

WAS SIND RARE KRANKHEIT NIEREN?

Informationsblatt für Patienten, Familienmitglieder und Vormunds

Lieber Patient, liebe Familie,

eine seltene Krankheit wird definiert, wenn die Prävalenz, die die Fallnummer von einer bestimmten Population ist, einen eingestellten Schwellwert nicht überschreitet. In Europa wird diese Schwelle bei 0,05% der Bevölkerung festgelegt, d.h. 5 Fälle pro 10.000 Menschen. Es gibt viele seltene Krankheiten. Die Zahl der seltenen Krankheiten, die bekannt und diagnostiziert werden beträgt 7000-8000, aber es ist ein Richtwert, welcher mit dem Fortschritt der Wissenschaft und vor allem mit den Fortschritten in der medizinischen Wissenschaft und der genetischen Forschung wächst. So sprechen wir nicht über ein paar Erkrankte, sondern von Millionen von Menschen in Italien und sogar zig Millionen in ganz Europa. Nach dem Orphanet Netzwerk Italien sind es ca. 2 Millionen Menschen in unserem Land, die mit einer seltenen Krankheit leben und 70 Prozent davon sind Kinder im pädiatrischen Alter.

Es gibt verschiedene Arten von seltenen Krankheiten: angeborene, infektiöse, krebsartige, genetische, degenerative usw. Allerdings sind die meisten der seltenen Krankheiten genetisch bedingt (ca. 80% aller seltenen Krankheiten). Seltene Krankheiten können alle Bereiche des menschlichen Körpersystems beeinflussen (Verdauungssystem oder das Atmungssystem, Haut, Nervensystem, etc.), und manchmal mehrere gleichzeitig, gerade deshalb ist ein multidisziplinärer Ansatz für die Behandlung der Patienten notwendig. Fast alle seltenen Krankheiten verlaufen chronische und sind körperlich behindern, d.h. dass der betroffene Patient mit den Symptomen und Schwierigkeiten das ganze Leben lang leben muss, oft schon von Geburt an.

Nierenerkrankungen sind seltene Krankheiten, die die Niere, allein oder in Kombination mit anderen Organen beeinflussen. In den meisten Fällen sind dies genetische Krankheiten, für deren Diagnose oft Gentests notwendig sind. In unserem Zentrum können Patienten mit seltenen Krankheiten eine ausreichende und erweiterte medizinische Versorgung und Management erhalten.

Diese Broschüre soll Ihnen einige Informationen über die Krankheit zur Verfügung stellen, an der Sie leiden. Unsere Ärzte und alle Mitarbeiter unseres Zentrums stehen Ihnen für Fragen und Aufklärungsgespräche gern zur Verfügung.

GLOMERULOPATHIEN ERBLICH

Erbliche glomeruläre Erkrankungen sind eine Gruppe von Erkrankungen, die durch eine Veränderung der Struktur und der Funktion der Nierenglomeruli durch genetische Abnormalitäten verursacht werden, gekennzeichnet. Die Nierenglomeruli repräsentieren die Filtration der Nierenstruktur, und Anomalien ihrer Funktion kann zum Verlust von Protein (genannt Proteinurie) und den Durchgang von roten Blutzellen (Hämaturie) im Urin führen. Diese Krankheiten können sich nach und nach zum Nierenversagen entwickeln, auch Terminal.

Erbliche glomeruläre Erkrankungen werden durch Mutationen in wichtigen Genen, die für die Entwicklung und Funktion des Nierenglomerulus verantwortlich sind, verursacht. Heute sind mehr als 30 Gene identifiziert wurden, die als Ursache für erbliche glomerulären Erkrankungen gelten. Mutationen in diesen Genen können als autosomal dominant übertragen werden (ein Elternteil, das krank ist, überträgt eine Kopie des veränderten Gens an seinen Sohn, welcher dann die gleiche Krankheit erleidet), autosomal-rezessiv (beide gesunde Elternteile übermitteln eine Abschrift des veränderten Gens auf den Sohn, welcher dann aufgrund zweier abnormaler Gene krank wird) oder X-chromosomal (das veränderte Gen wird von der Mutter übertragen, in der Regel gesund, das männliche Kind wird krank).

Die Diagnose einer hereditären Glomerulopathie basiert auf Blut- und Urintests. Eine Nierenbiopsie ist manchmal notwendig. Weiterhin ist ein Gentest erforderlich, um die Ursache der Krankheit zu bestimmen und somit die Prognose und optimale Therapie.

IMMUNVERMITTELTE GLOMERULÄREN ERKRANKUNGEN (GLOMERULONEPHRITIS)

Glomerulonephritis sind eine Gruppe von entzündlichen Erkrankungen der Niere die Nierenglomeruli beteiligt, die Filterstrukturender Niere. Sie können akut bewirken, subakuten oder chronischen Nieren klinischen Manifestationen sind sehr unterschiedlich (Hämaturie, Proteinurie, zu Nierenversagen, auch Terminal). Können auch in den Last Manifestationen anderer Organe (Haut, Gelenke, die Atmungsorgane...) vorhanden sein.

Glomerulonephritis kann:

- Sie sind isoliert Krankheit (Glomerulonephritis primäre oder idiopathische), zum Beispiel, Nephropathie in immunoglobuline A Einlagen

- Teil einer systemischen Erkrankung (wie Lupus erythematodes oder Vaskulitis) Seien

Seien Sie sekundäre Infektion (Streptokokken, Staphylokokken, Virus der Hepatitis B oder C)

Renal klinischen Manifestationen, die mit Glomerulonephritis verbunden sein können, sind:

- Nierenversagen (akut oder chronisch)
- Hoher Blutdruck
- Proteinurie und nephrotisches Syndrom, eine klinische durch Proteinverlust verursacht Syndrom im Urin und durch Hypoproteinämie (Reduktion des Proteins und insbesondere Albumin im Blut), Dyslipidämie und Flüssigkeitsretention (Ödeme) gekennzeichnet
- Hämaturie, oft makroskopischen, vor allem während der Exazerbationen, die Mikrohämaturie häufig folgt

Die Diagnose der Glomerulonephritis erfordert Bluttests, Urintests und oft Nierenbiopsie. Diese Informationen sind notwendig, um die beste Heilmittel für die Behandlung verschiedener Formen von Glomerulonephritis zu entscheiden.

ZILIOPATHIEN

AUTOSOMAL REZESSIVE POLYZYSTISCHE NIERENERKRANKUNG (ARPKD)

Die autosomal rezessive polyzystische Nierenerkrankung (ARPKD) ist eine durch die Entwicklung von Zysten in einer Nierenstruktur gekennzeichnet Erbkrankheit Kanal genannt zu sammeln. Als Ergebnis der Entwicklung von Zysten

leiden die Nieren eine deutliche Zunahme in der Größe. Es gibt immer eine sogar Leberbeteiligung. ARPKD ist eine seltene Erkrankung, die 1 / 40.000 Kinder. Die Krankheit wird autosomal rezessiv vererbt (das heißt, es ist notwendig, dass beide Kopien des Gens geändert haben) und das verursachende Gen, genannt *PKHD1*, liegt auf Chromosom 6. Dieses Gen kodiert für ein Protein oder Fibrocystin poliduttina genannt.

Nach der Geburt sind sie zusätzlich zur Bildung von Nierenzysten häufig und oft schwerer Bluthochdruck und Infektionen der Harnwege. Die Leberbeteiligung kann wirksam werden, ohne Symptome oder Anzeichen umfassen portale Hypertension und Infektion der Gallengang und das Vorhandensein von Cholangitis. Die Leberfunktion ist unterhält in der Regel normal. Eine Ultraschalluntersuchung zeigte die erhöhten Volumen Nieren, gelegentlich mit kleinen Zysten, manchmal sichtbar, auch vor der Geburt. Leber- Ultraschall zeigt Kanal Dilatation Galle, mit möglichen Anzeichen von portale Hypertension. Die Beteiligung der Leber konfiguriert angeborene Leberfibrose. Nierenversagen ist die Hauptkomplikation und das Endstadium kommt selten vor dem Alter von 15. Die terminaler Niereninsuffizienz Behandlung besteht in der Dialyse und Nierentransplantation.

AUTOSOMAL DOMINANTE POLYZYSTISCHE NIERENERKRANKUNG (ADPKD)

Die autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD) ist eine von Zysten in jedem Abschnitt der Nierentubuli gekennzeichnet Erbkrankheit. Es ist die häufigste Form der polyzystischen Nierenerkrankung, mit einer Prävalenz von 1 / 1.000. So ist es nicht eine seltene Erkrankung. Allerdings manifestiert sich die Krankheit in der Regel im Erwachsenenalter und ist daher selten bei Kindern, auch in Fällen, in denen es vertraut ist. Die meisten Familien mit ADPKD hat eine Mutation im *PKD1* -Gen auf Chromosom 16, während ein kleinerer Anteil in der *PKD2* Gen verändert wird, befindet sich auf Chromosom 4.

Betroffene Kinder zeigen können mikroskopische oder makroskopische Hämaturie, Blutdruck, Harnwegsinfekte, Steine und Nierenversagen. Der Ultraschall zeigt die erhöhte Volumen der Nieren und große Zysten. Die Krankheit wird auch durch klinische Manifestationen charakterisiert in anderen Organen wie der Leber, Bauchspeicheldrüse, Herz und Blutgefäße auftreten.

Nierenversagen ist die Hauptkomplikation und das Endstadium tritt in der Regel im Erwachsenenalter auch für Fälle mit Kindern Beginn. Die terminaler Niereninsuffizienz Behandlung besteht in der Dialyse und Nierentransplantation.

PRIMITIVE TUBULOPATHIEN

Primitive Tubulopathien sind eine Gruppe von Erbkrankheiten durch eine Veränderung des Betriebs eines Teils der Niere genannt tubules charakterisiert. Tubulus der Niere führt viele wichtige Funktionen, einschließlich der Regulierung der Menge und Qualität der Stoffe, die im Urin ausgeschieden werden. Die Folgen der Nierentubuli Scheitern sind vielfältig und umfassen: schwere Veränderungen in der Säure -Basen-Gleichgewicht und Elektrolyte im Blut (wie Natrium und Kalium) und Urin. Diese Veränderungen in der Regel entwickeln sich nicht zu chronischem Nierenversagen, sondern können auch andere Folgen wie Harnwege betreffen, Magen-Darm- und Verlangsamung des Wachstums, wenn sie nicht richtig behandelt. Aus diesem Grund Patienten mit primitiven Tubulopathien, benötigen sie eine chronische Therapie zu mieten und regelmäßige Inspektionen der Tests zu machen, um ihre Wirksamkeit zu überprüfen.

ANGEBORENE FEHLBILDUNGEN DER NIEREN UND HARNWEGE

Angeborene Fehlbildungen der Nieren und Harnwege repräsentiert ein Spektrum von Fehlbildungen häufig unter dem Akronym gruppiert für CAKUT (Englisch Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract). Diese Defekte können die Niere in Isolation beeinflussen oder in Kombination mit anderen Harntrakt (Harnleiter, Blase) und isoliert oder in Verbindung mit angeborenen Anomalien anderer Organe auftreten können (z. B. Auge und Ohr).

Die CAKUT umfassen:

- Nieren- Anomalien, wie Nierenagenesie, in der Hufeisenniere oder hypodysplasia
- Harnleiter Auffälligkeiten, wie obstruktive Ureterstenose pyelo kommt, Duplizierung des Ausscheidungsorgane System (wie die Doppel ureteral pyelo Bezirk), der Megaureter angeboren und VUR
- Harnröhren- Anomalien wie Urethralklappe

Die CAKUT kann völlig asymptomatisch sein und somit mit Nierenultraschall (auch pränatale) oder mit klinischen Symptomen, wie Infektionen der Harnwege präsentiert durch Zufall diagnostiziert werden. Einige Formen von CAKUT kann Nierenversagen, auch Terminal bestimmen.

Die Diagnose der CAKUT beruht in erster Linie auf apparative Untersuchungen, einschließlich einer Ultraschall ist das unentbehrliche Werkzeug für das Follow -up. Außerdem sind renal Szintigraphie und Miktionscystourethrographie Erhebungen oft nützlich, um die Diagnose zu beenden.

Die terminaler Niereninsuffizienz Behandlung besteht in der Dialyse und Nierentransplantation.

TUBULOINTERSTITIELLE NIERENERKRANKUNG AUTOSOMAL-DOMINANT (ADTKD)

Der Begriff "tubulointerstitielle Nierenerkrankung autosomal-dominant" ist eine Gruppe von seltenen Krankheiten als autosomal dominant übertragen und verursacht durch Mutationen in einem von zwei Genen: *UMOD*, *HNF1B*, *MUC1*, *REN*.

Diese Krankheiten können mit klinischen Manifestationen präsentieren sind sehr unterschiedlich, von isolierten Harn- Anomalien, die Anwesenheit von Nierenzysten bis zu chronischen Nierenerkrankungen und Nierenversagen, auch Terminal. Darüber hinaus auch vorhanden außerNierenManifestationen sein kann, einschließlich einer bestimmten Form von juveniler Diabetes mellitus (sagte MODY) und Gicht.

Die Diagnose wird anhand von Blut- und Urintests, Nierenultraschall und können durch genetische Tests bestätigt werden.

Die terminaler Niereninsuffizienz Behandlung besteht in der Dialyse und Nierentransplantation.