An anatomical drawing of a human torso, showing the ribcage, spine, and two kidneys. The kidneys are highlighted with a white outline. The drawing is in a sketch-like style with fine lines and shading.

Polycystické onemocnění ledvin (POL) Informace



*For Research in Polycystic
Kidney Disease*

Typy a rozšíření polycystického onemocnění ledvin

Polycystické onemocnění ledvin má dvě dědičné formy: autosomální dominantní (ADPOL), nejčastější ze všech životu nebezpečných dědičných onemocnění, a autosomální recesivní (ARPOL), relativně vzácné onemocnění, které často způsobuje úmrtí v prvních měsících života.

U polycystického onemocnění ledvin se v obou ledvinách vyvíjejí cysty. Může jich být pouze několik nebo jich může být mnoho a mohou být velikosti špendlíkové hlavičky až grapefruitu. Normální ledvina je veliká jako lidská pěst. Jestliže se v ní vyvine příliš mnoho cyst, může se zvětšit až na velikost fotbalového míče nebo ještě více a může vážit až 38 liber (14 kilogramů).

Cysty jsou vaky naplněné tekutinou; tyto vaky způsobují zvětšení ledviny, které může ledvině bránit v její filtrační schopnosti. Cysty kromě toho stlačují cévy, čímž se zvyšuje tlak v cévách. Proto je často prvním symptomem ADPOL vysoký krevní tlak. Mezi další symptomy patří únava, časté močení, krev v moči, bolesti hlavy, ledvinové kameny a infekce močového ústrojí.

National Institutes of Health (NIH) ve Spojených státech odhaduje, že jedno z 10.000 až 40.000 dětí má ARPOL. Dominantní formou POL (ADPOL) naopak trpí jedna ze 400 až 1.000 osob.

Ve Spojených státech je např. více osob s POL než je celkový počet osob trpících cystickou fibrózou, svalovou dystrofií, hemofilií, Downovým syndromem, srpkovitou anémií a Huntingtonovou nemocí! Ve skutečnosti se odhaduje, že polycystickým onemocněním ledvin trpí 600.000 Američanů a 12,5 milionů lidí na celém světě, což z něj dělá nejčastější životu nebezpečné dědičné onemocnění. Vyskytuje se dvakrát častěji než skleróza multiplex a dvacetkrát častěji než cystická fibróza.

Fakta o polycystickém onemocnění ledvin

Jelikož je POL dědičným onemocněním, je dominantní forma onemocnění (ADPOL) předávána z jedné generace na následující generaci pouze jedním z postižených rodičů. Každé dítě rodiče s ADPOL má padesátiprocentní naději, že toto onemocnění zdědí.

ADPOL postihuje muže i ženy, nezávisle na věku, rase či etnickém původu, zeměpisné poloze nebo sociálně-ekonomické situaci a nepřeskakuje generaci.

Za normálních okolností se každá osoba rodí se dvěma ledvinami umístěnými v prostoru pod žebry po obou stranách páteře. Ledviny filtrují krevní plasmu a vytvářejí moč, jejíž prostřednictvím jsou z těla vylučovány odpadní látky. Jestliže ledviny správně nefungují, hromadí se odpadní látky v krvi a způsobují toxický stav známý pod pojmem uremická otrava.

Mezi komplikace ADPOL patří ztráta funkce ledviny, mozkové aneurysma, prolaps chlopní, časté ledvinové infekce a infekce močového ústrojí, chronická bolest ve slabínách nebo v zádech, cysty slinivky břišní nebo jaterní cysty, zvětšené srdce, ledvinové kameny, tříselné nebo břišní kýly a divertikulitida tlustého střeva.

U více než 60 % osob postižených POL se vyvine porucha ledvin, která vede k dialýze a transplantaci ledvin. Bohužel v současné době na POL neznáme lék.

Pro diagnostiku osob s POL lze využít tři klinické testy: ultrazvuk, počítačovou tomografii (CT) a magnetickou rezonanci (MRI).

Největšími překážkami u POL jsou strach, popření a neznalost. Současný výzkum prokazuje, že osoba postižená ADPOL může hrát důležitou roli v ovlivňování vývoje svého onemocnění, a to pravidelnou péčí o své zdraví, dobrou stravou a pravidelným cvičením. **PDK Foundation** (Nadace POL) se snaží o dosažení pokroku ve všech oblastech vzdělávání a informovanosti týkající se POL.

Obvyklé symptomy POL

Váš lékař by se měl hlouběji zabývat informacemi poskytovanými od **PDK Foundation**, jestliže máte jeden nebo několik z následujících symptomů ADPOL:

- Vysoký krevní tlak
- Výskyt ledvinového onemocnění v rodině
- Problémy se srdcem nebo srdeční arytmiie
- Ledvinové kameny
- Časté infekce močového ústrojí
- Trvalá nebo občasná bolest v oblasti zad, boků nebo žaludku
- Krev v moči

Symptomy a počátek ARPOL se značně liší. Onemocnění může začít v dětství (způsobuje úmrtí novorozenců) nebo může za určitých okolností propuknout i v rané dospělosti. Protože cystické ledviny nejsou schopny koncentrovat moč, produkují osoby trpící ARPOL velké množství moči. Prakticky všichni pacienti mají vysoký krevní tlak, někteří trpí nechutenstvím a jsou malého vzrůstu a přibližně jedna třetina bude od svých 10 let potřebovat dialýzu nebo transplantaci. Všichni pacienti postižení ARPOL trpí také abnormalitou jater, kterou známe pod pojmem vrozená cystická fibróza.

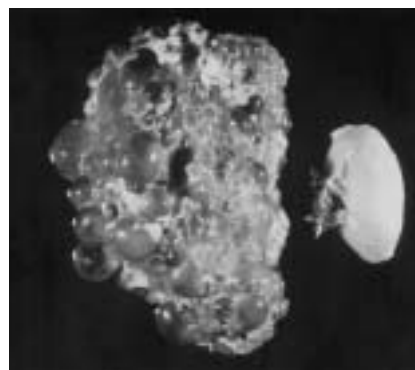
Současný výzkum POL

V současné době se provádí výzkum dědičnosti, jehož účelem je určit funkci bílkovin POL – polycystinu a polycystinu-2 – a objevit gen ARPOL.

Výzkumníci hledají nové léky, které by zpomalovaly růst cyst, a navrhuji dietní strategie ovlivňující rozvoj POL. Provádí se klinický výzkum, který má objevit lepší metody léčby POL a jeho komplikací.

Existuje registr rodin postižených POL, jehož účelem je analyzovat společné rodinné znaky, které by mohly izolovat příčiny a vývoj POL. International Gene Mutation Registry (Mezinárodní registr genových mutací) katalogizuje mutace, aby se vědělo, jak tyto mutace ovlivňují postup POL.

PDK Foundation
4901 Main Street, Suite 200
Kansas City, Missouri 64112-2634 USA
1-800-PKD-CURE (753-2873)
(816)931-2600
www.pkdcure.org



**Normální ledvina [vpravo]
ve srovnání s polycystickou ledvinou.**

Jak zacházet s POL

Nejdůležitější činností je dozvědět se o POL co nejvíce. Vyhledejte dobrého specialistu na ledvinová onemocnění (nefrologa). Můžete to udělat tak, že vám takového specialistu doporučí váš lékař, nebo tak, že se obrátíte na nefrologické oddělení vašeho nejbližšího zdravotního střediska. Požádejte vedoucího oddělení, aby vám doporučil nefrologa nebo urologa, který je dobře seznámen s POL.

Hlídejte si svůj krevní tlak. Nechejte si od svého lékaře předepsat vhodné léky a pokud je to nutné, snižte svou tělesnou hmotnost.

Sledujte svou stravu. Proberte se svým lékařem možnost konzultace s ledvinovým dietologem. Budete-li jíst vhodnou stravu, budete se lépe cítit!

Vyhýbejte se konzumaci přílišného množství kofeinu – je v kávě, čaji, koka kole, čokoládě a v některých druzích aspirinu (Anacin, Excedrin). Čtěte etikety!

Všechny infekce močového ústrojí nebo močového měchýře musíte ihned léčit. V případě potíží se obraťte na svého lékaře.

Neužívejte žádné neregistrované léky, aniž byste se poradili se svým lékařem. Neužívejte léky obsahující ibuprofen nebo naproxen (Advil, Medipren, Motrin, Nuprin nebo Aleve).

Cvičte. Budete-li pěstovat pěší turistiku, plavání nebo se věnovat lehkému aerobnímu cvičení, udržíte své tělo zdravé, štíhlé a méně náchylné k problémům, které mohou onemocnění urychlit.

Naše poslání

Polycystické onemocnění ledvin (POL), považované za beznadějně a neléčitelné, se stalo prvořadým cílem studia a léčby. **PDK Foundation** je urychlujícím činitelem tohoto vývoje.

Jsme jedinou organizací na světě, která se věnuje výzkumným programům, jejichž účelem je zjistit příčinu, zlepšit klinickou léčbu a objevit lék na POL. Propagujeme vzdělávání pacientů, uvědomění veřejnosti a obhajobu všech rodin s výskytem POL.

Pracujeme na rozvoji financování biomedicínských výzkumných projektů schválených našimi členy. Kromě toho angažujeme výbory a zákonodárce v Kongresu Spojených států na propagaci důležitosti výzkumu POL vedeného National Institutes of Health (NIH).

Naším cílem je překlenout mezeru mezi nevědomostí a znalostí POL pomocí propagace výzkumných programů a péči o zvyšování povědomí o této nemoci mezi lékařskými odborníky, sdruženími, nadacemi a širokou veřejností. Také poskytujeme jediný stálý zdroj informací o POL a nabízíme jediné úplné fórum pro vzdělávání pacientů kdekoli na světě prostřednictvím našich každoročních konferencí o POL.