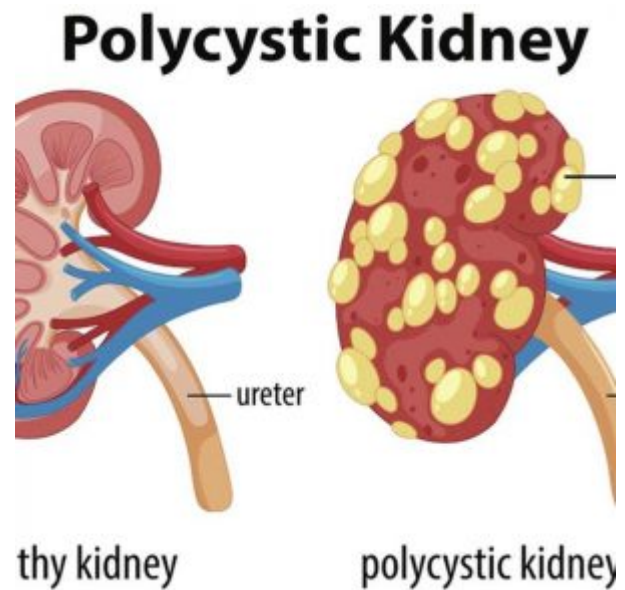


کلیه پلی کیستیک



بیماری کلیه پلی کیستیک (PKD) یک اختلال ارثی است که در آن دسته‌هایی از کیست‌ها در کلیه‌های شما ایجاد می‌شوند و باعث بزرگ شدن کلیه‌ها و از دست دادن عملکرد آنها در طول زمان می‌شوند. کیست‌ها، کیسه‌های گرد غیر سرطانی حاوی مایع هستند. کیست‌ها از نظر اندازه متفاوت هستند و می‌توانند بسیار بزرگ شوند. داشتن کیست‌های زیاد یا کیست‌های بزرگ می‌تواند به کلیه‌های شما آسیب برساند.

بررسی اجمالی

بیماری کلیه پلی کیستیک همچنین می‌تواند باعث ایجاد کیست در کبد و سایر نقاط بدن شما شود. این بیماری می‌تواند عوارض جدی از جمله فشار خون بالا و نارسایی کلیه ایجاد کند.

PKD از نظر شدت بسیار متفاوت است و برخی از عوارض قابل پیشگیری هستند. تغییرات شیوه زندگی و درمان‌ها ممکن است به کاهش آسیب به کلیه‌های شما در اثر عوارض کمک کند.

علائم

علائم بیماری کلیه پلی کیستیک می‌تواند شامل موارد زیر باشد:

- فشار خون بالا
- درد پشت یا پهلو
- وجود خون در ادرار
- احساس پری در شکم

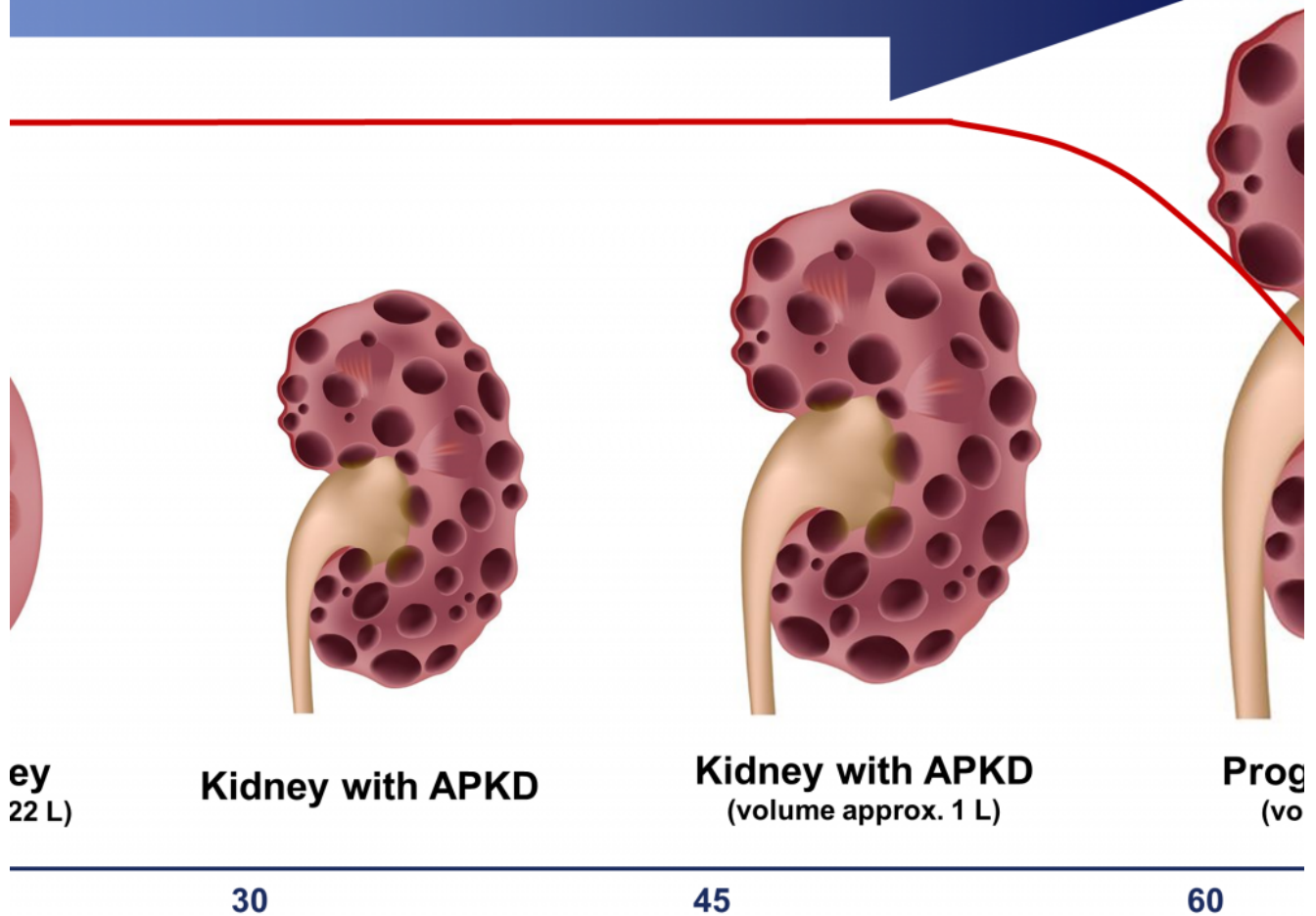
- افزایش اندازه شکم به دلیل بزرگ شدن کلیه ها
- سردرد
- سنگ کلیه
- نارسایی کلیه
- عفونت مجاری ادرار یا کلیه

چه زمانی باید به پزشک مراجعه کرد

این خیلی غیر معمول نیست که افراد سال ها بدون اینکه بدانند به بیماری کلیه پلی کیستیک مبتلا شوند.

در صورت بروز برخی از علائم و نشانه های بیماری کلیه پلی کیستیک، به پزشک مراجعه کنید. اگر یکی از بستگان درجه یک - والدین، خواهر و برادر یا فرزند - مبتلا به بیماری کلیه پلی کیستیک دارید، برای بررسی غربالگری این اختلال به پزشک مراجعه کنید.

DISEASE PROGRESSION



دلایل

ژن های غیرطبیعی باعث بیماری کلیه پلی کیستیک می شوند، به این معنی که در بیشتر موارد، این بیماری در خانواده ها ایجاد می شود. گاهی اوقات، یک جهش ژنتیکی خود به خود رخ می دهد، به طوری که هیچ یک از والدین نسخه ای از ژن جهش یافته را ندارند.

دو نوع اصلی بیماری کلیه پلی کیستیک که به دلیل نقص های ژنتیکی مختلف ایجاد می شود عبارتند از:

- بیماری کلیه پلی کیستیک اتوزومال غالب (ADPKD). علائم و نشانه ها اغلب در سنین 30 تا 40 سالگی ایجاد می شود. در گذشته، این نوع بیماری کلیه پلی کیستیک بزرگسالان نامیده می شد، اما کودکان می توانند به این اختلال مبتلا شوند.
- فقط نیاز است که یکی از والدین این بیماری را داشته باشد

تا به فرزندان منتقل شود. اگر یکی از والدین مبتلا به ADPKD باشد، هر کودک 50 درصد شانس ابتلا به این بیماری را دارد. این فرم بیشتر موارد بیماری کلیه پلی کیستیک را تشکیل می دهد.

▪ بیماری کلیه پلی کیستیک اتوزومال مغلوب (ARPKD). این نوع بسیار کمتر از ADPKD رایج است. علائم و نشانه ها اغلب اندکی پس از تولد ظاهر می شوند. گاهی اوقات، علائم تا اواخر دوران کودکی یا در دوران نوجوانی ظاهر نمی شوند.

هر دو والدین باید دارای ژن های غیرطبیعی برای انتقال این نوع بیماری باشند. اگر هر دو والد حامل ژن این اختلال باشند، احتمال ابتلای هر کودک به این بیماری 25 درصد است.

عوارض مرتبط با بیماری کلیه پلی کیستیک عبارتند از:

▪ فشار خون بالا.

افزایش فشار خون یکی از عوارض شایع بیماری کلیه پلی کیستیک است. بدون درمان، فشار خون بالا می تواند باعث آسیب بیشتر به کلیه ها شود و خطر بیماری قلبی و سکته را افزایش دهد.

▪ از دست دادن عملکرد کلیه.

از دست دادن پیشرونده عملکرد کلیه یکی از جدی ترین عوارض بیماری کلیه پلی کیستیک است. تقریباً نیمی از مبتلایان به این بیماری در سن 60 سالگی نارسایی کلیه دارند.

PKD می تواند با توانایی کلیه های شما در حفظ مواد زائد از ساختمان به سطوح سمی، وضعیتی به نام اورمی، تداخل ایجاد کند. با بدتر شدن بیماری، ممکن است بیماری کلیوی (کلیوی) در مرحله پایانی ایجاد شود که نیاز به دیالیز مداوم کلیه یا پیوند برای طولانی تر شدن عمر شما داشته باشد.

▪ درد مزمن.

درد یک علامت رایج برای افراد مبتلا به بیماری کلیه پلی کیستیک است. اغلب در پهلو یا پشت شما رخ می دهد. این درد همچنین می

تواند با عفونت دستگاه ادراری، سنگ کلیه یا بدخیمی همراه باشد.

• رشد کیست در کبد.

با افزایش سن احتمال ایجاد کیست های کبدی در افراد مبتلا به بیماری کلیه پلی کیستیک افزایش می یابد. در حالی که هم مردان و هم زنان دچار کیست می شوند، زنان اغلب به کیست های بزرگتر مبتلا می شوند. هورمون های زنانه و حاملگی های چند قلو ممکن است در ایجاد کیست کبدی نقش داشته باشند.

• ایجاد آنوریسم در مغز.

یک برآمدگی بالون مانند در رگ خونی (آنوریسم) در مغز شما در صورت پارگی می تواند باعث خونریزی (خونریزی) شود. افراد مبتلا به بیماری کلیه پلی کیستیک بیشتر در معرض خطر ابتلا به آنوریسم هستند. به نظر می رسد افرادی که سابقه خانوادگی آنوریسم دارند در معرض خطر بیشتری هستند. از پزشک خود بپرسید که آیا در مورد شما غربالگری لازم است یا خیر. اگر غربالگری نشان داد که شما آنوریسم ندارید، پزشک ممکن است تکرار معاینه غربالگری را در چند سال یا بعد از چندین سال به عنوان پیگیری مجدد توصیه کند. زمان غربالگری مجدد به خطر شما بستگی دارد.

• عوارض بارداری.

بارداری برای اکثر زنان مبتلا به بیماری کلیه پلی کیستیک موفقیت آمیز است. با این حال، در برخی موارد، زنان ممکن است دچار یک اختلال تهدید کننده زندگی به نام پره اکلامپسی شوند. کسانی که بیشتر در معرض خطر هستند فشار خون بالا یا کاهش عملکرد کلیه قبل از باردار شدن دارند.

• ناهنجاری های دریچه قلب.

از هر 4 بزرگسال مبتلا به بیماری کلیه پلی کیستیک، 1 نفر دچار افتادگی دریچه میترال می شود. هنگامی که این اتفاق می افتد، دریچه قلب دیگر به درستی بسته نمی شود، که اجازه می دهد خون به عقب نشت کند.

▪ مشکلات روده بزرگ.

در افراد مبتلا به بیماری کلیه پلی کیستیک ممکن است ضعف ها و کیسه ها یا کیسه ها در دیواره روده بزرگ (دیورتیکولوز) ایجاد شود.

تهیه و ترجمه توسط خانم آناهیت شالوزاد ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#) - [مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم اصفهان](#))