

:: Kongenitálny nefrotický syndróm Fínskeho typu

Orpha číslo: ORPHA839

Prehľad

Kongenitálny nefrotický syndróm Fínskeho typu sa charakterizuje stratou bielkovín obličkami už od začiatku fetálneho vývoja. Tento typ vrodeného nefrotického syndrómu je častejší vo Fínsku (incidencia sa uvádza 1:8200 narodení), ale výskyt sa pozoroval aj v rôznych etnických skupinách na celom svete. Klinické symptómy prítomné pri narodení dieťaťa vyplývajú zo straty proteínov. Postihnuté deti sa rodia predčasne (80% prípadov) a sú hypotrofické (pôrodná hmotnosť dosahuje približne 2600g). Placenta je väčšia, dosahuje približne 25% pôrodnej hmotnosti dieťaťa. V histologickom obraze dominuje mikrocystická dilatácia tubulov, zatiaľ čo glomeruly sú v iničiálnom štádiu zmenené iba mierne.

Ochorenie sa dedí autozómovo recesívnym spôsobom a je spôsobené mutáciou génu *NPHS1* na chromozóme 19. Tento typ genetického defektu sa pozoroval vo fínskej populácii aj v iných postihnutých rodinách. Doteraz bolo identifikovaných niekoľko mutácií, z ktorých dve sú predominantné pre fínsku populáciu; jednou z nich je delécia 2 párov báz v exóne 2 (tzv. mutácia „Fin major“) a druhá je nonsense mutácia v exóne 26 (tzv. mutácia „Fin minor“). Spolu sa vyskytujú u 90% Fínskych pacientov, ktorí sú homozygoti alebo zložití heterozygoti. Mimo fínskej populácie bolo doteraz detekovaných asi 50 mutácií.

Prenatálna diagnostika je dostupná. Nefrotický syndróm začína včasne, už v 15. gestačnom týždni. Je spojené s desaťnásobným zvýšením koncentrácie alfa-fetoproteínu v plodovej vode, pričom paralelne dochádza k vzostupu tohto proteínu aj v sére matky, aj keď v menšej miere. Stanovenie alfa-fetoproteínu sa využíva pri prenatálnej diagnostike, treba však mať na zreteli že jeho koncentrácia môže byť zvýšená aj u heterozygotných nosičov mutácie génu *NPHS1*, čo môže viesť k chybnéj diagnóze.

Na prenatálnu diagnostiku sa využíva nepriama diagnostika DNA alebo určenie mutácie kauzatívneho génu vo vzorke trofoblastu.

Klinický obraz nefrotického syndrómu je závažný; ochorenie je rezistentné na kortikoidnú a imunosupresívnu liečbu a vyúsťuje do renálnej insuficiencie. Vzhľadom na masívnu stratu bielkovín, častým sprievodným javom sú infekčné komplikácie a problémy s výživou. Dialýza alebo transplantácia obličky sa má urobiť včas, pričom ochorenie nerecidivuje v transplantáte.

Odborný recenzent :

- Dr Patrick NIAUDET

Posledná úprava : Február 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Eva Vitáriušová, PhD



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