

کلیه‌های پلی کیستیک جنین

این بروشور به شما کمک می‌کند تا بدانید کلیه‌های پلی کیستیک جنینی چیست، به چه بررسی‌هایی نیاز دارید و تشخیص آن چه پیامدهایی برای شما، نوزادتان و خانواده‌تان خواهد داشت.

کلیه‌های پلی کیستیک جنینی چیست؟

کلیه‌های پلی کیستیک یک ناهنجاری نادر است که می‌تواند بر جنین در رحم تأثیر بگذارد. در این وضعیت ژنتیکی خاص، کلیه‌های جنین بزرگ شده و به دلیل وجود کیست‌های کوچک پر از مایع، در سونوگرافی بسیار روشن به نظر می‌رسند. عملکرد کلیه معمولاً غیرطبیعی است و به تدریج اختلال در عملکرد کلیه شروع می‌شود. معمولاً هر دو کلیه تحت تأثیر قرار می‌گیرند، بنابراین پیش‌آگهی نامشخص است. دو نوع بیماری با حالت‌های مختلف ارثی وجود دارد، نوع غالب و مغلوب. بر اساس زمان شروع بیماری اشکال مختلفی وجود دارد که عبارتند از قبل از تولد، نوزادی، شیرخوارگی و نوجوانی.

کلیه پلی کیستیک چگونه اتفاق می‌افتد؟

نوع غالب کلیه پلی کیستیک در حدود ۱ از هر ۲۰۰۰ نوزاد اتفاق می‌افتد، در حالی که نوع مغلوب این بیماری در حدود ۱ در ۱۰۰۰ نوزاد است. علت آن یک ناهنجاری ژنتیکی (ژن معیوب) است. این بدان معنی است که در پیام DNA در سلول‌ها خطایی وجود دارد. هر پیام DNA یک ژن نامیده می‌شود. هر کدام از ما ژن‌های خود را از والدین خود به ارث برده‌ایم. آنها دستورالعمل‌هایی را به بدن ما می‌دهند که بر ظاهر، سلامت و رفتار ما تأثیر می‌گذارد. به طور کلی، هر فرد دارای دو نسخه از هر ژن است. یک نسخه از مادر و دیگری از پدر به ارث می‌رسد.

کلیه‌های پلی کیستیک به دلیل یک اشتباه (به نام جهش) در ژن ۱ PKHD ایجاد می‌شود. این ژن مسئول تولید پروتئینی به نام فیروسیتین یا پلی‌داکتین است که اعتقاد بر این است که در تشکیل و نگهداری ساختارهای لوله‌ای در مجاری کلیه نقش دارد. در نوع غالب، یک نسخه معیوب از ژن برای تظاهر بیماری کافی است، در حالی که در نوع مغلوب هر یک از والدین باید ناقل یک نسخه معیوب از ژن باشند و زمانی که بارداری اتفاق می‌افتد، احتمال ۱ از ۴ وجود دارد که نوزاد هر دو ژن معیوب را به ارث برده و به بیماری مبتلا شود.

آیا باید بررسی‌های بیشتری انجام دهم؟

کلیه‌های پلی کیستیک را می‌توان قبل از تولد با آزمایش DNA گرفته شده از جنین تشخیص داد. این را می‌توان با یک روش تهاجمی به نام آمنیوسنتز پس از هفته پانزدهم بارداری (یا نمونه برداری از پرزهای کوریونی - CVS بین هفته یازدهم و چهاردهم بارداری) به دست آورد. با استفاده از این روش‌ها، سلول‌ها را از مایع آمنیوتیک اطراف نوزاد یا جفت جمع‌آوری می‌کنیم و DNA داخل آن‌ها را بررسی می‌کنیم. این روش‌ها برای بارداری‌های پرخطر، مانند سابقه داشتن فرزند مبتلا، استفاده می‌شود. همچنین انجام آزمایش ژنتیک (آزمایش خون) در این زمینه در والدین اجباری است.

در دوران بارداری چه نکاتی را باید رعایت کرد؟

همچنین از طریق سونوگرافی در بارداری می‌توان به کلیه‌های پلی کیستیک مشکوک شد. با این حال، ویژگی‌های سونوگرافی همیشه واضح نیست، بنابراین، تشخیص باید از طریق بررسی DNA یا ارزیابی پس از تولد تأیید شود. با غیر طبیعی شدن عملکرد کلیه، مایع اطراف نوزاد که نمایانگر ادرار جنین است، به تدریج کاهش می‌یابد و مثانه جنین با سونوگرافی قابل مشاهده نیست. این حالت الیگوهیدرآمنیوس نامیده می‌شود و عمدتاً در نوع مغلوب بیماری دیده می‌شود.

پیش‌آگهی کوتاه مدت عمدتاً به حجم مایع آمنیوتیک بستگی دارد و الیگوهیدرآمنیوس شدید به دلیل عدم نمو ریه‌ها و نارسایی کلیه، پیش‌آگهی بسیار بدی دارد. مواردی که حجم مایع آمنیوتیک طبیعی دارند، بعداً معمولاً قبل از بزرگسالی، به بیماری کلیوی تبدیل می‌شوند. همچنین ممکن است نوزاد در رحم و قبل از تولد بمیرد. در نوع غالب بیماری پیش‌آگهی مطلوب‌تر است.

بعد از به دنیا آمدن کودک من چه معنایی دارد؟

پیش آگهی کوتاه مدت عمدتاً به حجم مایع آمنیوتیک بستگی دارد. جنین‌های مبتلا به نوع مغلوب قبل از تولد همراه با کمبود شدید مایع آمنیوتیک (الیگوهدیدرآمنیوس) به دلیل عدم نموریه‌ها و نارسایی کلیه، پیش‌آگهی بسیار بدی دارند. مواردی که حجم مایع آمنیوتیک طبیعی دارند، بعداً به مرحله نهایی بیماری کلیوی تبدیل می‌شوند و معمولاً قبل از بزرگسالی نیاز به پیوند کلیه دارند. آنها همچنین ممکن است عوارض مربوط به فیروز کبد را نشان دهند و به پیوند کبد و کلیه نیاز داشته باشند.

در حال حاضر، هیچ درمان پیش از تولدی وجود ندارد و ختم بارداری یک گزینه است. با توجه به نوع غالب بیماری، پیش‌آگهی مطلوب‌تر است. عوارض دوران کودکی شامل فشار خون بالا و پروتئین در ادرار است و بیماران ممکن است در دوره ای از زندگی بزرگسالی خود به درمان جایگزین کلیه (دیالیز) نیاز داشته باشند. تشخیص زودهنگام و درمان با درمان‌های جدید ممکن است شروع نارسایی کلیوی و عوارض مربوط به فشار خون را به تاخیر بیندازد.

آیا دوباره اتفاق خواهد افتاد؟

در نوع مغلوب، از آنجایی که علت زمینه ای یک ژن معیوب مغلوب است، خطر عود ۲۵ درصدی وجود دارد (۱ مورد از ۴ مورد). در نوع غالب، از آنجایی که علت زمینه ای یک ژن معیوب غالب است، خطر عود ۵۰٪ وجود دارد (۱ مورد از ۲ مورد). این را می‌توان در اوایل بارداری بعدی با یک روش تهاجمی تشخیص داد.

چه سوالات دیگری باید پرسم؟

- آیا این یک مورد شدید کلیه پلی کیستیک به نظر می‌رسد؟
- آیا علائم دیگری به غیر از کلیه‌های آسیب دیده وجود دارد؟
- آیا راهی برای اطمینان از تشخیص وجود دارد؟
- بارداری چگونه باید پیگیری شود؟
- آیا درمانی در دوران بارداری وجود دارد؟
- کجا و کی زایمان کنم؟
- نوزاد پس از تولد چه مراقبت‌هایی را دریافت می‌کند؟
- آیا می‌توانم با متخصص ژنتیک ملاقات کنم؟
- آیا می‌توانم با متخصص کلیه ملاقات کنم؟
- آیا می‌توانم از قبل با تیم پزشکی ملاقات کنم که به نوزاد من در هنگام تولد کمک خواهند کرد؟

آخرین به روزرسانی: نوامبر ۲۰۲۲

سلب مسئولیت: محتوای [این جزوه/وب سایت ما] فقط برای اطلاعات عمومی ارائه شده است. این مطالب به عنوان توصیه‌های پزشکی که باید به آن تکیه کنید، در نظر گرفته نشده است. شما باید قبل از انجام یا خودداری از هرگونه اقدامی بر اساس محتوای [این بروشور/وب سایت ما]، توصیه‌های پزشکی حرفه‌ای یا تخصصی را در رابطه با موقعیت فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش‌های معقولی برای به‌روزرسانی اطلاعات [بروشورها/وب سایت ما] انجام می‌شود، اما هیچ‌گونه تضمین، ضمانت یا قولی، خواه صریح یا ضمنی، درباره دقیق، کامل یا به‌روز بودن محتوای [بروشور/وب سایت ما] نمی‌دهیم.

مجموعه اطلاعات برای بیماران – چه چیزی باید بدانید ، چه چیزی باید پرسید.

مترجمین :

هماهنگ کننده و ویراستار :

دکتر سولماز پیری : پریناتولوژیست ، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال افریقا

سرپرست و همکار گروه مترجمین و ویراستار :

دکتر نجمیه سعادتق : پریناتولوژیست ، دانشیار گروه زنان دانشگاه جندی شاپور اهواز ، مرکز تحقیقات باروری و ناباروری و سلامت جنین ، دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز

سایر مترجمین :

دکتر نیلوفر پورسعادت : متخصص زنان و زایمان از دانشگاه علوم پزشکی تهران