

Fetal Polycystic Kidneys الكلية المتعددة الكيسات الجنينية

ما هي الكليتان البوليسيتيتان الجنينيتان؟

الكليتان البوليسيتيتان هما تشوه نادر يمكن أن يؤثر على الطفل في الرحم. في هذا الشرط الوراثي الخاص تكون الكليتان الجنينيتان متضخمتين وتظهران بشكل لامع جداً في السونار بسبب وجود العديد من الكيسات الصغيرة المملوءة، بالسوائل. عادةً ما تكون وظيفة الكلية غير طبيعية، مع بداية تدريجية لتأثير وظيفة الكلية. عادةً ما يتأثر الكليتان الاثنان. وبالتالي تكون التوقعات محفوظة.

، هناك نوعان من المرض بوسائل موروثية مختلفة، النوع السائد والنوع الاسترجاعي. استناداً إلى وقت بدء المرض هناك أشكال مختلفة، هي الشكل السابق للولادة، الشكل الولادي، الشكل الرضعي، والشكل الفتى

كيف تحدث الكليتان البوليسيتيتان؟

يحدث النوع السائد من الكليتين البوليسيتيتيتين في حوالي 1 من كل 20,000 طفل، بينما يكون النوع الاسترجاعي للمرض في حوالي 1 من كل 1000 طفل. ويسبب ذلك خللاً وراثياً جين خاطئ. وهذا يعني أن هناك خطأ في رسالة الحمض النووي في الخلايا يُطلق على كل رسالة من الحمض النووي اسم جين يرث كل واحد منا جيناته من والديه. هذه الجينات توفر لأجسامنا تعليمات تؤثر على مظهرنا وصحتنا وسلوكنا بشكل عام، يمتلك كل شخص نسختين من كل جين. ترث نسخة واحدة من الأم والأخرى من الأب.

تحدث الكليتان البوليسيتيتان بسبب خطأ يسمى تحولاً في الجين المعروف باسم PKHD1

هذا الجين مسؤول عن إنتاج بروتين يسمى الفايبروستين أو البولي دكتين، والذي يعتقد أنه يشارك في تكوين وصيانة الهياكل الأنبوبية في قنوات الكليتين. في النوع السائد، تكفي نسخة واحدة معيبة من الجين لظهور المرض، بينما في النوع الاسترجاعي يجب أن يكون الوالدان حاملين لنسخة معيبة من الجين وعندما يحدث الحمل هناك فرصة 1 من كل 4 أن يرث الطفل كلتا النسختين المعيبتين ويعاني من المرض 4

هل يجب إجراء المزيد من الفحوص؟

يمكن تشخيص الكليتان البوليسيتيتان قبل الولادة عن طريق اختبار الحمض النووي المأخوذ من الطفل يمكن الحصول على ذلك من خلال إجراء غازي يسمى الأمنيوسنتيس بعد الأسبوع 15 من الحمل أو أخذ عينة من الكتلة الكوربونية CVS

بين الأسبوع 11 والأسبوع 14 من الحمل من خلال تطبيق هذه الطرق، نقوم بجمع خلايا من السائل الأمني حول الطفل أو من المشيمة ونفحص الحمض النووي داخلها. يتم استخدام هذه الطرق للحمل عالي الخطورة، مثل الأطفال الذين تم التأثر عليهم سابقاً. يجب أن يتم إجراء اختبار الحمض النووي فحص دم على الوالدين أيضاً

ما هي الأمور التي يجب مراقبتها خلال الحمل؟

يمكن أيضًا الاشتباه في الكليتين البوليسيتيتين من خلال السونار أثناء الحمل. ومع ذلك، لا تكون ملامح السونار دائمًا واضحة، لذا يجب تأكيد التشخيص من خلال فحص الحمض النووي أو/و التقييم بعد الولادة. مع تدهور وظيفة الكلية يقل حجم السائل حول الطفل، الذي يمثل البول الجنيني، تدريجيًا وتصبح المثانة الجنينية غير مرئية بالسونار. يُطلق على هذا الحالة اسم الأوليغو هيدروأمنيوس ويُرى أساسًا في النوع الاسترجاعي من المرض.

تعتمد التوقعات على المدى القصير بشكل رئيسي على حجم السائل الأمني. يكون لدى الأجنة المصابة بالنوع الاسترجاعي للحمض النووي والذي يرتبط بنقص شديد في السائل الأمني (الأوليغو هيدروأمنيوس) توقعات ضعيفة للغاية بسبب تخلف الرئتين وفشل الكلية. سيقتدم الحالات ذات الحجم الطبيعي للسائل الأمني إلى مرض الكلية لاحقًا عادةً قبل سن البلوغ. من الممكن أيضًا أن يموت الطفل في الرحم وقبل الولادة. في النوع السائد من المرض، تكون التوقعات أكثر تفاؤلاً.

ماذا يعني ذلك لطفلي بعد الولادة؟

تعتمد التوقعات على المدى القصير بشكل رئيسي على حجم السائل الأمني. لديها مرض النوع الاسترجاعي المصاحب لنقص شديد في السائل الأمني (الأوليغو هيدروأمنيوس) توقعات ضعيفة للغاية بسبب تخلف الرئتين وفشل الكلية. بتقدم الحالات ذات الحجم الطبيعي للسائل الأمني إلى مرض الكلية النهائي الذي يتطلب زرع الكلية، عادةً قبل سن البلوغ. قد تظهر مضاعفات تتعلق بتليف الكبد وتحتاج إلى زرع الكبد والكلية معًا. حاليًا، لا يوجد علاج مسبق للحمل وإنهاء الحمل خيار. فيما يتعلق بالنوع السائد من المرض، تكون التوقعات أكثر تفاؤلاً. قد تشمل المضاعفات في الطفولة ارتفاع ضغط الدم ووجود بروتين في البول، وقد يحتاج المرضى إلى علاج الغسيل الكلوي (الدياليز) (في بعض الأوقات خلال حياتهم البالغة. قد يؤخر التشخيص المبكر والعلاج بوسائل جديدة بداية فشل الكلية ومضاعفات تتعلق بارتفاع ضغط الدم.

هل سيحدث مرة أخرى؟

في حالة النوع الاسترجاعي، نظرًا لأن السبب الأساسي هو جين معيب استرجاعي، هناك خطر بنسبة 25% من التكرار 1 من كل 4 حالات. (في حالة النوع السائد، نظرًا لأن السبب الأساسي هو جين معيب سائد، هناك خطر بنسبة من التكرار 1 من كل 2 حالات). (يمكن اكتشاف ذلك في وقت مبكر خلال الحمل القادم بواسطة إجراء إجراء 50% استئصال غازي.

أي أسئلة أخرى يجب أن أطرح؟

هل يبدو هذا وكأنه حالة شديدة للكليتين البوليسيتيتين؟ هل هناك علامات إضافية بخلاف الكليتين المتأثرتين؟ هل هناك وسيلة للتأكد من التشخيص؟ كيف يجب متابعة الحمل؟ هل هناك علاج متاح أثناء الحمل؟ أين ومتى يجب عليّ أن ألد؟ ما هي الرعاية التي سيتلقاها الطفل بعد الولادة؟ هل يمكنني مقابلة أخصائي الوراثة؟ هل يمكنني مقابلة أخصائي الكلية؟ هل يمكنني مقابلة فريق الأطباء الذين سيساعدون في ولادة طفلي مسبقًا؟