ما هي أمراض الكلى النادرة ؟

كتيب إعلامي للمرضى، وأفراد الأسرة، والأوصياء القانونيين

عزيزي المريض، افراد الأسرة الاعزاء،

يتم اعتبارالمرض نادرا عندما لا تتجاوزنسبة انتشاره، وهي، عدد الحالات المرضيه مقسوما على عدد معين من السكان. في أوروبا، تبلغ هذه النسبه ٠،٠٥٪ من السكان، أي ٥ حالات لكل ١٠٠٠٠ نسمة. هناك العديد من الأمراض النادرة. يبلغ عدد الأمراض النادرة المعروفة والتي تم تشخيصها حوالي ٧٠٠٠- ٨٠٠٠ ، ولكن لا يزال في ازدياد مع التقدم في العلوم الطبية وعلى وجه الخصوص في مجال الأبحاث الوراثية. لذلك، الناس الذين يعانون من الأمراض النادرة ليسوا بعدد قليل ولكنهم يمثلون الملايين من الناس في إيطاليا وحتى عشرات الملايين في جميع أنحاء أوروبا. وفقا لشبكة (أورفانت) الايطاليه، أنه هناك في بلدنا ٢ مليون شخص يعانون من أمراض نادرة، و٧٠٪ منهم هم من الأطفال.

هناك أنواع مختلفة من الأمراض النادرة: الخلقية، المعدية، السرطانيه، الوراثية، الانتكاسيه ،...الخ . ومع ذلك فإن الغالبية العظمى من الأمراض النادرة تكون وراثية (حوالي ٨٠٪ من جميع الأمراض النادرة). يمكن الأمراض النادرة أن تؤثر على جميع أجزاء وأجهزة الجسم البشري (الجهاز الهضمي أو الجهاز التنفسي أوالجلد أوالجهاز العصبي، الخ)، وأحيانا يمكن أن تشتمل على المزيد منها، مما يجعل من اتباع منهج متعدد التخصصات من الضرورة القصوى بالنسبه للمريض. تقريبا جميع الأمراض النادرة تكون مزمنه وتسبب العجز، والمريض المصاب يجب أن يتعايش مع الأعراض والصعوبات التي تؤثرعليه طيلة حياته، وغالبا منذ الولادة.

أمراض الكلى النادرة من الأمراض النادرة التي تؤثر على الكلى، بمفردها أو بالاشتراك مع غيرها من الأجهزة. معظم الحالات هم من الأمراض الوراثية والفحص الوراثي غالبا ما يكون ضروريا للتشخيص. في مركزنا، يمكن للمرضى الذين يعانون من أمراض الكلى النادرة تلقي الرعاية الصحية الكافية والمتطورة.

تم تصميم هذا الكتيب لتزويدك ببعض المعلومات عن هذا المرض الذي قد تكون تعاني منه. أطبائنا وجميع موظفي المركز لدينا تحت تصرفكم للرد على الأسئلة الخاصة بكم وتقديم أي تفسيرات قد تحتاجونها.

أمراض الكبيبات الكلوية الوراثية:

تتميز أمراض الكبيبات الكلوية الوراثية بالعديد من التغييرات في هيكل و / أو وظيفة الكبيبات الكلوية، والتي تنتج عن حدوث خلل وراثي. تعتبر الكبيبات الكلوية أنها عضو التصفية الكلويه، وأي تعديلات في وظيفتها تؤدى في نهاية المطاف إلى فقدان البروتينات أو خلايا الدم الحمراء في البول (وتسمى البول البروتيني والبول الدموي، على التوالي). هذه الأمراض يمكن أن يؤدي إلى انخفاض تدريجي في وظائف الكلى، والذي بدوره يؤدى الي القصور(الفشل) الكلوي وأمراض الكلى نهائية المرحلة.

تحدث أمراض الكبيبات الكلوية الوراثية نتيجة لطفرات في الجينات التي تعتبر أساسية في تنظيم التكون الكبيبي ووظيفته. وقد تم التعرف بوضوح علي أكثر من ٣٠ جينا على أنها سبب أمراض الكبيبات الكلوية الوراثية. الطفرات في هذه الجينات يمكن أن تنتقل بأنماط مختلفة من الوراثه: جسمية مهيمنة (واحد من الوالدين، المصاب بالمرض، ينقل نسخة من الجين المتغير للطفل، الذي سوف يصاب بنفس المرض) ، جسمية متنحية (الآباء والأمهات ، الذين يتمتعون بصحة جيدة، ينقلون نسخة من الجين المتغير للطفل الذين سوف يصاب بهذا المرض عندما يتلقي/ تتلقى نسختين من الجين الغير طبيعي، أو المرتبط أكس (الجين المتغير يكون موروث من قبل الأطفال الذكور، الذين سيصابون بالمرض، من الأم، والتي عادة ما تكون في صحة جيدة).

تشخيص أمراض الكبيبات الكلوية الوراثية يحتاج إلى أختبارات معملية للدم وللبول. قد يكون من الضروري اجراء إختبار مجهري للانسجة االكلوية. وأخيرا، الاختبارات الجينية أمر ضروري للكشف عن سبب المرض، وبالتالي في تحديد تطور الحاله المرضيه للمريض والعلاج الطبي الأمثل.

أمراض الكبيبات الكلوية المناعية (التهاب كبيبات الكلى):

يعتبر التهاب كبيبات الكلى من أمراض الألتهابات التي تصيب الكبيبات الكلوية، التي تمثل عضو تصفية الكلى. ويمكن لهذه الامراض أن تكون حادة، تحت الحادة أو مزمنة، ويمكن أن يكون لها أعراض مرضية مختلفة للغاية (بول دموي، بول بروتيني، والقصور الكلوي، وأمراض الكلى نهائية المرحلة). علاوة على ذلك، يمكن أن تتأثر به أجهزه أخرى خارج الكلي (مثل الجلد والمفاصل والجهاز التنفسي ...).

التهاب كبيبات الكلى قد يكون أيضا:

- مرض منفرد (التهاب كبيبات الكلى الأولي أو مجهول السبب)، مثل اعتلال الكلية إغأ.
- أن يكون جزءا من أمراض عديدة الأجهزة (مثل الذئبة الحمراء الجهازية أو التهاب الأوعية الدموية).
- أن يكون نتيجه لعدوى (البكتيريا العقدية، المكورات العنقودية، فيروس التهاب الكبد بي أو سي).

قد تكون الأعراض المرضية لالتهاب كبيبات الكلى كالتالي:

- الفشل الكلوي (الحاد أو المزمن)
- ارتفاع ضغط الدم
- المتلازمة الكلوية، وهي متلازمة مرضية تحدث نتيجة فقدان البروتين في البول مع ما يترتب عن ذلك من نقص بروتينات الدم (انخفاض مستويات البروتينات في الدم، وخاصة الزلال)، اضطراب مستوي الدهون في الدم واحتباس الماء (وذمة).
- بول دموي، وهو في كثير من الأحيان ظهور دم مرئي في البول أناء فترة نشاط المرض، يليه بول دموي مجهري مستمر.

يحتاج تشخيص التهاب الكبيبات الكلوية إلى إجراء إختبارات معملية في الدم والبول. الإختبارالمجهري للانسجة االكلوية غالبا ما يكون حاسما.
وتعد جميع النتائج الواردة من هذه الإختبارات ضرورية لتوجيه اختيار العلاج المناسب للأنواع المختلفة من التهاب كبيبات الكلى.

الإعتلالات الخلوية:

(ARPKD)التكيسات الكلوية المتعددة الجسمية المتنحية:

تعتبر التكيسات الكلوية المتعددة الجسمية المتنحية (أربكد) اضطراب وراثي يتميز بتكوين العديد من التكيسات في المجاري التجميعية الكلوية. يتبع تكوين ونمو هذه التكيسات، تضخم الكلي بشكل ملحوظ. يصطحب ذلك دائما إصابة الكبد، ويتميز بدرجات عديدة من التليف الكبدي الوراثي. يعد (أربكد) مرضا نادرا وتبلغ نسبة انتشاره ١\٤٠٠٠٠ طفل. ويعد هذا المرض وراثيا متنحيا (يجب أن تتغير كلتا النسختين

من الجين المسئول)، ويسمي الجين المسبب للمرض (بكدهد١)، ويقع علي الكروموسوم رقم ٦. وهو المسئول عن تكوين بروتينات التكيس الليفي أو المجاري المتعدد.

ويعد ارتفاع ضغط الدم والتهابات المسالك البولية بعد الولادة، إلى جانب تكون التكيسات ونموها، من الأعراض الشائعة والحادة من المرض. يمكن أن تكون إصابة الكبد بدون أعراض تماما، أو يمكن حدوث ارتفاع في ضغط الدم الكبدي البابي، عدوى القناة الصفراوية والتهاب الحوصلة الصفراوية. ويبين المسح الكلوي بالموجات فوق الصوتية، في بعض الأحيان حتى في فترة ما قبل الولادة، تضخم الكلى والتكيسات الصغيرة. كما يظهر المسح الكبدي بالموجات فوق الصوتية إتساع القناة الصفراوية وعلامات ارتفاع ضغط الدم الكبدي البابي.

ويكون القصور الكلوي واحد من المضاعفات الرئيسية لمرض (أربكد). وتسمي المرحلة النهائية من القصور الكلوي، إعتلال الكلي نهائي المرحلة، ولا تحدث عادة قبل بلوغ المريض سن ١٥ سنة. ويكون الغسيل الكلوي أو زرع الكلى للمرضي في المرحلة النهائية للمرض هو العلاج المنقذ للحياه.

(ADPKD) التكيسات الكلوية المتعددة الجسمية المهيمنة:

تعتبر التكيسات الكلوية المتعددة الجسمية المهيمنة (أدبكد) اضطراب وراثي يتميز بتكوين التكيسات في أي مسلك من المسالك التجميعية الكلوية. ويعد النوع الأكثر شيوعا من أمراض التكيسات الكلوية المتعددة، وتبلغ نسبة انتشاره ١٠٠٠\١. ولذلك لا يعد (أدبكد) من الأمراض النادرة. ومع ذلك، الأعراض الظاهرية للمرض عادة ما تتطور في الأعمار المتقدمة كما أنه اضطراب نادر في مرحلة الرضاعة والطفولة، حتى في الحالات العائلية. وتحدث الطفرة في أغلب العائلات المصابة ب(أدبكد) في الجين المسمي (بكد١) الواقع علي الكروموسوم رقم ١٦، بينما تحدث الطفرة في نسبة ضئيلة من الحالات في الجين المسمي (بكد٢) الواقع علي الكروموسوم رقم ٤.

وتتمثل الأعراض في الأطفال المصابة ب(أدبكد) في ظهور بول دموي، مجهريا وظاهريا على حد سواء، مصحوبا بارتفاع ضغط الدم، والتهابات المسالك البولية، وحصوات الكلى والقصور الكلوي. ويبين المسح الكلوي بالموجات فوق الصوتية تضخم الكلى بشكل ملحوظ والتكيسات كبيرة الحجم. يمكن أن يظهر هذا المرض أيضا بأعراض مرضية ليست كلوية متضمنة الكبد والبنكرياس والقلب والشرايين الكبيرة.

ويعد القصور الكلوي هو واحد من المضاعفات الرئيسية ل(أدبكد). وتعرف المرحلة النهائية من الفشل الكلوي باسم مرض الكلى نهائي المرحلة، والذي يحدث عادة في سن البلوغ أيضا في الحالات التي تبدأ اعراضها في سن الأطفال. ويكون الغسيل الكلوي أو زرع الكلى للمرضي في المرحلة النهائية للمرض هو العلاج المنقذ للحياه.

أمراض الأنابيب الكلوية الإبتدائية:

تعد أمراض الأنابيب الكلوية الابتدائية عبارة عن اضطرابات وراثية تتميز بتغيير في وظيفة الأنابيب الكلوية. وتلعب الأنابيب الكلوية العديد من الأدوار الوظيفية الهامة، بما في ذلك تنظيم كمية ونوعية الجزيئات التي يجب أن تفرز في البول. وعندما لا تعمل الأنابيب الكلوية بشكل صحيح، تصبح الأعراض المرضية واضحة. وتتضمن تغييرات شديدة في نسب الحمضي القاعدي والمعادن (مثل الصوديوم والبوتاسيوم)، في الدم والبول علي حد سواء. هذه الأضطرابات عادة لا تؤدي إلي القصور الكلوي، ولكن قد تؤدي إلي أعراض مرضية هامة أخري مثل الأضطرابات البولية والمعوية أو ضعف النمو، وخاصة إذا لم يتم بدء العلاج من هذا المرض على وجه السرعة. لذلك، يجب أن يخضع المرضى المصابين بأمراض الأنابيب الكلوية الإبتدائية إلي العلاجات المزمنة مع الفحص الطبي والمختبري الدوري، وذلك للتحقق من فعالية العلاج.

CAKUT (التشوهات الخلقية في الكلى والمسالك البولية):

تعد التشوهات الخلقية في الكلى والمسالك البولية (كاكيت) من اضطرابات النمو التي تتضمن الكلي، إما وحدها أو بالاشتراك مع أجزاء أخرى من الجهاز البولي (مثل الحالب والمثانة). ويمكن أن تظهر كمرض منفرد أو بالاشتراك مع تشوهات خلقية أخرى خارج الكلي (مثل العين والأذن).

(كاكيت) تشمل:

- تشوهات الكلى، مثل عدم التخلق الكلوي من جانب واحد، تشوه حدوة حصان الكلوي، أو تشوه الكلي صغيرة الحجم.
- تشوهات الحالب، مثل إنسداد الحالب الحوضي، أو استنساخ جهاز تجميعي ثنائي، توسع الحالب الخلقي، والإرتجاع المثاني الحالبي.
- تشوهات مجرى البول، مثل صمامات مجرى البول الخلفية.

يمكن أن تكون (كاكيت) بدون أعراض تماما، وبالتالي يمكن أن يكون إكتشافه بمحض الصدفة عندما يخضع المريض للمسح الكلوي بالموجات فوق الصوتية لأسباب أخرى، وحتى خلال فترة ما حول الولادة. بدلا عن ذلك، تظهر أحيانا أعراض مرضية، مثل التهابات المسالك البولية. يمكن لبعض الحالات أن تتطور نحو القصور الكلوي وأمراض الكلى نهائية المرحلة.

يعتمد تشخيص (كاكيت) على المسح الكلوي بالموجات فوق الصوتية، التي لا غنى عنها أيضا في المتابعة الدورية للمرضى المزمنين. وبالإضافة إلى ذلك، التتبع الإشعاعي الكلوي ومنظار مجري البول والمثانة الفارغة غالبا ما تكون مفيدة في التحكم الطبي للمرضي المصابين ب(كاكيت).

تحتاج المرضى المصابين بمرض الكلى نهائي المرحلة لغسيل الكلى أو زرع الكلى بإعتبارهما العلاج المنقذ للحياه.

(ADTIKD) الإعتلال الكلوي الانبوبي- خلوي الجسمي المهيمن:

الإعتلال الكلوي الانبوبي- خلوي الجسمي المهيمن (أدتيكد) عبارة عن مجموعة من الأمراض النادرة تنتقل عن طريق النمط الجسدي السائد الوراثي. وتنجم عن طفرات في واحدة من أصل 4 جينات: يمود، هنف١ ب، ميس١، رين.

يمكن أن يظهر (أدتيكد) بأعراض مرضية مختلفة للغاية بما في ذلك التشوهات البولية المنفردة، التكيسات الكلوية، وأمراض الكلى المزمنة، والقصور الكلوي، وأمراض الكلى نهائية المرحلة. ويمكن، بالإضافة إلى ذلك، ظهور أعراض غير كلوية، بما في ذلك نوع معين من داء السكري للأحداث (ويسمى مودي) والنقرس.

يستند تشخيص (أدتيكد) علي الاختبارات المعملية للدم والبول. وتكون الاختبارات الجينية مفيدة في تأكيد الإشتباه في المرض.

يحتاج المرضى المصابين بمرض الكلى نهائي المرحلة لغسيل الكلى أو زرع الكلى بإعتباره العلاج المنقذ للحياة.