

# Polycystická nemoc ledvin

**Polycystická nemoc ledvin** je onemocnění charakterizované výskytem cyst v ledvinné kůře a/nebo parenchymu. Přítomností cyst dochází k úbytku funkčního parenchymu ledviny a může rezultovat v renální insuficienci. Na základě dědičnosti můžeme chorobu rozdělit na autosomálně dominantní a autosomálně recesivní.

## Autosomálně dominantní polycystická nemoc ledvin

**Autosomálně dominantní polycystická choroba ledvin** (ADPKD), neboli dospělá forma PKD, je **nejčastější vrozená renální choroba** (incidence 1:1000). Nacházejí se zde četné korové a dřevné cysty, které narůstají a vedou k redukci funkčního parenchymu.

Nejčastěji se jedná o mutaci genu *PKD1* na 16. chromozomu (90 %). Vzniká patologický strukturální glykoprotein **polycystin**, který je stavební součástí bazální membrány renálních tubulů. V průběhu života jsou tyto neplnohodnotné tubuly cysticky dilatovány.

Tato nemoc probíhá ve většině případů bezpříznakově, často se jedná o **náhodný nález** při USG. Příznaky se objevují v podobě bolesti beder nebo břicha, hematurie, infekcí močových cest, nefrolitiázy, hypertenze, jaterních cyst, prolapsu mitrální chlopně, intrakraniálního aneuryzmatu nebo postupného zhoršování renálních funkcí. Výše uvedené příznaky se dostavují až v **adolescentním či středním věku**.

Na diagnózu je potřeba pomýšlet u pacientů, u kterých je pozitivní výskyt choroby v rodině a nachází se u nich byť jen mírná proteinurie nebo mikro-/makrohaturie. Diagnózu lze určit pomocí **USG**, vylučovací urografie nebo CT. Při nález defektního genu je taktéž diagnostikována ADPKD.

Pro tuto chorobu neexistuje kauzální terapie. Je zde léčena chronická renální insuficience, hypertenze a močové infekce. Progredující zhoršování ledvinových funkcí u pacienta s ADPKD je indikací k transplantaci.

## Autosomálně recesivní polycystická nemoc ledvin

**Autosomálně recesivní polycystická choroba ledvin** (ARPKD), **juvenilní** forma PKD, je podstatně vzácnější vrozenou vadou (incidence 1:20 000–40 000) a je způsobena genovou mutací na 6. chromozomu.

Projevuje se rychlým rozvojem **renální insuficience** v poporodním období. U dětí s touto chorobou se v brzkém věku vyskytuje hypoplázie plic, oligohydramnion nebo fibróza jater s rozvojem portální hypertenze.

Nemoc je diagnostikována pomocí USG ledvin, prenatální stanovení dg. je možné již od 24. týdne gravidity.

Při této diagnóze závisí na správném zvládnutí období po porodu. Později nastává terapie CHSL, případně jaterního selhání.

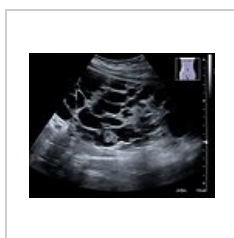
## Galerie



CT polycystické choroby ledvin



MRI obraz polycystické choroby ledvin



USG zobrazení polycystické ledviny

## Souhrnné video

### Polycystická choroba ledvin (AD)



Průřez polycystickou ledvinou

<b>Klinický obraz</b>	bolest v bedrech, hematurie, močové infekce
<b>Příčina</b>	mutace genu <i>PKD1</i> (AD) 16. chromozóm
<b>Diagnostika</b>	CT, USG
<b>Incidence ve světě</b>	1/1 000
<b>Prognóza</b>	renální selhání

#### Klasifikace a odkazy

<b>MKN-10</b>	Q61.2 ( <a href="https://old.uzi.s.cz/cz/mkn/Q60-Q64.html#Q61.2">https://old.uzi.s.cz/cz/mkn/Q60-Q64.html#Q61.2</a> )
<b>MeSH ID</b>	D016891 ( <a href="https://www.medvik.cz/link/D016891">https://www.medvik.cz/link/D016891</a> )
<b>OMIM</b>	173900 ( <a href="https://omim.org/entry/173900">https://omim.org/entry/173900</a> )
<b>orphanet</b>	ORPHA730 ( <a href="http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&amp;data_id=823">http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&amp;data_id=823</a> )
<b>MedlinePlus</b>	000502 ( <a href="https://medlineplus.gov/ency/article/000502.htm">https://medlineplus.gov/ency/article/000502.htm</a> )
<b>Medscape</b>	244907 ( <a href="https://emedicine.medscape.com/article/244907-overview">https://emedicine.medscape.com/article/244907-overview</a> )

### Polycystická choroba ledvin (AR)

# AUTOSOMAL RECESSIVE PKD (ARPKD)



Video v angličtině, definice, patogeneze, příznaky, komplikace, léčba.

## Odkazy

### Použitá literatura

- DÍTĚ, P., et al. *Vnitřní lékařství*. 2. vydání. Praha : Galén, 2007. ISBN 978-80-7262-496-6.



*Polycystické ledviny*

**Klinický obraz** oligohydroamnion, rychlý rozvoj renální insuficience v poporodním období

**Příčina** mutace genu *PKDH1* (AR)  
6. chromozóm

**Diagnostika** prenatální sonografie od 24. týdne těhotenství

**Incidence ve světě** 1/20 000–40 000

**Prognóza** renální selhání

### Klasifikace a odkazy

**MKN-10** Q61.1 (<https://old.uzi.s.cz/cz/mkn/Q60-Q64.html#Q61.1>)

**MeSH ID** D017044 (<https://www.medvik.cz/link/D017044>)

**OMIM** 263200 (<https://omim.org/entry/263200>)

**orphanet** ORPHA731 ([http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=97](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=97))

**MedlinePlus** 000502 (<https://medlineplus.gov/ency/article/000502.htm>)

**Medscape** 983281 (<https://emedicine.medscape.com/article/983281-overview>)

Citováno z „[https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Polycystická\\_nemoc\\_ledvin&oldid=427925](https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Polycystická_nemoc_ledvin&oldid=427925)“