



# Informações sobre a Doença Policística Renal



*For Research in Polycystic  
Kidney Disease*

PORTUGUESE

## **Tipos de PKD (Policística Renal) e o que predomina**

---

A doença policística do rim (ou *PKD: polycystic kidney disease*) apresenta duas formas hereditárias: autosomal dominante ( *autosomal dominant* ADPKD), a mais comum de todas doenças genéticas ameaçadoras à vida e autosomal recessiva (*autosomal recessive* ou ARPKD) uma doença relativamente rara que freqüentemente leva o bebê à morte no primeiro mês de vida.

Na presença da *PKD (policística renal)*, o quisto vai desenvolver-se em ambos os rins. Dependendo do caso pode haver apenas uns poucos quistos ou então muitos e os quistos podem também apresentar variados tamanhos, seja da proporção de uma cabeça de alfinete ou a de uma laranja. O tamanho normal de um rim pode ser comparado ao de uma mão fechada. Quando vários quistos desenvolvem-se, os rins crescem ao ponto de atingirem o tamanho de uma bola de futebol ou até mesmo maior, podendo chegar a pesar até 14 quilos.

Os quistos constituem-se em sacos de fluídos que faz com que o rim apresente uma forma maior e agem no sentido de impedir a sua capacidade de filtração. Os quistos pressionam também as veias do sangue, provocando uma elevação da pressão sanguínea. Por causa disto, muitas vezes, o primeiro sintoma de ADPKD é uma alta pressão sanguínea. Outros sintomas incluem fadiga, freqüente ato de urinar, presença de sangue na urina, encefaléias, pedras nos rins e infecções urinárias.

Nos Estados Unidos, o Instituto Nacional de Saúde (*NIH- National Institutes of Health*) estima que de um em 10.000 para um em 40.000 bebês terão ARPKD. Em contraste, a forma dominante de PKD (policística renal) (ADPKD) afeta um em 400 para um em 1.000 indivíduos.

Por exemplo, nos Estados Unidos, o número de pessoas com PKD (policística renal) revela-se bem maior ao total combinado de pessoas doentes com fibrose cística, distrofia muscular, hemofilia, síndrome de Down, anemia falciforme e doença de Huntington! Na realidade, as estimativas relativas a PKD chegam a 600 mil americanos e ainda a 12 milhões e meio de pessoas no mundo todo, tornando-a a doença genética mais comum ameaçadora à vida. Ela é duas vezes mais comum que a esclerose múltipla e 20 vezes mais comum que fibrose cística.

## **As realidades do PKD (Doença Policística Renal)**

---

Pelo fato de a PKD (policística renal) ser uma doença hereditária, a forma dominante da doença (ADPKD) é transmitida de geração a outra tão-somente por uma única mãe ou pai afetado. Sendo que cada criança filho ou filha de pai ou mãe ADPKD terá cerca de 50% de chance de herdar a doença.

A ADPKD afeta igualmente tanto homens como mulheres, é indiferente à faixa etária, raça ou origem étnica, localização geográfica ou situação sócio-econômica e não poupa nenhuma geração.

Toda pessoa nasce, normalmente, com dois rins, dobrados abaixo da cavidade da costela, atrás do corpo em cada lado da coluna. O rim age no sentido de filtrar o plasma do sangue e produzir urina, onde produtos não-assimilados ou desperdiçados são eliminados do corpo. Sem ter os rins funcionando de modo apropriado, tais produtos não-assimilados ou desperdiçados serão incorporados ao sangue, causando uma condição tóxica conhecida como envenenamento urêmico.

As complicações de ADPKD podem causar o colapso do funcionamento normal dos rins, aneurisma cerebral, prolapso da válvula mitral ou infecções urinárias freqüentes, dores crônicas nas costas ou nas regiões abdominais, quistos no pâncreas ou fígados, crescimento desproporcional do coração, pedras nos rins, virilhas ou hérnias abdominais e diverticulite do colo.

A estimativa é de que mais de 60% das pessoas com PKD (policística renal) estão propensas a desenvolver algum tipo de colapso do rim, para qual a diálise e os transplantes de rins revelam ser tratamentos bastante razoáveis. No entanto, não existe atualmente nenhuma cura para PKD (policística renal).

São três os testes clínicos a serem utilizados para realizar o diagnóstico de uma pessoa com PKD (policística renal): ultrassom, tomografia computadorizada e ressonância magnética de imagem.

Medo, não aceitação e ignorância da doença estão entre os maiores obstáculos enfrentados pelo PKD (policística renal). As pesquisas atuais demonstram que toda pessoa acometida de ADPKD está capacitada a desempenhar um papel central no controle do desenvolvimento de sua doença, fazendo uma manutenção regular do seu estado de saúde, uma boa dieta e exercícios regulares. A Fundação PKD (**PKD Foundation**) está trabalhando pelo desenvolvimento e avanço de todas as áreas de educação PKD assim como na disseminação e divulgação de informações.

### **Sintomas Comuns de PKD (Policística Renal)**

---

As informações que são disseminadas e divulgadas pela Fundação PKD (**PKD Foundation**) deverão ser revistas e examinadas por você juntamente com o seu médico caso tenha um ou mais desses sintomas comuns de ADPKD:

Pressão alta sangüínea

Histórico familiar de doenças nos rins

Problemas cardíacos ou propensão a enfartos

Pedras nos rins

Infecções urinárias freqüentes

Dores nas costas, nas laterais ou em áreas do estômago que sejam constantes ou intermitentes

Sangue na urina.

O começo assim como os sintomas da ARPKD podem variar consideravelmente seja a partir da infância (muitas vezes levando o recém-nascido à morte) e atingindo até mesmo, em alguns casos, o início da idade adulta. Pelo fato que os rins císticos apresentam problemas de deficiência na concentração de urina, os indivíduos cometidos por ARPKD produzem um volume muito grande de urina.

Praticamente, todos pacientes irão desenvolver uma pressão sangüínea alta, alguns terão perda de apetite e serão de baixa estatura, e aproximadamente um terço serão obrigados a fazer diálise ou transplante aos 10 anos de idade. Todas pessoas acometidas de ARPPD também apresentarão uma anormalidade no fígado, conhecida como fibrose hepática congênita.

### **Pesquisas Atuais sobre PKD (Policística Renal)**

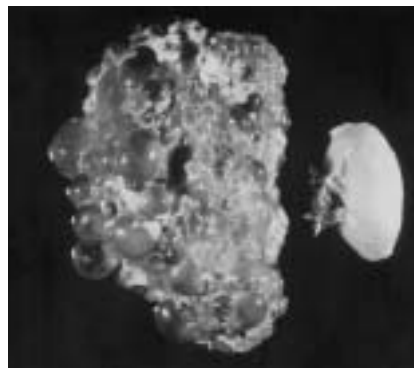
---

As pesquisas genéticas estão sendo realizadas com o objetivo de determinar a função das proteínas PKD (policística renal) – poliscistina e policistina 2 – e a fim de descobrir o gene do ARPKD.

Os pesquisadores estão investigando a produção de novos medicamento a fim de retardar o crescimento de quistos e estão criando estratégias de dietas a fim de controlar o desenvolvimento de PKD. As pesquisas clínicas buscam identificar métodos mais aperfeiçoados no tratamento de PKD (policística renal) e suas complicações.

Também está sendo constituído um registro PKD (policística renal) de famílias com o objetivo de analisar traços familiares comuns que poderão ajudar no isolamento das causas e do desenvolvimento de PKD (policística renal). O Registro Internacional de Mutação Genética está catalogando mutações a fim de ver como elas afetam no avanço do PKD (policística renal).

**Fundação PKD (PKD Foundation)**  
Endereço: 4901 Main Street, Suite 200  
Kansas City, Missouri 64112-2634  
Estados Unidos da América  
1-800-PKD-CURE (753-2873)  
(816) 931-2600  
[www.pkdcure.org](http://www.pkdcure.org)



**Rim normal [à direita]  
em comparação a um rim policístico.**

### **Como Lidar com o PKD (Policística Renal)**

---

A medida mais importante a ser adotada é aprender o máximo que for possível a respeito de PKD (policística renal). Encontre um bom especialista em rins (nefrologista). Isto será possível através de referências que você poderá obter junto ao seu próprio médico ou então entrando em contacto com o departamento de nefrologia de um centro médico importante mais próximo a sua residência. Pergunte ao diretor do departamento para que recomende um nefrologista ou urologista que esteja familiarizado com o PKD (policística renal).

Mantenha controlada a sua pressão sanguínea. Consulte junto ao seu médico quais são os medicamentos apropriados e trate de perder peso se for necessário.

Observe com cuidado o seu regime alimentar. Discuta com o seu médico sobre aconselhamento junto a um dietista renal. O hábito de ingerir alimentação adequada pode lhe ajudar a se sentir melhor!

Evite quantidades excessivas de cafeína —cofé, chá, chocolate e algumas formas de aspirinas (Anacin, Excedrin). Não deixe de ler as etiquetas!

Trate imediatamente de todo tipo de infecções urinárias ou de bexiga. Entre em contacto com o seu médico.

Não utilize nenhum medicamento que esteja disponibilizado nas prateleiras de farmácias sem consultar antes o seu médico. Evite o uso de drogas com ibuprofen ou naproxen (Advil, Medipren, Mortin, Nuprin ou Aleve).

Exercite o seu corpo. Mantenha-se em forma fazendo caminhadas, natação ou aeróbica mais leve. Você não apenas se sentirá mais saudável e disposto assim como menos propenso a problemas que podem acelerar a doença.

### **A Nossa Missão**

---

Tida como uma doença sem nenhuma perspectiva de cura a curto prazo, a policística dos rins (PKD ou polycystic disease) emerge como alvo principal de estudo e tratamento. A Fundação PKD (**PKD Foundation**) é o agente catalizador para este crescimento.

Somos a única organização, em âmbito mundial, devotada ao desenvolvimento de programas de pesquisas com o objetivo de determinar a causa, aperfeiçoar tratamentos clínicos e descobrir a cura para a PKD (policística renal). Estamos preocupados em promover a educação dos pacientes assim como a conscientização pública e oferecemos ainda apoio a todas famílias afetadas pela PKD.

Trabalhamos no sentido de desenvolver e arrecadar fundos para projetos de pesquisas biomédicas aprovadas pelos nossos pares. Além disso, estamos nos empenhando junto a comitês e legisladores do Congresso Norte-Americano a fim de promover a importância das pesquisas sobre PKD que estão sendo conduzidas pelo Instituto Nacional de Saude (NIH, National Institute of Health) dos Estados Unidos.

O nosso propósito é o de diminuir a distância que existe entre ignorância e conhecimento sobre PKD (policística renal), promovendo programas de pesquisas e forjando uma conscientização maior no meio médico profissional, corporações, fundações e público em geral. Estamos atuando também como a única fonte regular de informação PKD, propiciando um único fórum completo de educação do paciente, não importa em que lugar do mundo através das nossas conferências anuais sobre o tema PKD (policística renal).