

MP2091 - Polycystické ochorenie obličiek u dospelých

Objednávací kód: **4003.MP2091**



Cena bez DPH

520,00 Eur

Cena s DPH

629,20 Eur

Parametre

Množstevná jednotka

ks

Klinická história

40ročný muž navštívil svojho praktického lekára a sťažoval sa na 2 týždne trvajúcu hematuriu a nový nástup bolestí hlavy s rozmazaným videním. Jeho praktický lekár mu nameral krvný tlak 260/110 a odoslal ho do nemocnice. Pacient po prízjazde do nemocnice skolaboval. CT mozgu preukázalo veľké subarachnoideálne krvácanie z prasknutej „bobuľovitej“ aneurizmy. Pacient zomrel krátko po prijatí.

Patológia

Táto vzorka je zväčšená oblička. Obličkový parenchým bol takmer úplne nahradený početnými dilatovanými cystami rôznej veľkosti až 3 cm v priemere. Cysty majú tenké priesvitné steny a niektoré cysty obsahujú materiál rôznych farieb, vďaka čomu má rezný povrch obličky „mramorový“ vzhľad. Rôzne farby sú spôsobené sekrétmi vo vnútri cýst, ktoré môžu byť zmiešané s krvácaním. Vonkajší povrch sa javí ako laločnatý v dôsledku mnohých vyčnievajúcich cýst. Akýkoľvek zvyšný parenchým obličiek je silno atrofický, čo je spôsobené tlakom početných cýst. Toto je príklad polycystického ochorenia obličiek u dospelého osoby.

Ďalšie informácie

Polycystické ochorenie obličiek u dospelých osôb (APKD) je autozomálne dominantné ochorenie charakterizované prítomnosťou mnohopočetných cýst v renálnom parenchýme. Cysty sa vyvíjajú zo zmeneného epitelu obličkových tubulov. Cysty expandujú a ničia glomeruly, čo spôsobuje ischemiu, tlakovú atrofiu a nakoniec vedie k zlyhaniu obličiek. APKD sa vyskytuje u 1 z 40 až 1000 živo narodených detí. Mutácie v géne PKD1 na chromozóme 16p13.3 a géne PKD2 na chromozóme 4q21 boli popísané ako kauzálne mutácie. Tie kódujú membránové proteíny polycystín 1 a 2 v danom poradí. Pacienti s mutáciou PKD1 sú častejší a majú závažnejší fenotyp. Ochorenie obličiek v konečnom štádiu (ESRD) sa vyskytuje v prípade mutácie v PKF2 u pacientov v priemernom veku 74 rokov a v prípade mutácie v PKD2 u pacientov v priemernom veku 54,3 rokov.

Medzi bežné príznaky APKD patrí hematuria z krvácania do cýst a bolesť alebo pocit ťahania z expanzie cýst a zväčšenia obličiek. Mnoho pacientov zostáva bez príznakov, dokiaľ sa neobjavia rysy renálneho zlyhania, ako je proteinúria, polyúria, hypertenzia a urémia. Medzi extrarenálne prejavy ochorenia patria intrakraniálne vakovité aneurizmy, pečeneové a pankreatické cysty, ďalej prolaps mitrálnej chlopne a ďalšie typy ochorenia srdcových chlopní. Ultrazvuk obličiek je najbežnejším vyšetrením používaným k diagnostike APKD. Ako diagnostické nástroje je možné použiť tiež CT alebo MR vyšetrenie. Pacientom s pozitívnou rodinnou anamnézou APKD je možné v niektorých prípadoch ponúknuť ultrazvukové vyšetrenie obličiek a genetické testovanie. Liečba zahŕňa renálnu substitučnú terapiu na ESRD a transplantáciu obličiek (pokiaľ sa podarí nájsť darca).

Nakoniec viac ako jedna tretina pacientov zomrie na zlyhanie obličiek a jedna tretina na koronárne alebo hypertenzné ochorenie srdca. Približne 1% pacientov umiera na subarachnoidálne krvácanie v dôsledku ruptúry bobuľovitej aneurizmy (ako v tomto prípade). Zvyšné úmrtia sú spôsobené nesúvisiacimi príčinami.