

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת המכון למחלות נדירות במרכז הרפואי שיבא תל השומר

מחלת פקעית הכליה הקשורה לפיברונקטין (Fibronectin glomerulopathy)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode84090

הגדרת המחלה

מחלה גלומרולרית ראשונית המתאפיינת בחלבון בשתן (Proteinuria), חמצת אבובית הכליה (renal tubular acidosis) מסוג IV, המטוריה מיקרוסקופית ויתר לחץ דם שעלולים להוביל לאי-ספיקה כלייתית סופנית בין העשור השני לעשור השישי לחיי המטופל.

תקציר

אפידמיולוגיה

השכיחות המדויקת של גלומרולופתיה הקשורה לפיברונקטין (Fibronectin glomerulopathy) אינה ידועה. רק 20 משפחות ו-25 מקרים ספורדיים תוארו בספרות עד כה.

תיאור קליני

גלומרולופתיה הקשורה לפיברונקטין עשויה להופיע בגילים שונים, אם כי לרוב היא מופיעה בגיל ההתבגרות או בשנות הבגרות הראשונות, ומדגימה תכונות אופייניות לתסמונת נפרוטית לרבות יתר לחץ דם, שעלול להיות חמור, ובצקת, המתפתחת בתחילה סביב העיניים והרגליים, אך עם הזמן עלולה להפוך לבצקת כללית. חולים עשויים להציג גם רמות שונות של אי ספיקה כלייתית ההולך ומחמיר בהדרגה משך מספר שנים, ומגיע למצב של מחלת כליות סופנית בין העשור השני לשישי לחיי החולה.

אטיולוגיה

התקבצות המחלה במסגרת משפחתית מצביעה על היותה בעלת מקור תורשתי. ב-40% מהמשפחות, המחלה נגרמת על ידי מוטציות הטרזיגוטיות בגן FM1 (2q34) המקודד לפיברונקטין. ניתוח תאחיזת גנומים שלמים (Whole-genome linkage analysis) באילן יוחסין גדול הראה מיקום אחר של המחלה ב-1q32, יחד עם זאת, עד כה לא זוהו גנים מועמדים ספציפיים.

טכניקות אבחון

האבחון נשען על ביופסיית כליה. ממצאים אופייניים תחת מיקרוסקופ אור הם פקעית כליה מוגדלת עם משקעים ברקמת החיבור העוטפת אותה (mesangium) ובמרווח התת-אנדותרליאלי (subendothelial), בדרך כלל עם תגובה חיסונית מזערית לאימונוגלובולינים או גורמים משלימים. בדיקה במיקרוסקופ אלקטרוני מגלה משקעים הממוקמים בעיקר במרווח התת-אנדותרליאלי אך גם במרווחים התת-אפיתליאליים והתוך-קרומיים. במרבית המקרים המשקעים בעלי מרקם גרגרי הומוגני; בחלקם ניתן לראות בנוסף תערובת של סיבים דקיקים (fibrils). הממצא הבולט ביותר הוא תגובתיות חיסונית של המשקעים בפקעית הכליה לפיברונקטין. הרקע המשפחתי תומך באבחון.

אבחנה מבדלת

אבחנה מבדלת כוללת גלומרולופתיות כרוניות לא-עמלואידיות אחרות שמעורבים בהן משקעים סדורים (organized deposits) כולל קריוגלובולינמיה מעורבת (mixed cryoglobulinemia), גלומרולופתיות פיברילריות (fibrillary glomerulonephritis), גלומרולופתיה עם אימונו-טקטואידים (immunotactoid glomerulopathy), גלומרולופתיה עם קולגן סוג III, זאבת אדמנתית מערכתית (systemic lupus erythematosus), גלומרולופתיה סוכרתית ומחלות לא-ספציפיות אחרות שמעורבים בהם משקעי קולגן. בבדיקה תחת מיקרוסקופ אור קשה להבדיל בין גלומרולופתיה הקשורה לפיברונקטין לבין גלומרולופתיות המתאפיינות בשגשוג רקמות (membranoproliferative glomerulonephritis).



תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת המכון למחלות נדירות במרכז הרפואי שיבא תל השומר

ייעוץ גנטי

סגרגציה משפחתית של מראה המחלה בדורות הבאים תואמת לתבנית תורשתית אוטוזומלית דומיננטית עם חדירות קשורת-גיל. יש להציע ייעוץ לאנשים הנושאים את המוטציה גורמת-המחלה ולהודיע להם כי קיים סיכון של 50% להעברת המוטציה לצאצאיהם.

ניהול וטיפול

לא קיים טיפול ספציפי בגלומרולופתיה הקשורה לפיברונקטין. טיפול בתסמינים יכול לכלול קורטיקו-סטרואידים, חומרים משתנים וטיפול ביתר לחץ דם. טיפול נגד חלבונים בשתן ולהגנת הכליה ב- מעכבי ACE או אנטגוניסטים anti-AT1R יכול לסייע להאטת ההתקדמות של מחלת כליה. מקרים מתקדמים יותר של אי ספיקה כלייתית דורשים דיאליזה או השתלת כליה.

פרוגנוזה

הפרוגנוזה אינה בטוחה, במקרים מסוימים המחלה מתקדמת במסלול עצל ובאחרים היא מובילה למחלה כלייתית סופנית ואי-ספיקה כלייתית כרונית בין העשור השני לשישי לחיי החולה.

מבקר מומחה:

דר מרינה נוריס (Dr Marina NORRIS | ERKNet)

עדכון אחרון: [תאריך 2019-09-01 00:00:00.0]

תאריך תרגום: [24.02.2020]

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



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”