

JAKIE SĄ RZADKIE CHOROBY NEREK?

Informacje dla pacjentów, członków rodzin i opiekunów prawnych

Drodzy Pacjenci, drodzy członkowie Rodzin,

rzadką chorobą jest określone takie schorzenie, którego występowanie, liczba przypadków wypadku na danej populacji, nie przekracza wartości progowej. W Europie, próg ten ustala się na poziomie 0,05% populacji, czyli 5 przypadków na 10.000 osób. Istnieje wiele rzadkich chorób. Liczba rzadkich chorób znanych i diagnozowanych jest około 7000-8000, ale jest to postać, która rośnie wraz z postępem nauki, a zwłaszcza z postępem nauk medycznych i badań genetycznych. A więc nie mówimy o kilku chorych, ale o milionach ludzi we Włoszech, a nawet dziesiątki milionów w Europie. Według sieci Orphanet Włochy w naszym kraju są 2 mln osób żyjących z rzadkimi chorobami, a 70 procent to dzieci w wieku szkolnym.

Istnieją różne rodzaje chorób rzadkich: wrodzone, zakaźne, nowotwory, genetyczne, choroba zwyrodnieniowa. Jednakże większość rzadkich chorób są to genetyczne (około 80% wszystkich rzadkich chorób). Rzadkie choroby mogą mieć wpływ na wszystkie działy i ludzkie układy organizmu (układ pokarmowy lub układ oddechowy, skóra, układ nerwowy, etc.), a czasem więcej niż jeden, dzięki czemu stan chorobowy wymaga interdyscyplinarnego podejścia. Prawie wszystkie choroby rzadkie są przewlekłe i kalectwa, a dotknięci pacjenci muszą żyć z objawami i trudnościami, które wywodzą się przez całe życie, często od urodzenia.

Rzadkie choroby nerek, które mają wpływ na nerki, występują same lub w połączeniu z innymi organami. W większości przypadków są to choroby genetyczne i do diagnozowania, testy genetyczne są często konieczne. W naszym ośrodku pacjenci dotknięci rzadkimi chorobami mogą otrzymać odpowiednią opiekę i zaawansowany rozwój wiedzy.

Niniejsza broszura ma na celu zapewnienie Państwu kilka informacji na temat tej choroby, z której można się cierpieć. Nasi lekarze i cały personel naszego centrum jest do Państwa dyspozycji, aby odpowiedzieć na pytania i dostarczyć potrzebnych wyjaśnień.

ZIEDZICZNA GLOMERULOPATIA

Dziedziczną glomerulopatię charakteryzują zmiany struktury i / lub funkcji kłębuszków nerkowych, które określane są zaburzeniami genetycznymi. Kłębuszki nerkowe stanowią struktury filtrujące nerki i zmiany ich funkcji można ostatecznie ustalić utratą białek (białkomocz) oraz czerwonych ciałek krwi w moczu (krwiomocz). Choroby te mogą prowadzić do stopniowego pogarszania się czynności nerek, wyznaczając w ten sposób niewydolność nerek i schyłkową niewydolnością nerek.

Dziedziczna glomerulopatia jest spowodowana przez mutacje w genach, które są istotne w regulacji rozwoju i funkcji kłębuszków. Do tej pory ponad 30 genów zostały jednoznacznie uznane i zidentyfikowane jako przyczyna dziedzicznych glomerulopatii. Mutacje w tych genach mogą być przesyłane z różnych wzorców dziedziczenia: autosomalny dominujący (jeden z rodziców, który jest chory, przesyła kopię zmienionego genu swojemu potomstwu, które zostaną dotknięte tą samą chorobą), autosomalny recesywny (zarówno rodzice, którzy są zdrowi, przekazują kopię zmienionego genu dziecku, które zostaną dotknięte przez chorobę, ponieważ on / ona otrzyma dwie kopie nieprawidłowego genu) lub X-linked (zmieniony gen jest przekazywany przez matkę, ogólnie zdrową, i dziedziczony przez dziecko płci męskiej)

Rozpoznanie dziedzicznej glomerulopatii opiera się na wynikach badań krwi i moczu (badania laboratoryjne). Może być konieczna biopsja nerki. Ponadto, badanie genetyczne ma zasadnicze znaczenie dla określenia przyczyn choroby, a zatem i optymalnym rokowaniem leczenia.

IMMUNOMEDIATALNA CHOROBA KŁĘBUSZKÓW NERKOWYCH (GLOMERULONEPHRITIS)

Kłębuszkowe zapalenie nerek to choroby zapalne wpływające na kłębuszki nerkowe, które stanowią strukturę filtrującą nerki. Zaburzenia te mogą być ostre, podostre lub przewlekłe i mogą mieć bardzo różne cechy kliniczne (krwiomocz, białkomocz, niewydolność nerek, schyłkowej niewydolności nerek). Mogą być również obecne w manifestacji obciążenia innych narządów (skóry, stawów, układu oddechowego ...).

Kłębuszkowe zapalenie nerek może:

- reprezentować samodzielne choroby (pierwotne lub idiopatycznego zapalenia kłębuszków nerkowych), takich jak nefropatia IgA
- być częścią choroby ogólnoustrojowej (na przykład układowy toczень rumieniowaty lub zapalenie naczyń)
- być wtórne wobec infekcji (paciorkowce, gronkowce, wirus zapalenia wątroby typu B lub C)

Objawami klinicznymi zapalenia kłębuszków nerkowych, mogą być:

- niewydolność nerek (ostre lub przewlekłe)
- nadciśnienie krwi
- zespół nerczycowy, syndrom kliniczny spowodowany utratą białka z moczem z konsekwencji hipoproteinemii (niski poziom białek, w szczególności albumin we krwi), dyslipidemia i retencja wody (obrzęki)
- krwiomocz podczas zaostrzeń choroby czyli krwinkomocz makroskopowy.

Rozpoznanie zapalenia kłębuszków nerkowych wymaga badania laboratoryjnego krwi i moczu. Biopsja nerki może być konieczna. Informacje te są niezbędne do wyłonienia najlepszego lekarstwa do leczenia różnych postaci zapalenia kłębuszków nerkowych.

IMMUNOLOGICZNE CHOROBY KŁĘBUSZKÓW NERKOWYCH (KŁĘBUSZKOWE ZAPALENIE NEREK)

Kłębuszkowe zapalenie nerek jest grupą chorób zapalnych nerek z udziałem kłębuszki nerkowe, struktury filtracyjne nerki. Mogą one występować w ostrej, podostrej lub przewlekłej postaci nerek objawy kliniczne są bardzo różne

(krwimocz, białkomocz, niewydolność nerek, a nawet terminal). Mogą być również obecne w manifestacji obciążenia innych narządów (skóry, stawów, układu oddechowego ...).

Kłębuszkowe zapalenie nerek może:

- reprezentować samodzielnie choroby (zapalenie kłębuszków nerkowych podstawową lub idiopatyczne), na przykład, nefropatia depozytów immunoglobuliny A
- być częścią choroby ogólnoustrojowej (na przykład układowy toczeń rumieniowaty lub zapalenie naczyń)
- wtórne wobec infekcji (Streptococcus, Staphylococcus, wirus zapalenia wątroby typu B lub C)

Objawami klinicznymi nerek, które mogą być związane z zapaleniem kłębuszków nerkowych są:

- niewydolność nerek (ostre lub przewlekłe)
- wysokie ciśnienie krwi
- zespół nerczycowy, syndrom kliniczny spowodowany utratą białka z moczem oraz charakteryzuje hipoproteinemii (redukcja białka, w szczególności albuminy we krwi), dyslipidemia i zatrzymanie płynów (obrzęki)
- krwimocz, często makroskopowe, zwłaszcza podczas zaostrzeń, które często następujący sposób krwinkomocz.

Rozpoznanie zapalenia kłębuszków nerkowych wymaga badania krwi, badania moczu, a często biopsję nerki. Informacje te są niezbędne do wyłonienia najlepszego lekarstwa do leczenia różnych postaci zapalenia kłębuszków nerkowych.

CILIOPATHIES

AUTOSOMALNO - RECESYWNE CHOROBY POLICYSTYCZNYCH NEREK (ARPKD)

Autosomalny recesywny choroby policystycznych nerek (ARPKD) jest chorobą dziedziczną, charakteryzującą rozwój torbieli w przewodach zbiorczych nerek. W wyniku rozwoju torbieli nerki cierpią znaczny wzrost wielkości. Zawsze jest jeden nawet zaangażowanie wątroby. ARPKD jest rzadką chorobą, występującą 1/40.000 u dzieci. Choroba jest przenoszona w sposób autosomalny recesywny ((obie kopie genu musi być zmienione) i gen sprawczy, zwany *PKHD1*, jest zlokalizowany na chromosomie 6. Gen ten koduje białko zwane fibrocystina lub poliduttina. Po urodzeniu, a ponadto do powstawania torbieli są powszechne i często obserwowane bardzo wysokie ciśnienie krwi i infekcje dróg moczowych. Udział wątroby może być całkowicie bezobjawowy lub może wystąpić nadciśnienie wrotne i zakażenie przewodu żółciowego oraz obecność zapalenia dróg żółciowych. Czynność wątroby zazwyczaj utrzymuje się normalnie. USG wykazało zwiększoną głośności nerki, od czasu do czasu małe torbiele, czasem widoczne nawet przed urodzeniem. USG wątroby wykazuje poszerzenie dróg żółciowych, z możliwymi objawami nadciśnienia wrotnego. Udział wątroby konfiguruje wrodzone zwłóknienie wątroby. Niewydolność nerek jest głównym powikłaniem a scena terminalu rzadko występuje przed ukończeniem 15-ego roku życia . Pacjenci dotknięci schyłkową niewydolnością nerek potrzebują dializy lub przeszczep nerki jako terapii ratujących życie.

AUTOSOMALNO - DOMINUJĄCE CHOROBY POLICYSTYCZNYCH NEREK (ADPKD)

Autosomalno - dominująca choroba policystycznych nerek (ADPKD) jest dziedzicznym zaburzeniem charakteryzującym się torbieli w każdej części kanalików nerkowych. Jest najczęstszą postacią choroby policystycznych nerek, z przewagą 1/1,000. Tak więc, nie jest rzadką chorobą. Jednak choroba zwykle objawia się w wieku dorosłym i dlatego jest rzadko u dzieci, nawet w przypadkach, gdy istnieje pokrewienstwo. Większość rodzin z chorobą ADPKD mają mutację w genie *PKD1*, położonym na chromosomie 16, podczas gdy mniejsza część jest zmieniona w genie *PKD2*, znajduje się na chromosomie 4.

Dotknięte dzieci mogą wykazywać mikroskopowe lub makroskopowe krwimocz, wysokie ciśnienie krwi, zakażenia dróg moczowych, kamienie i niewydolność nerek. USG wykazuje powiększoną głośności nerki i duże torbiele.

Choroba charakteryzuje się również objawami klinicznymi i obejmuje narządy, takie jak wątroba, trzustka, serce i naczynia krwionośne.

Niewydolność nerek jest jednym z głównych powikłań ADPKD. Końcowe stadium niewydolności nerek, zwane końcowe stadium choroby nerek, zwykle występuje u dorosłych, w niektórych przypadkach klinicznych również u dzieci. Pacjenci dotknięci schyłkową niewydolnością nerek potrzebują dializy lub przeszczepu nerki jako terapii ratujących życie.

PIERWOTNA TUBULOPATJA

Pierwotne tubulopatie oznaczają grupę dziedzicznych zaburzeń charakteryzujących się zmianami funkcjonowania części kanalików nerkowych. Kanaliki nerkowe spełniają wiele ważnych funkcji, w tym regulację ilości i jakości substancji, które są wydalane w moczu. Skutki niewydolności nerek kanalików jest wiele i należą do poważnych zmian równowagi kwasowo-zasadowej i elektrolitów we krwi (takich jak sodu i potasu) i moczu. Zmiany te zwykle nie ewoluują w kierunku przewlekłej niewydolności nerek, ale mogą obejmować inne konsekwencje, takie jak zaburzenia układu moczowego, pokarmowego i spowolnienie wzrostu, jeśli nie są właściwie leczone. Z tego powodu pacjenci z pierwotną tubulopatią, muszą przechodzić przewlekłą terapię i regularną kontrolę testów w celu sprawdzenia jej skuteczności.

CAKUT (WRODZONE WADY NEREK I DRÓG MOCZOWYCH)

Wrodzone zaburzenia nerek i dróg moczowych reprezentowane spektrum wrodzonych często zgrupowane pod akronimem CAKUT (ang.). Wady wrodzone nerek i dróg moczowych (CAKUT) są zaburzeniami rozwojowymi obejmujące nerki, osobno lub w połączeniu z innymi drogami układu moczowego (np. moczowodu, pęcherza moczowego). Mogą występować jako pojedyncze zaburzenia lub we współpracy z innymi wyjątkowo nerkowych nieprawidłowościami wrodzonymi (np oczu, uszu).

CAKUT obejmują:

- nieprawidłowości nerek, takie jak agenezja nerek, nerki podkrowy lub hypodysplasia
- nieprawidłowości moczowodu, takie jak zwężenie obturacyjne moczowodu układu wydalniczego (takich jak dzielnicę pyelo podwójnego moczowodu), we wrodzonej megaureter i odpływu pęcherzowo-moczowodowego - congenital megaureter i vesico-ureteral reflux
- zaburzeń cewki moczowej, takie jak zawory tylnej cewki.

CAKUT może być całkowicie bezobjawowy, a zatem być zdiagnozowany przez przypadek z ultrasonografii nerek (nawet prenatalnej) lub mogą stanowić objawy kliniczne, takie jak infekcje układu moczowego. Niektóre formy CAKUT może określić niewydolność nerek, także terminalu.

Rozpoznanie CAKUT opiera się przede wszystkim na badaniach instrumentalnych, w tym USG jest podstawowym narzędziem do obserwacji. Ponadto, scyntygrafia nerek i wytwarzający puste cystourethrography są często użyteczne w leczeniu klinicznym u pacjentów dotkniętych CAKUT.

Pacjenci dotknięci schyłkową niewydolnością nerek potrzebują dializy lub przeszczep nerki jako terapii ratujących życie.

AUTOSOMALNA DOMINUJĄCA CHOROBA NEREK CEWKOWO-ŚRÓDMIAŻSZOWA (ADTIKD)

Autosomalna dominująca choroba nerek cewkowo-śródmiaższowa (ADTIKD) to grupa rzadkich chorób o sposobie dziedzicznym autosomalnym dominującym. Są one spowodowane przez mutacje w jednym z 4 geny: UMOD, HNF1B, MUC1, RREN. Choroby te mogą przedstawiać objawy kliniczne bardzo zróżnicowane, z zaburzeniami układu moczowego, torbieli nerkowych do przewlekłej choroby nerek i niewydolność nerek, nawet zaciskowej. Ponadto,

mogą być również obecne dodatkowe objawy, w szczególności w tym konkretnym typie, młodzieńcza cukrzyca insulinozależna (zwana MODY) i dna moczowa.

Rozpoznanie opiera się na badaniu laboratoryjnym krwi i moczu, USG nerer. Badania mogą zostać potwierdzone w testach genetycznych.

Pacjenci dotknięci schyłkową niewydolnością nerek potrzebują dializę lub przeszczep nerki jako terapię ratującą życie.