

מחלת כליות פוליציסטית אוטוזומלית רצסיבית (Autosomal recessive polycystic kidney disease)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHA731

הגדרת המחלה

תסמונת גנטית נדירה, פוליציסטית של הכבד והכליות המאופיינת על ידי התרחבות ציסטית והתרחבות פתולוגית של הצינוריות המאספות של הכליות, ופגם בשכבת הציפוי של הצינוריות בכבד, הגורם לפיברוזיס כבדי מולד. המצג הקליני, בעוד שלרוב מופיע בתוך הרחם או בלידה, משתנה ובמקרים החמורים ביותר כולל תסמונת פוטר, מיעוט מי שפיר, היפופלזיה ריאתית וכליות אקוגניות המוגדלות באופן מאסיבי.

אפידמיולוגיה

השכיחות מוערכת ב-1/20,000 לידות חי. ילדים וילדות מושפעים באופן שווה.

תיאור קליני

הספקטרום הקליני רחב ועלול לכלול דרגות משתנות של אי-ספיקת כליות, מצוקה/כשל בנשימה בדרגה קלה עד חמורה ומסכנת חיים אצל היילוד בשל היפופלזיה ריאתית, רמות נמוכות של נתרן בדם, יתר לחץ דם ורגישות לזיהומים בדרכי השתן. המטופלים יכולים להתקדם למחלת כליות סופנית (ESRD) בגילאים שונים. פיברוזיס כבדי מולד (CHF) תמיד מופיע בלידה, על אף שהוא עלול שלא להיות מאותר מבחינה קלינית. הביטויים המתקדמים של CHF לרוב כוללים יתר לחץ דם פורטלי (pHTN), דליות בקיבה ובמעיים ודימום נלווה, מחלת דרכי המרה (תסמונת קרולי ודלקת דרכי המרה) והגדלה של הכבד והטחול.

אטיולוגיה

PKHD1 (6p12.2-3) הוא הגן הנפוץ ביותר המזוהה כגורם למחלה ומקודד לחלבון הריסי פיברוציסטין (fibrocystin). מוטציות בגן הקשור לריסים, DZIP1L (3q22.3), המקודד לחלבון אצבע אבץ, זוהה אף הוא.

טכניקות אבחון

הפנוטיפ של הכבד והכליות והיסטוריה משפחתית התואמת לתורשה אוטוזומלית רצסיבית מצביעים על המחלה. אלטרסאונד לרוב מציג כליות היפראקוגניות ומוגדלות, עם קווי מתאר שמורים ומיקרוציסטות. אלטרסאונד של הכבד מציג התרחבות של צינור המרה, כבד הטרוגני וייתכן גם שיציג סימנים של pHTN ודליות נלוות. בדיקות תפקודי הכבד לרוב נותרות בטווחים התקינים, אך תרומבוציטופניה והגדלת הטחול עלולים להיות סימנים ל-pHTN. בדיקה גנטית יכולה לאשר מהי המוטציה הגורמת למחלה.

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

אבחנה מובדלת

האבחנות המובדלות העיקריות הן מחלות כליות ציסטיות תורשתיות אחרות, כולל מחלת כליות פוליציסטית אוטוזומלית דומיננטית, פתולוגיות ציסטיות של הכליות הקשורות ל-HNF1 β , דיספלזיה ציסטית ממושטת ומחלת כליות סיסטולית מדולרית (nephronophthisis), כמו גם מחלות מטבוליות נדירות, כגון חמצת גלוטרית מטיפוס II.

אבחון טרום-לידתי

ממצאים חשודים באולטרסאונד טרום-לידתי כוללים היפראקוגניות דו-צדדית, כליות מוגדלות עם התמיינות ירודה של הקורטקס והמדולה, עם או ללא מיעוט מי שפיר וציסטות. בדיקה גנטית טרום-לידית אפשרית כאשר זוהתה בעבר מוטציה אצל בן משפחה.

ייעוץ גנטי

דפוס ההורשה הוא אוטוזומלי רצסיבי. הסיכון להישנות אצל אחים ואחיות של ילד חולה הוא 25%.

ניהול וטיפול

הטיפול תומך עם ניהול קונסרבטיבי של מחלת כליות כרונית ותסמינים בכבד. אצל יילודים, היפופלזיה ריאתית עלולה לדרוש הנשמה מכנית או בתדירות גבוהה. יתר לחץ דם מצריך ניהול אגרסיבי, לרוב דורש שילוב של מספר תרופות, ביניהן מעכבי אנזים הופך אנגיוטנסין (ACE) או חוסמי הקולטן לאנגיוטנסין (ARB), הן העיקריות. דיאליזה פריטוניאלית מומלצת כבחירה הראשונה לטיפול תחליפי לכליות (RRT) עבור ילדים עם מחלת כליות סופנית (ESRD). השתלת כליה היא הפתרון הטוב ביותר במקרה של ESRD. כתלות בפנוטיפ של הכבד, ייתכן שיהיה צורך בהשתלה משולבת של כבד וכליה. ניטור שגרתי של מחלת הכבד נדרש על מנת לזהות סיבוכים. עלולה להידרש השתלת כבד. יש לשקול תמיכה רב-תחומית עבור הבעיות הנירו-קוגניטיביות וההתנהגותיות הנלוות.

פרוגנוזה

המחלה מקושרת לתוחלת חיים מופחתת, על אף שההישרדות משתפרת. במקרה של מצוקה נשימתית אצל היילוד, התמותה תוארה בשכיחות בגובה של 30%-40%. עבור מטופלים השורדים של התקופה שלאחר הלידה, כ-50% יפתחו ESRD במהלך העשור הראשון של חייהם. CHF הוא גורם משמעותי לתחלואה ולתמותה.

מבקר מומחה:

ד"ר מקס ליבאו | ERKNet

עדכון אחרון: [תאריך 01-03-2019]

תאריך תרגום: 22-3-2021

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”