

## :: Autozómovo dominantná nefronoftíza

Orpha číslo: ORPHA34149

### Prehľad

Autozómovo dominantné cystické ochorenie drene obličiek (Autosomal dominant medullary cystic kidney disease - ADMCKD) predstavuje chronickú tubulo-intersticiálnu nefropatiu. Spolu s nefronoftízou (NPH) patrí do heterogénnej skupiny vrodených tubulo-intersticiálnych nefritíd, označovaných ako komplex NPH-MCKD. Do dnes bolo popísaných menej ako 60 rodín s ADMCKD, prevalencia sa odhaduje na 1:100 000. Nástup aj klinický priebeh ochorenia je individuálny. Symptómy sa objavujú priemerne okolo 28. roku života, kedy sa začne znižovať koncentračná schopnosť obličiek a nastúpi polyúria. Osmolalita moču v prvej rannej vzorke je stabilne nízka, chýba kompenzačný efekt aj po endonazálnom podaní desmopresínu. Neskôr sa pridruží anémia, metabolická acidóza a urémia odrážajúca progresívne zlyhávanie obličiek. Chronická obličková choroba sa zvyčajne vyvinie v tretej až piatej dekáde života, prípadne neskôr.

S týmito ochorením boli spojené dva gény: gén *MCKD1* (1q21) je asociovaný s neskorším rozvojom chronickej obličkovej choroby (okolo 62 rokov), a gén *MCKD2* (16p12, gén *UMOD*, kódujúci uromodulín alebo Tamm-Horsfallov proteín) so skorším nástupom chronickej obličkovej choroby (okolo 32 rokov) často s hyperurikémiou a dnou. Neskorá forma je alelickou variantou FJHN typ 1 (Familiárna juvenilná hyperurémická nefropatia typ 1; Familial juvenile hyperuricemic nephropathy type 1 - pozri tento termín), ktorá je tiež spôsobená mutáciami v *UMOD* géne. Kandidátne gény v rodinách, ktoré mali urémiu a znížené vylučovanie kalcia aj uromodulínu, ale neukázali prepojenie s *MCKD1* ani *MCKD2*, boli lokalizované na 1q41. Pozitívna rodinná anamnéza v zmysle ADMCKD, klasický nález pretrvávajúcej polyúrie a renálnej insuficiencie u dospelého pacienta vo veku 30-50 rokov by mal evokovať túto diagnózu, s následným histologickým potvrdením s tubulo-intersticiálnymi zmenami. Diferenciálna diagnostika ADMCKD by mala zahŕňať stavy zapríčiňujúce chronické progresívne tubulo-intersticiálne ochorenia s minimálnymi alebo žiadnymi zmenami glomerulov. Genetická konzultácia je komplikovaná inkompletnou penetranciou a variabilnou expresiou ochorenia. Špecifická liečba ADMCKD neexistuje, potrebná býva korekcia tekutinových a elektrolytových dysbalancií. Pri chronickej obličkovej chorobe je preferovaným prístupom dialýza nasledovaná transplantáciou obličiek. Tubulárne poškodenie sa u transplantovaných obličiek už nezvykne objaviť.

Odborný recenzent :

- Prof. Antonio AMOROSO

Posledná úprava : Jún 2006

Preklad : December 2012, MUDr. Katarína Babinská




---

Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.

---



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)