

Nefronoftíza

Nefronoftíza - NPH je onemocnění ledvin dětí a mladých osob, které vede k selhání ledvin a podílí až z 15 % na chronickém selhání ledvin dětí a dospívajících. Je charakterizovaná porušenou schopností koncentrace ledvin, nevýrazným nálezem v rozboru moči a chronickým tubointersticiálním zánětem.

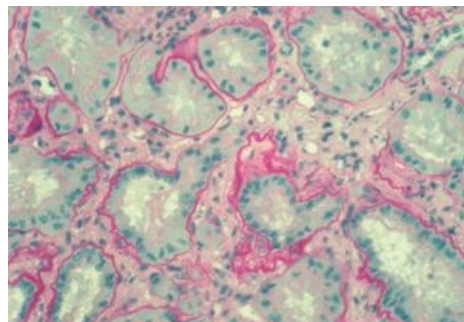
Etiopatogeneze

Jedná se o skupinu vzácných geneticky heterogenních onemocnění s **AR** dědičností způsobenou mutací genů NPH1-4 – tzv. nefrocystinů.

Typy

Nefroftízy se dle postižených genů mají různé projevy. Rozdělujeme je na:

- NPH1 a 4 je juvenilní forma – bývají postiženy i další orgány,
- NPH2 se manifestuje v dětství,
- NPH3 se manifestuje v adolescenci.



Histologický obraz

Klinický obraz

Onemocnění se vyznačuje se tvorbou cyst v dřevěné či kortikomedulární oblasti a fibrózou. Nejdříve se projevuje (asi do 4 let) polyurií a polydipsií, poruchou koncentrační schopnosti ledvin s velkými ztrátami solí do moči, slabostí, příznaky rozvíjejícího se renálního selhání. S ohledem na ztráty solí nebývá vždy hypertenze. Později anémií z důvodu výrazně sníženého množství erythropoetinu a vývojem selhání ledvin.

Seniorův-Lokenův syndrom – kombinace nefronoftízy s retinitis pigmentosa s časnou slepotou.

Diagnostika

Diagnostika probíhá sonograficky, histologicky a genetikou.

- Sonografická – až ve stádiu chronické renální insuficience lze prokázat cystické změny na rozhraní kůry a dřevě normálně velikých či zmenšených ledvin.
- Histologie – při renální biopsii lze prokázat sklerotizující tubulointersticiální nefritidu s vývojem cyst ve dřevě ledviny.
 - Histologický nález neodlišitelný od nefronoftízy má dřevěná cystická choroba ledvin.
- Genetická.

Terapie

Terapie je symptomatická, tedy léčba projevů selhání ledvin včetně hemodialýzy či transplantace.

Odkazy

Související články

- Polycystická choroba ledvin/autosomálně dominantní
- Polycystická choroba ledvin/autosomálně recesivní
- Hypertenze
- Antihypertenziva

Použitá literatura

- ČEŠKA, Richard a Vladimír TESAŘ, et al. *Interna*. 132. vydání. Praha : Triton, 2012. 855 s. s. 541. ISBN 9788073876296.
- VOKURKA, Martin a Jan HUGO, et al. *Velký lékařský slovník*. 9. vydání. Praha : Maxdorf, 2009. 1159 s. ISBN 978-80-7345-202-5.