

**MP2091 - Polycystické onemocnění
ledvin u dospělých**
Objednací kód: **4003.MP2091**



Cena bez DPH

13.000,00 Kč

Cena s DPH

15.730,00 Kč

Parametry

Klinická historie

40letý muž navštívil svého praktického lékaře a stěžoval si na 2 týdny trvající hematurii a nový nástup bolestí hlavy s rozmazaným viděním. Jeho praktický lékař mu naměřil krevní tlak 260/110 a odeslal ho do nemocnice. Pacient po příjezdu do nemocnice zkolaboval. CT mozku prokázalo velké subarachnoidální krvácení z prasklého „bobulového“ aneuryzmatu. Pacient zemřel krátce po přijetí.

Patologie

Tento vzorek je zvětšená ledvina. Ledvinový parenchym byl téměř zcela nahrazen četnými dilatovanými cystami různé velikosti, až 3 cm v průměru. Cysty mají tenké průsvitné stěny a některé cysty obsahují materiál různých barev, díky čemuž má řezný povrch ledviny „mramorový“ vzhled. Různé barvy jsou způsobeny sekrety uvnitř cyst, které mohou být smíchány s krvácením. Vnější povrch se jeví jako laločnatý v důsledku mnoha vyčnívajících cyst. Jakýkoli zbývající parenchym ledvin je silně atrofický, což je způsobeno tlakem četných cyst. Toto je příklad polycystického onemocnění ledvin u dospělé osoby.

Další informace

Polycystické onemocnění ledvin u dospělých osob (APKD) je autozomálně dominantní onemocnění charakterizované přítomností mnohočetných cyst v renálním parenchymu. Cysty se vyvíjejí ze změněného epitelu ledvinových tubulů. Cysty expandují a ničí glomeruly, což způsobuje ischemii, tlakovou atrofii a nakonec vede k selhání ledvin. APKD se vyskytuje u 1 ze 40 až 1000 živě narozených dětí. Mutace v genu PKD1 na chromozomu 16p13.3 a genu PKD2 na chromozomu 4q21 byly popsány jako kauzální mutace. Ty kódují membránové proteiny polycystin 1 a 2 v daném pořadí. Pacienti s mutací PKD1 jsou častější a mají závažnější fenotyp. Onemocnění ledvin v konečném stádiu (ESRD) se vyskytuje v případě mutace v PKD2 u pacientů v průměrném věku 74 let a v případě mutace v PKD2 u pacientů v průměrném věku 54,3 let.

Mezi běžné příznaky APKD patří hematurie z krvácení do cyst a bolest nebo pocit tahání z expanze cyst a zvětšení ledvin. Mnoho pacientů zůstává bez příznaků, dokud se neobjeví rysy renálního selhání, jako je proteinurie, polyurie, hypertenze a urémie. Mezi extrarenální projevy onemocnění patří intrakraniální vakovitá aneuryzmata, jaterní a pankreatické cysty, dále prolaps mitrální chlopně a další typy onemocnění srdečních chlopní. Ultrazvuk ledvin je nejběžnějším vyšetřením používaným k diagnostice APKD. Jako diagnostické nástroje lze použít také CT nebo MRI vyšetření. Pacientům s pozitivní rodinnou anamnézou APKD lze v některých případech nabídnout ultrazvukové vyšetření ledvin a genetické testování. Léčba zahrnuje renální substituční terapii na ESRD a transplantaci ledvin (pokud se podaří najít dárce).

Nakonec více než jedna třetina pacientů zemře na selhání ledvin a jedna třetina na koronární nebo hypertenzní onemocnění srdce. Přibližně 1% pacientů umírá na subarachnoidální krvácení v důsledku ruptury bobulovitého aneuryzmatu (jako v tomto případě). Zbývající úmrtí jsou způsobena nesouvisejícími příčinami.