



Choroby nerek uwarunkowane genetycznie

Lek. Sylwia Wenclewska

Klinika Chorób Wewnętrznych, Diabetologii i Farmakologii Klinicznej

Budowa nerek

- parzysty narząd położony zaotrzewnowo
- zbudowany z części wewnętrznej zwanej rdzeniem i zewnętrznej zwanej korą
- każda nerka zawiera około milion nefronów

Każdy nefron składa się z:

- kłębuszka nerkowego
- cewki bliższej
- cewki dalszej

Czynność nerek

Nerki są ważnym narządem:

- 1) wydalniczym – usuwają końcowe produkty przemiany materii i nadmiar elektrolitów oraz wody ze spożytych pokarmów
- 2) homeostatycznym – zapewniają izowolemię i prawidłowe ciśnienie tętnicze, a także izojonię, izohydrię i izoosmię
- 3) wewnątrzwydzielniczym – wytwarzają m.in.. erytropoetynę, substancje o działaniu wazopresyjnym (adrenalinę, noradrenalinę, endotelinę, leukotrieny) i wazodylatacyjnym (PGI₁, bradykininę, tlenek azotu, urodylatyne renalazę)

4) metabolicznym – uczestniczą w przemianie białek, węglowodanów (są ważnym źródłem syntezy glukozy w procesie glukoneogenezy), lipidów i puryn, a także gospodarce wodno – elektrolitowej i równowadze kwasowo – zasadowej

Upośledzenie w.w czynności stanowi ważne ogniwo w patogenezie mocznicy, zarówno ostrej jak i przewlekłej

Objawy podmiotowe towarzyszące chorobom nerek

Ból

Ból o charakterze kolkowym – najczęściej jest pierwszym objawem kamicy nerkowej. Typowo umiejscowiony w okolicę lędźwiową, często promieniuje do pachwin, jądra albo wargi sromowej.

Ból w okolicy spojenia łonowego – towarzyszy zapaleniu pęcherza moczowego, ale bywa też objawem chorób odbytu, odbytnicy, narządów rodnych i gruczołu krokowego

Ból w cewce moczowej – podczas oddawania moczu jest najczęściej objawem jej zapalenia

Zaburzenia w oddawaniu moczu

Trudności w oddawaniu moczu (łac. *dysuria*)- oddawanie moczu (bolesne albo bezbolesne) kroplami lub słabym bądź przerywanym strumieniem. Może jej towarzyszyć uczucie palenia w cewce moczowej lub częste bądź ciągłe parcie na mocz.

Przyczyną dyzurii mogą być choroby: cewki moczowej, gruczołu krokowego, pęcherza moczowego, moczowodów, miedniczek nerkowych i nerek oraz narządów płciowych u kobiet, a także psychiczne

Skąpomocz (łac. *oliguria*) – wydalanie < 500 ml moczu na dobę.

Przyczyną mogą być: ostra niewydolność nerek (przednerkowa, nerkowa lub zanerkowa) lub przewlekłe choroby miąższu nerkowego w fazie schyłkowej

Bezmocz (łac. *anuria*) – wydalanie < 100 ml moczu na dobę, przyczyny jw.

Wielomocz (łac. *polyuria*) – wydalanie > 2500 ml moczu na dobę. Może być objawem:

- 1) PNN albo fazy wielomoczu ONN
- 2) moczówki prostej
- 3) cukrzycy
- 4) hiperkalcemii
- 5) polidypsji psychogennej

Częstomocz – oddawanie moczu > 8 razy w ciągu dnia

Nietrzymanie moczu – przejściowe lub trwałe

Przyczyny przejściowego nietrzymania moczu:

zaburzenia psychiczne, choroby układu nerwowego, zapalenie cewki moczowej, wielomocz, leki moczopędne, przeciwdepresyjne

Przyczyny trwałego nietrzymania moczu:

Długo utrzymujące się przejściowe nietrzymanie moczu, zmiany chorobowe w mięśniach wypierającym pęcherza

Nykturia (łac. *nycturia*) – oddawanie moczu w nocy (> 1 raz)

Mimowolne moczenie nocne – po 3 r. ż może towarzyszyć wadom rozwojowym dróg moczowych, rozszczepowi rdzenia kręgowego, PNN lub może mieć tło psychogenne

Zwyrodnienie wielotorbielowe nerek (PKD)

- to występowanie licznych torbieli w korze i rdzeniu nerek uwarunkowane genetycznie
- mamy 2 postaci:
 - 1) **postać autosomalna dominująca PKD** – ujawniająca się u osób dorosłych, jest najpowszechniejsza genetycznie uwarunkowana choroba nerek (1/400 – 1000 urodzeń), wykrywaną najczęściej między 10 a 30 r.ż i odpowiada za 8 – 15 % przypadków schyłkowej niewydolności nerek wymagającej leczenia nerkozastępczego
 - 2) **postać autosomalna recesywna PKD** – występuje z częstością ~1/20000 urodzeń i ujawnia się już u niemowląt (bywa wykrywana prenatalnie)

Obraz kliniczny

W części przypadków bez objawów podmiotowych i przedmiotowych

1. Objawy zmian w nerkach

- nocne oddawanie moczu, wielomocz
- objawy postępującej niewydolności nerek – osłabienie, tachykardia,
- nadciśnienie tętnicze
- powiększenie się obwodu brzucha
- wyczuwalne palpacyjnie guzy w jamie brzusznej
- ból w okolicy lędźwiowej lub ból brzucha

- objawy kamicy moczowej
- albuminuria
- krwimocz lub okresowy krwinkomocz
- objawy zakażenia torbieli

2. Zmiany pozanerkowe

- torbiele wątroby (u 60%)
- tętniaki wewnątrzczaszkowe (u 4-8% z bezobjawowa PKD)
- torbiele trzustki
- zastawkowe wady serca
- tętniaki aorty
- uchyłkowatość jelita grubego
- przepukliny brzuszne (u ~ 40 % chorych)

Wady wrodzone nerek

1. Nieprawidłowa liczba nerek

- agenezja – całkowity brak nerek
- nerka pojedyncza
- nerka dodatkowa
- podwojenie nerki - nerka o zwiększonej masie z podwojeniem UKM

2. Zmniejszona masa nerki

- nerka aplastyczna - nie doszło do przekształcenia tkanki nerkotwórczej w struktury nerki właściwej (hist – pat)
- nerka hipoplastyczna – zmniejszone rozmiary bez zmian w budowie mięszu
- nerka dysplastyczna – zmniejszona masa i nieprawidłowy kształt oraz budowa mięszu

3. Zwiększona masa nerki – dysplazja wielotorbielowata

4. Nieprawidłowości kształtu nerek

- nerka podkowiasta
- nerka esowata
- nerka L-kształtna
- nerka plackowata

5. Nieprawidłowości położenia nerek

- nerka ektopowa – miedniczna, biodrowa, lędźwiowa
- nerki nieprawidłowo zrotowane

um

UNIwersytet
MEDYCYNY
W ŁODZI

um

UNIwersytet
MEDYCYNY
W ŁODZI