار خون و عفونت لوله ادراری معمول است و از تظاهرات شدید بیماری میباشد. کبد می تواند بدون علامت باشد یا فشار خون به عنوان علائم آن نمود کند، عفونت مجرای صفراوی و کولونژیتیس. معمولاً عملکرد کبد طبیعی است. سونوگرافی از کلیه آن هارو بزرگ و کیست های کوچک را نشان می دهد که گاهی اوقات می تواند قبل از تولد نیز تشخیص داده شود. سونوگرافی از کبد اتساع مجرای صفراوی را نشان میدهد که نشانه ای از فشار خون است.

ناکاری کلیه یکی از پیچیدگی های این بیماری است. مرحله پایانی نارسایی کلیه، که به مرحله پیشرفته بیماری کلیه شناخته میشود معمولاً قبل از سن 15 سالگی نمیرسد. بیماران درگیر شده به مرحله پیشرفته بیماری کلیه به دیالیز یا پیوند کلیه به عنوان درمان حیاتی نیاز دارند.

بیماری اتوزومال غالب پلی سیستیک کلیه

بیماری اتوزومال غالب پلی سیستیک کلیه یک بیماری ارثی است که توسط رشد کیست در هر منطقه از توپول های کلیه ایجاد میشود. معمول ترین نوع بیماری پلی سیستیک کلیه می باشد و شیوع آن 1 نفر از هر 1000 نفر است. این بیماری یک بیماری نادر نیست. هر چند که تظاهرات بیماری معمولاً در بزرگسالان نمود میکند و این بیماری در کودکان و نوزادان به عنوان بیماری نادر در نظر گرفته می شود، حتی در موارد فامیلی. بیشترین نوع فامیلی این بیماری مربوط به جهش ژنی پی کی دی 1 است که این ژن روی کروموزوم 16 واقع شده است، در حالی که درصد کمی از موارد جهش ژنی در ژن پی کی دی 2 دارند و این ژن بر روی کروموزوم 4 قرار دارد.

کودکان دگیر شده به این بیماری هماتوریا را نشان می دهند، هر دو نوع میکروسکوپی و بزرگ، فشار خون، عفونت مجرای ادراری، سنگ کلیه، نارسایی کلیه، سونوگرافی از کلیه کیست های بزرگ و بزرگ شدن کلیه را نشان می دهد. این بیماری هم چنین می تواند علائم بالینی به غیر از کلیه را که شامل کبد، پانکراس، قلب و رگ های بزرگ میباشد را نشان دهد.

نارسایی کلیه یکی از پیچیدگی های این بیماری می باشد. مرحله پایانی نارسایی کلیه، که به مرحله پیشرفته بیماری کلیه شناخته میشود، معمولاً در بزرگسالی ایجاد میشود و هم چنین در مواردی از دوران نوزادی علائم بالینی نمود میکند. بیماران درگیر به این بیماری با مرحله پیشرفته بیماری کلیه به دیالیز یا پیوند کلیه به عنوان درمان حیاتی نیاز دارند.

توبولوپاتیهای اولیه

توبولوپاتی های اولیه بیماری های ارثی میباشند که توسط تغییر عملکرد در توبول های کلیه شناخته میشوند. توبول های کلیوی دارای نقش های عملکردی مهم هستند که شامل تنظیم کیفیت و کمیت مولکول هایی که باید به ادرار دفع شوند هست. اگر توبول های کلیوی به طور مناسب کار نکنند علائم بالینی آشکار می شوند. که این شامل تغییر شدید در اسید - باز و الترولیت ها (مانند سدیم و پتاسیم) هم در خون و هم در ادرار میباشد. این اختلالات معمولا منجر با نارسایی کلیه نمیشود، اما ممکن است باعث دیگر علائم مهم بالینی شود مانند ناهنجاری دستگاه گوارش و ادراری یا اختلال رشد به ویژه اگر درمان سریع آغاز نشود. بنابراین، بیماران درگیر با توبولوپاتی اولیه نیاز به درمان به صورت طولانی مدت دارند و باید به طور منظم تحت مراقبت های بالینی باشند و تست های آزمایشگاهی رو به منظور تایید اثر درمان انجام دهند.

کاکوت(ناهنجاری های مادرزادی کلیه و دستگاه ادراری)

ناهنجاری کلیه و دستگاه ادراری(کاکوت) بیماری های اختلالات رشد هستند که کلیه ها یا تنها و یا با همراه قسمتی از دستگاه ادراری را درگیر میکنند(مانند حاب یا مثانه). آنها میتوانند به صورت بیماری جداگانه و یا در ارتباط به دیگر ناهنجاری های غیر از کلیه (مانند چشم، گوش) در نظر گرفته شوند.

کاکوت شامل:

اختلالات کلیه، فقدان یکی از کلیه ها، کلیه نعل اسبی یا هایپودیز پلازیای کلیوی

اختلالات حالب، مانند انسداد اتصال حالب به لگن، دوتایی شدن سیستم جمع آوری، بزرگی مادرزادی حالب و ریفلاکس ویزکو حالب

اختلالات مجرای ادراری، مانند دریچه پیشابراه خلفی

کاکوت می تواند کاملاً بدون علائم باشد و در نتیجه به صورت تصادفی وقتی که بیمار سونوگرافی کلیه انجام دهد برای دیگر دلایل آشکار شود حتی در زمان کمی بعد از تولد. علائم بالینی دیگر مانند عفونت دستگاه ادراری میتواند نمود پیدا کند. در بعضی موارد بیماری به مرحله پیشرفته نارسایی کلیه منجر میشود.

تشخیص کاکوت بر اساس سونوگرافی کلیوی است که برای پیگیری بیماری مزمن بیمار نیز ضروری میباشد. به علاوه، اسکن کلیوی و کیستوتروگرافی ادرار هم معمولاً در مدیریت بالینی بیماران با بیماری کاکوت مفید میباشد.

بیماران درگیر با مرحله پیشرفته بیماری کلیه به دیالیز و پیوند کلیه به عنوان درمان حیاتی نیاز دارند.

بیماری اتوزومال غالب توپولو بینابینی کلیه (آ دی تی ای کی دی)

بیماری اتوزومال غالب توپولو بینابینی کلیه گروهی از بیماری های نادر میباشد با الگوی ارثی اتوزومال غالب. جهش ژنی در یکی از چهار ژن باعث بیماری میشود: *UMOD, HNF1B, MUC1, REN*.

این بیماری میتواند با علائم بالینی خیلی متفاوتی ظهور کند که شامل اختلالات ادراری، کیست کلیوی، بیماری مزمن کلیه، نارسایی کلیه و مرحله پیشرفته بیماری کلیه. علاوه بر این، علائم غیر کلیوی میتواند ظهور کند، که شامل نوعی ویژه ای از دیابت ملیتوس نوجوانی (مودی نامیده میشود) و نفرس.

تشخیص این بیماری بر اساس تست های آزمایشگاهی خون و ادرار است. تست ژنتیکی برای تایید علائم بالینی مفید میباشد.

بیماران درگیر با مرحله پیشرفته بیماری کلیه به دیالیز و پیوند کلیه به عنوان درمان حیاتی نیاز دارند.