

# Rodzinny idiopatyczny steroidooporny zespół nerczycowy

Kod Orpha: 656 Kod OMIM: 607832

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, hereditary nephrotic syndrome characterized by proteinuria, hypoalbuminemia, edema, and hyperlipidemia, with an absence of response to an initial trial of corticosteroids (i.e. steroid-resistant nephrotic syndrome; SRNS) and a generally complicated course.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome  
Rodzinny idiopatyczny zespół nerczycowy  
Genetycznie uwarunkowany zespół nerczycowy oporny na sterydy  
Genetic SRNS  
Hereditary steroid-resistant nephrotic syndrome

#### Kod ORPHA

656

#### Kod OMIM

607832

#### Kod ICD10

N04.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Genetycznie uwarunkowany steroidooporny zespół nerczycowy

**Synonimy:** Rodzinny idiopatyczny steroidooporny zespół nerczycowy;

**OMIM:** 256370 301028 600995 603278 603965 607832 610725 612551 613237 614131  
614196 615244 615573 615861 616002 616032 616220 616730 616892 616893 618176  
618177 618178 619155 619201

**ORPHA kod:** 656

**ICD-10:** N04.1 N04.3 N04.8

### **Definicja choroby**

Rzadki, dziedziczny zespół nerczycowy charakteryzujący się białkomoczem, hipoalbuminemią, obrzękiem i hiperlipidemią przy braku odpowiedzi na początkowe leczenie kortykosteroidami (tzw. steroidooporny zespół nerczycowy; SRNS), zwykle o niepomyślnym przebiegu prowadzącym do rozwoju schyłkowej niewydolności nerek.

### **Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia**

SRNS charakteryzuje się znacznego stopnia heterogennością genetyczną, istotnie zależną od wieku wystąpienia pierwszych objawów. Dotychczas poznane przyczyny genetyczne steroidoopornego ZN to głównie mutacje w genach odpowiedzialnych za syntezę białek tworzących błonę filtracyjną kłębuszków nerkowych. Przyczynowe patogenne warianty stwierdza się u co najmniej 66% przypadków wrodzonych i niemowlęcych, 30% dzieci oraz około 10-15% młodych dorosłych z SRNS. Wśród dotychczas zidentyfikowanych defektów genetycznych, geny NPHS1 (19q13.12) i NPHS2 (1q25.2) są dwoma głównymi autosomalnymi recesywnymi genami związanymi z SRNS, podczas gdy INF2 (14q32.33) i WT1 (11p13) są główną przyczyną autosomalnego dominującego SRNS. Warianty bialleliczne genu COQ8B (19q13.2) są powszechnie spotykane u pacjentów pochodzenia azjatyckiego. Do tej pory opisano ponad 60 genów, których defekty powodują SRNS, jednak większość z nich jest ultra-rzadka i obejmuje kilka rodzin.

### **Epidemiologia**

Roczna zapadalność szacowana jest na 2–7/100 000 dzieci w wieku poniżej 15. roku życia

### **Opis kliniczny**

Początek choroby może wystąpić w dowolnym wieku, ale występuje głównie w młodszych grupach wiekowych. Zespół nerczycowy definiuje się jako ciężki białkomocz (stosunek białka w moczu do kreatyniny > 200 mg/mmol) z niskim stężeniem albuminy w surowicy (<30 g/l) i możliwym obrzękiem. W obrazie histopatologicznym najczęściej stwierdza się tak zwane zmiany minimalne (MCD, minimal change disease), ogniskowe i segmentalne stwardnienie kłębuszków (FSGS, focal segmental glomerulosclerosis), lub rzadziej rozlane stwardnienie mezangium (DMS, diffuse mesangial sclerosis). Choroba jest wielolekooporna i zwykle prowadzi do schyłkowej niewydolności nerek; jednak pacjenci mają bardzo niskie ryzyko nawrotu po przeszczepie nerki.

### **Diagnostyka**

Z uwagi na wysoką heterogenność genetyczną w diagnostyce zastosowanie mają przede wszystkim panele genów obejmujące wszystkie obecnie znane geny SRNS; alternatywnie można rozważyć diagnostykę 2-etapową, rozpoczynającą się od badań (zwykle w oparciu o sekwencjonowanie sangerowskie) występowania wariantów patogennych w genach NPHS2 i WT1, których mutacje odpowiadają za ok. 50% rozpoznań SRNS w populacji dziecięcej, a następnie, jeśli wynik jest ujemny, rozszerzyć je do szerokiego panelu genów analizowanego techniką NGS.

### **Leczenie**

Wytyczne International Pediatric Nephrology Association z 2020 r. zalecają przerwanie nieskutecznej terapii immunosupresyjnej i kontynuację leczenia nieimmunosupresyjnego, w tym RAASI i innych środków wspomagających u pacjentów z rozpoznaniem dziedzicznego zespołu nerczycowego. Istnieje wysokie ryzyko progresji do schyłkowej niewydolności nerek. Nawrót choroby w przeszczepionej nerce po przeszczepie jest wysoce nieprawdopodobny.

### **Szczepienia ochronne**

Wskazana do szczepień ochronnych zależą od konkretnego typu defektu genetycznego

### **Zalecenia szczególne**

-

### **Rokowanie**

Oczekiwana długość życia pacjentów z SRNS nie jest istotnie odmienna od populacyjnej, jednak indywidualny wynik zależy od szybkiego leczenia i dostępu do określonych procedur, tj. dializy i przeszczepu nerki.

### **Ważne strony internetowe**

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=EN&Expert=656](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=656)

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK573219/>

[https://www.erknet.org/disease-information?disease\\_group=93548](https://www.erknet.org/disease-information?disease_group=93548)

### **Ośrodki eksperckie**

#### **Poradnie Genetyczne**

Europejskie ośrodki eksperckie chorób rzadkich nerek – Gdańsk, Łódź, Kraków

<https://www.erknet.org/our-experts/the-european-reference-centers>

**Autor/autorzy opisu:** Beata S. Lipska-Ziętkiewicz, Gdański Uniwersytet Medyczny, Centrum Chorób Rzadkich, UCK w Gdańsku

**Data opisu** 21.05.2023

---

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.