

Abstrakt

Autozomálně dominantní polycystické onemocnění ledvin je dědičné chronické onemocnění charakteristické tvorbou cyst. Jedná se o nejčastější vrozené onemocnění ledvin. Incidence onemocnění udává okolo 1 : 1000. Přítomnost četných cyst způsobuje úbytek funkčního parenchymu, ledviny se zvětšují a deformují. Průběh onemocnění je pozvolný a zpočátku asymptomatický. Znamky onemocnění se projeví v průběhu života u každé osoby postižené tímto onemocněním. Mezi typické symptomy patří bolesti v bedrech, časté močové infekce, hematurie a arteriální hypertenze. Postupem času dochází k přibývání komplikací a ke zhoršení onemocnění v důsledku úbytku funkčních glomerulů. PCHLAD ústí téměř vždy v chronickou renální insuficienci v dospělosti.

Onemocnění je většinou diagnostikováno v pozdějším věku, jelikož zpočátku nezpůsobuje postiženému žádné obtíže. Náhodná sonografie však může onemocnění odhalit již v dětství, kdy již dochází k tvorbě cyst. K diagnostice se využívá zobrazovacích metod - především sonografie a radiologických metod - výpočetní tomografie. Metody slouží pro průkaz mnohočetných cyst a zvětšení ledvin. Nalezení těchto příznaků je indikací pro molekulárně genetické vyšetření, které prokáže přítomnost mutace genu PKD1 nebo PKD2. Při mutaci genu PKD2 má nemoc mírnější průběh a k selhání ledvin dochází v pozdějším věku než u pacientů s mutací genu PKD1. S přibývajícím věkem se začínají projevovat klinické příznaky.

Bakalářská práce se zabývá především laboratorní diagnostikou a základními měřeními laboratorními parametry pro vyšetření renálních funkcí u polycystického onemocnění ledvin autosomálně dominantního typu prováděných v Karlovarské krajské nemocnici. Nefrologickou ambulanci v Karlových Varech navštěvují momentálně 3 pacienti s PCHLAD. Po uvedení kazuistik pacientů budeme sledovat progresi onemocnění od jejich příchodu do nefrologické ambulance a následně v letech 2014-2017. Zaměříme se především na nejdůležitější biochemické a hematologické parametry, které jsou známkou postupně se rozvíjejícího onemocnění. Laboratorní vyšetření jsou důležitá pro sledování a zhodnocení zdravotního stavu pacienta, pro zavedení včasné léčby, vhodné medikace a režimových opatření.

Autozomálně dominantní onemocnění ledvin vede u každého jedince ke vzniku chronického selhání ledvin. Při léčbě chronické renální insuficience se uplatňuje zpočátku konzervativní terapie. Spočívá v oddálení symptomů, potlačení komplikací, zpomalení progresu onemocnění. V terminální fázi renálního selhání je činnost ledvin nahrazena dialýzou, nebo transplantací.