

Dysplazja torbielowata nerki

Kod Orpha: 1851 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare congenital anomaly of the kidney and urinary tract (CAKUT) in which one or both kidneys (unilateral or bilateral MCDK respectively) are large, distended by multiple cysts, and non-functional. Unilateral MCDK is typically asymptomatic if the other kidney is fully functional but may occasionally present with abdominal obstructive signs when the cysts become too large. Bilateral MCDK is considered a lethal entity and neonates present with features of the Potter sequence, severe pulmonary hypoplasia and severe renal failure, and generally die shortly after birth.

Dane

Klasyfikacja

Wada morfologiczna

Synonimy

MCDK
Dysplazja wielotorbielowata nerki
MCDK
Multicystic renal dysplasia

Kod ORPHA

1851

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q61.4

Kod ICD11

LB30.9

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Dysplazja torbielowata nerki.

Synonimy: Nerka dysplastyczna, Nerka torbielowata, MCKD,

OMIM: -

ORPHA kod: 1851

ICD-10: Q61.4

Definicja choroby

Rzadka wrodzona wada nerek, która charakteryzuje się jednostronną (częściej) lub obustronną dysplazją torbielowatą nerek. Nerka z dysplazją torbielowatą często jest powiększona z powodu obecności licznych torbieli i jest nerką afunkcyjną. Zazwyczaj nerka taka nie daje objawów, jeśli druga funkcjonuje prawidłowo. Obustronna dysplazja torbielowata jest wadą letalną, noworodek z tą wadą oprócz niewydolności nerek ma dysplazję oskrzelowo-płucną z powodu małowodzia.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

Wada występuje najczęściej sporadycznie i jest spowodowana nieprawidłowym rozwojem zawiązka nerki na wczesnym etapie embriogenezy. Tylko w bardzo niewielkiej grupie przypadków stwierdza się występowanie tej wady w rodzinie.

Epidemiologia

Częstość wady szacuje się na 1:3500 urodzeń, jednak z uwagi na brak występowania objawów w przypadku jednostronnej dysplazji torbielowatej nerki dane mogą być niedoszacowane.

Opis kliniczny

Najczęściej dysplazja torbielowata nerki (jednostronna) przebiega bezobjawowo, wykrycie jej następuje podczas badań prenatalnych, a potwierdzenie odbywa się po urodzeniu za pomocą badania ultrasonograficznego. Część przypadków niewykryta prenatalnie rozpoznawana jest podczas wykonywania USG jamy brzusznej z innej przyczyny. W rzadkich przypadkach dużych nerek z dysplazją torbielowatą mogą one dawać efekt masy w jamie brzusznej.

Diagnostyka

Dysplazję torbielowatą nerki należy podejrzewać w przypadku obecności torbielowatego tworów w miejscu prawidłowego występowania nerki w jamie brzusznej w badaniu ultrasonograficznym. Sporadycznie konieczne może być wykonanie badania scyntygraficznego nerek celem potwierdzenia afunkcji nerki lub zróżnicowania z masywnym wodonerczem.

Leczenie

Pacjenci z dysplazją torbielowatą nerki w większości wymagają jedynie obserwacji. Zalecane są okresowe badania ultrasonograficzne celem oceny ewolucji zmiany, która zazwyczaj prowadzi do zaniku dysplastycznej nerki. Konieczne jest również okresowe wykonywanie badania moczu celem oceny ewentualnego występowania białkomoczu i albuminurii, ocena funkcji nerek (kreatynina) i ocena ciśnienia tętniczego celem wczesnego rozpoznania nadciśnienia. W przypadku dużej nerki z dysplazją torbielowatą dającej efekt masy w jamie brzusznej może być jej chirurgiczne usunięcie najczęściej metodą laparoskopową.

Szczepienia ochronne

Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych.

Rokowanie

Rokowanie jest dobre w przypadku prawidłowej funkcji drugiej nerki. W grupie z

pojedynczą funkcjonującą nerką nieznacznie częściej w porównaniu z populacją ogólną dochodzi do rozwoju nadciśnienia tętniczego i przewlekłej choroby nerek dlatego ważna jest okresowa kontrola funkcji nerki i ciśnienia tętniczego.

Ośrodki eksperckie

Europejskie Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich Nerek – Gdańsk, Łódź, Kraków

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

Autor/autorzy opisu:

Michał Maternik, Gdański Uniwersytet Medyczny, Klinika Pediatrii, Nefrologii i Nadciśnienia
Gdański Uniwersytet Medyczny,

Data opisu

01.06.2023

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.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl