



POLÜTSÜSTILINE NEERUHAIGUS

ORPHA: 730 OMIM: [173900](#) [600666](#) [613095](#) [618061](#) [620056](#)

Esinemissagedus eurooplastel 1:2500

Ülevaade

Polütsüstiline neeruhaigus on haruldane pärilik haigus, mida iseloomustab progresseeruv vedelikutsüstide moodustumine neerutuubulite epiteelis. Haigus võib avalduda hematuuria ehk verise uriini, urotrakti infektsioonide, hüpertensiooni ehk kõrgeenenud vererõhu ning kõhu- või küljevalu näol. Aeglaselt progresseeruv neerufunktsiooni langus võib areneda lõppstaadiumi neerupuudulikkuseks.

Esinemissagedus

Autosoom-dominantne polütsüstiline neeruhaigus on kõige levinum pärilik neeruhaigus, hinnangulise levimusega 1:2500 eurooplasest.

Kliiniline pilt

Sümptomid avalduvad tavaliselt täiskasvanueas, kuid 2-5% patsientidest juba enne 15- eluaastat. Neerude kahjustuse ulatus varieerub – leidub vanemaealisi patsiente, kellel neerufunktsioon on säilinud, kui ka haruldasi juhtumeid üsasiseselt (in utero) avastatud suurenenud neerutsüstidest.

Kliinilised sümptomid, nagu varajase algusega hüpertensioon, täiskõhutunne, valu, hematuuria ning urotrakti infektsioonid, ilmnevad tavaliselt aastakümneid enne neerupuudulikkuse kujunemist. Neerupuudulikkus progresseerub aeglaselt ning viib lõppstaadiumi neerupuudulikkuseni 60-eluaastaks ligi pooltel patsientidest. Lõppstaadiumi neerupuudulikkus tingib vajaduse dialüüsiks või neerusiirdamiseks. Kuni kolmandikul patsientidest esineb neerukive.

Neeruväliste tunnuste alla kuuluvad ka polütsüstiline maksahaigus, kardiovaskulaarsed tüsistused (sh vasaku vatsakese hüpertroofia, aordi laienemine, arteriaalsed aneurüsmid, südameklappide vead ning intrakraniaalsed aneurüsmid), bronhiektasiasitõbi, seminaalpõiekeste tsüstid, pankrease tsüstid ning divertikuloos. Kirjeldatud on ka meeste viljakuse langust.

Etioloogia

Mutatsioonid *PKD1* (16p13.3) ning *PDK2* (4q22.1) geenides vastutavad vastavalt 78% ning 15% haigusjuhtude eest. Järelejäänud ~7% juhtudest on geneetiliselt kas välja selgitamata või on tingitud mutatsioonidest hiljuti avastatud geenides nagu *GANAB* (11q12.3), *DNAJB11* ning *ALG9* – geenid mis on seotud polütsüstiinide küpsemise ning ringlusega organismis.

Antenataalne ehk sünnieelne diagnostika

Neerutsüste on võimalik avastada loote ultraheliuuringul. Suuremõõtmelised hüperehhogeensed neerud on samuti üheks võimalikuks varaseks ilminguks. Lootea geneetiline testimine võib olla näidustatud riskigrupis perekondadele, kus geenimuutus on pereliikmel varasemalt tuvastatud.

Geneetiline nõustamine

Haiguse pärandumismuster on autosoom-dominantne. Lapse risk haiguse pärimiseks oma vanemalt on 50%, kuid haiguse penetrantsus ei ole täielik, mistõttu võib haigus pereliikmeil kulgeda erineva raskusastmega. *PKD1* geeni muutust seostatakse raskema vormiga kui *PKD2* mutatsioone. *GANAB* geeni muutust seostatakse leebema haiguse vormiga, üldjuhul ilma neerufunktsiooni olulise languseta.

Ravi

Haigusele ei ole põhjuslikku ravi. Oluline on varajaste sümptomite ning komplikatsioonide ravi, nagu näiteks arteriaalse hüpertensiooni kontroll.

Hüpertensiooni esmavalikuravimiks on AKE-inhibiitorid.

Lastele on soovitatav vererõhu jälgimine alates 5 eluaastast

Prognosis

Haiguse prognoos sõltub patsiendi vanusest haiguse avaldumisel ning haiguse tõsidusest. Ligikaudu pooltel patsientidel kujuneb 60 eluaastaks lõpp-staadiumi neerupuudulikkus.

Kasutatud kirjandus

orpha.net