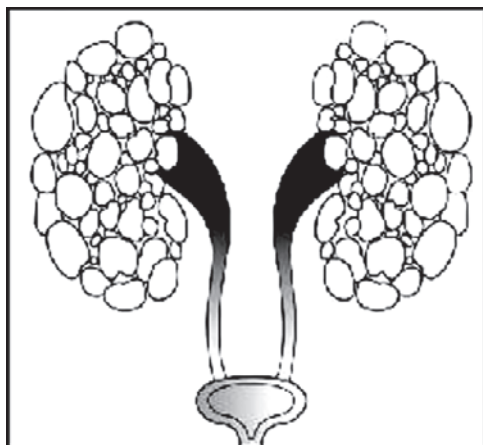


بیماری پلی کیستیک کلیه

بیماری اتوزومال غالب پلی کیستیک کلیوی (ADPKD) شایعترین اختلال ژنتیک و ارثی کلیوی است که در آن به تدریج کیست‌های متعدد در کلیه‌ها تولید می‌شود. این بیماری چهارمین علت نارسایی کلیه در دنیا به شمار می‌رود. علاوه بر کلیه‌ها کیست‌ها ممکن است در سایر ارگان‌ها مثل کبد، مغز، روده‌ها، پانکراس، تخمدان‌ها و طحال نیز بوجود بیایند.

شدت بروز بیماری کلیه پلی کیستیک چه میزان است؟

شدت بروز بیماری کلیه پلی کیستیک در نژادهای مختلف یکسان است، درصد مشابهی در مردان و زنان اتفاق می‌افتد و از هر ۱۰۰۰ نفر یک نفر به آن مبتلا می‌شود. در حدود ۳٪ از بیماران دچار نارسایی کلیوی نیازمند دیالیز، مبتلا به کلیه پلی کیستیک هستند.



بیماری کلیه پلی کیستیک

کلیه‌ها در بیماری کلیه پلی کیستیک چطور درگیر می‌شوند؟

- در این بیماری تعداد زیادی کیست حاوی مایع در کلیه‌ها تشکیل می‌شود.
- سایز کیست‌ها متفاوت بوده و می‌تواند به بزرگی ۱۰ میلی متر و یا بیشتر باشند.
- با گذشت زمان کیست‌ها بزرگتر شده و با ایجاد فشار بر روی قسمت‌های سالم و ایجاد آسیب، عملکرد آن را دچار اختلال می‌کنند.
- این آسیب می‌تواند منجر به افزایش فشارخون، دفع پروتئین از ادرار، کاهش عملکرد کلیه و در نهایت بیماری مزمن کلیوی شود.
- در طولانی مدت (سال‌ها) بیماری مزمن کلیوی پیشرفت کرده و منجر به نارسایی کلیه معمولاً در دهه پنجم و یا ششم شده و بیمار به دیالیز و یا پیوند کلیه نیاز پیدا می‌کند.
- برداشتن کیست‌ها منجر به بهبود عملکرد کلیه‌ها نمی‌شود.

علائم بیماری کلیه پلی کیستیک

بسیاری از مبتلایان برای سال‌ها علی‌رغم ابتلا به بیماری بدون علائم هستند. بیشتر مبتلایان بعد از دهه چهارم علامت‌دار می‌شوند. علائم شایع عبارتند از:

- فشارخون بالا
- درد پشت و پهلو در یک یا هر دو طرف و تورم شکم
- احساس وجود توده در شکم
- دفع خون یا پروتئین از طریق ادرار
- عفونت‌های راجعه کلیوی و یا سنگ کلیه
- علائم بیماری مزمن کلیوی
- علائم وجود کیست در سایر ارگان‌های بدن مثل مغز، کبد، روده

آیا هر فرد مبتلا به بیماری کلیه پلی کیستیک دچار نارسایی کلیه خواهد شد؟

خیر. نارسایی کلیه در همه مبتلایان اتفاق نمی‌افتد. در حدود ۵۰٪ از مبتلایان تا سن ۶۰ سالگی و ۶۰٪ تا سن ۷۰ سالگی دچار نارسایی کلیه می‌شوند. فاکتورهای خطر بروز نارسایی کلیوی در مبتلایان شامل سایز بزرگ کلیه‌ها، سن پایین در زمان تشخیص، فشارخون بالا (خصوصاً زمانیکه سن بیمار کمتر از ۳۵

سال باشد)، دفع پروتئین از طریق ادرار (بیش از ۳۰۰ میلی گرم در روز)، جنس مذکر، حاملگی‌های مکرر، مصرف سیگار، نوع جهش‌های ژنتیکی و نیز مصرف تنباکو می‌باشد.

تشخیص بیماری کلیه پلی کیستیک

تست‌های تشخیصی در این بیماران شامل موارد زیر هستند:

- **سونوگرافی کلیه‌ها:** شایع‌ترین روش برای تشخیص بیماری است چراکه این روش آسان، ایمن، قابل اعتماد و ارزان و دردسترس بوده و به راحتی کیست‌ها را تشخیص می‌دهد.

کلیه پلی کیستیک شایع‌ترین بیماری ارثی کلیه و از علل شایع بیماری کلیوی مزمن می‌باشد.

- **CT و یا MRI:** این تست‌ها دقیقتر بوده اما گران هستند. با این روش‌ها می‌توان حتی کیست‌های کوچک را که سونوگرافی قادر به تشخیص آنها نیستند را شناسایی نماید.
- **غربالگری افراد خانواده:** بیماری کلیه پلی کیستیک یک بیماری ارثی بوده و هر فرزند فرد مبتلا ۵۰٪ احتمال ابتلا دارد. بنابراین غربالگری افراد خانواده فرد مبتلا به تشخیص زودتر بیماری در این افراد کمک می‌نماید.
- **آزمایش‌هایی برای بررسی اثرات بیماری بر روی کلیه:** آزمایش ادرار برای بررسی دفع پروتئین و یا خون در ادرار انجام می‌شود. آزمایش خون برای اندازه‌گیری کراتینین جهت بررسی و پیگیری عملکرد کلیه‌ها صورت می‌گیرد.

درد شکم و پهلوها و وجود خون در ادرار تا سن ۴۰ سالگی شایع‌ترین تظاهر بیماری در مبتلایان به بیماری کلیه پلی کیستیک است.

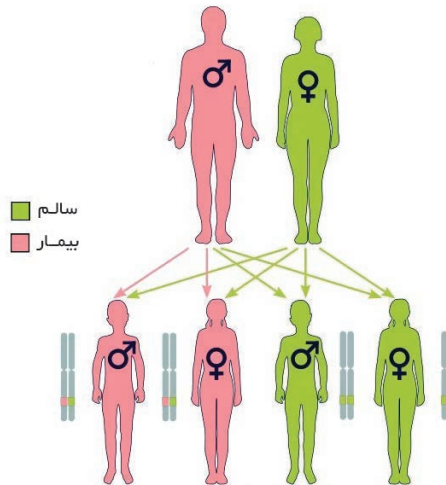
- بررسی ژنتیکی: یک آزمایش خون بسیار اختصاصی است که برای تشخیص افراد خانواده که حامل ژن می‌باشند، به کار می‌رود. این تست تنها زمانی باید انجام شود که آزمون‌های تصویربرداری از همه لحاظ منفی باشند. این تست در مراکز محدودی قابل دسترس بوده و پرهزینه می‌باشد و در موارد نادری برای اهداف تشخیصی به کار می‌رود.

کدامیک از افراد خانواده بیمار مبتلا به کلیه پلی کیستیک باید غربالگری شوند؟

برادر، خواهر و فرزندان بیماران مبتلا به کلیه پلی کیستیک باید از جهت ابتلا غربالگری شوند. به علاوه برادر و خواهرهای والدین که امکان به ارث رسیدن بیماری از آنان وجود دارد نیز باید غربالگری شوند.

آیا همه فرزندان افراد مبتلا به کلیه پلی کیستیک در ریسک ابتلا به چنین بیماری هستند؟

نه. این یک بیماری ارثی است که اگر پدر یا مادر از نظر کلیه پلی کیستیک اتوزومال غالب باشند (یعنی دارای ژن غالب باشند)، احتمال ابتلا فرزندان به این بیماری ۵۰٪ خواهد بود.



پیشگیری از کلیه پلی کیستیک

در حال حاضر هیچگونه درمان قطعی که بتواند از تشکیل کیست‌ها جلوگیری کرده و یا باعث کاهش سرعت رشد کیست‌ها شود وجود ندارد.

غربالگری افراد خانواده و تشخیص زودهنگام بیماری قبل از استقرار آن از چندین نظر سودمند می‌باشد. تشخیص زودهنگام فرصتی را فراهم می‌کند که درمان کلیه پلی کیستیک با روش بهتری صورت گیرد. ضمناً تشخیص و درمان زودهنگام فشارخون بالا از پیشرفت و بدتر شدن نارسایی کلیه در بیماران کلیه پلی کیستیک پیشگیری می‌کند. تعدیل سبک زندگی و رژیم غذایی در بیماران کلیه پلی کیستیک باعث محافظت از کلیه‌ها همانند سیستم قلبی خواهد شد. بزرگترین اشکال غربالگری ایجاد اضطراب شدید در فردی است که از نظر مرحله بیماری هنوز علامت دار نبوده و نیاز به هیچ درمانی ندارد.



چرا امکان کاهش بروز کلیه پلی کیستیک وجود ندارد؟

معمولاً کلیه پلی کیستیک در سن ۴۰ سالگی و بالاتر تشخیص داده می‌شود. بیشتر افراد مبتلا در این سن دارای فرزند می‌باشند و بنابراین امکان پیشگیری از انتقال آن به نسل بعدی وجود ندارد.

درمان کلیه پلی کیستیک

منظور از درمان در بیماران پلی کیستیک چیست؟

- حفاظت از کلیه‌ها و به تاخیر انداختن پیشرفت بیماری مزمن کلیه‌ها به سمت نارسایی کامل و بنابراین افزایش طول عمر بیمار
- کنترل علائم و جلوگیری از عوارض آن

معیارهای مهم در درمان کلیه پلی کیستیک:

- بیمار سالها پس از تشخیص ابتدایی همچنان بی علامت بوده و به هیچ درمانی نیاز نخواهند داشت. چنین بیمارانی نیازمند چک آپ دوره ای بوده و باید تحت نظر قرار گیرند.
- کنترل دقیق فشار خون بالا سرعت پیشرفت نارسایی کلیه را کاهش خواهد داد.



- کنترل درد با داروهایی که برای کلیه خطرناک نباشند (مانند آسپیرین یا استامینوفن). عود و یا مزمن شدن درد در بیماران کلیه پلی کیستیک بعلت بزرگ شدن کیست‌ها می‌باشد.
- درمان فوری و کافی عفونت‌های مجاری ادراری با آنتی بیوتیک‌های مناسب
- درمان زودهنگام سنگ‌های کلیه

هدف از درمان به تاخیر انداختن پیشرفت نارسایی و درمان عفونت‌های کلیه، سنگ و درد شکم می‌باشد.

- مصرف مایعات فراوان در بیماری که ورم ندارد به پیشگیری از عفونت‌های مجاری ادراری و سنگ‌های کلیوی کمک می‌کند. مصرف مایعات مخصوصاً آب، بطوری که حدود ۳ لیتر در روز ادرار تولید شود از راه‌های درمانی موثر است که هرچه زودتر انجام شود بهتر می‌تواند علاوه بر پیشگیری از عوارض بیماری مثل سنگ کلیوی، سرعت بزرگتر شدن کیست‌های کلیه را کم کرده و نارسایی کلیوی را به تاخیر بی‌اندازد.



- اگرچه تخلیه کیست‌ها به بهبود بیماری کمکی نمی‌کنند ولی در تعدادی کمی از بیماران تخلیه کیست‌ها به روش جراحی یا رادیولوژیک به خاطر درد، خونریزی، عفونت و یا انسداد ممکن است صورت گیرد.

چه زمانی بیماران مبتلا به کلیه پلی کیستیک باید به پزشک مراجعه کنند؟

بیماران مبتلا به کلیه پلی کیستیک در موارد زیر باید فوراً به پزشک مراجعه نمایند:

- تب، درد ناگهانی شکم یا ادرار خونی
- سردردهای شدید یا عود کننده
- آسیب‌های تصادفی به کلیه‌های بزرگ شده
- درد قفسه سینه، کاهش شدید اشتها، استفراغ شدید، ضعف عضلانی شدید، گیجی، خواب‌آلودگی، بیهوشی یا تشنج

افراد مبتلا به کلیه پلی کیستیک بدون علامت ممکن است در طی
سال‌های اولیه به هیچ درمانی نیاز نداشته باشند.