

AUTOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ POLYCYSTÓZA LEDVIN U PLODU SE ZDÁNĹIVĚ NEGATIVNÍ RODINNOU ANAMNÉZOU – KAZUISTIKA

Jeřov M.¹, Prsilov Š.²

¹stav patologie, Lkařsk fakulta Masarykovy Univerzity a Fakultn nemocnice, Brno

²Oddlen lkařsk genetiky, Fakultn nemocnice, Brno

Souhrn

Prezentujeme neobvykl ppad polycystickch ledvin u plodu. V gravidit 21. tdne byl zjiřten vrazn oligohydramnion a zvtřen hyperechogenn ledviny plodu. Thotenstv bylo ukončeno z genetick indikace a byla provedena fetln autopsie. Nlez na ledvinch plodu byl hodnocen jako glomerulocystick choroba a patologem bylo vysloveno podezřen na autosomln dominantn polycystickou chorobu (ADPKD). Až pot proveden řetřen v rodin potvrdilo vskyt autosomln dominantn polycystick choroby ledvin jak u matky plodu, kter nemla klinick pznaky, tak u nkolika dalřich člen rodiny ve vce generacch. Diskutovny jsou mořn mechanismy vedoucí k prenataln manifestaci ADPKD a prognza tchto pacient.

Klıov slova: autosomln dominantn ddičn polycystick choroba ledvin – polycystick ledviny – ADPKD – gen PKD1 – prenataln diagnostika – fetln autopsie

Summary

Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease in the Fetus with Seemingly Negative Family History. A Case Report

An unusual case of fetal polycystic kidney disease is reported. Oligohydramnios and enlarged hyperechogenic kidneys were found at 21 weeks. The pregnancy was terminated and fetal autopsy performed. The histopathological pattern of fetal kidneys was consistent with glomerulocystic disease and this raised suspicion of autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD). Initially, the family history seemed to be negative for ADPKD. The mother's diagnosis was established only after the abortion of the affected fetus. She had no symptoms of renal disease. Multigenerational involvement was revealed on the mother's side. Mechanisms leading to prenatal ADPKD and prognosis of the pediatric patients are discussed.

Key words: autosomal dominant polycystic kidney disease – polycystic kidney disease – ADPKD – gene PKD1 – prenatal diagnosis – fetal autopsy

Čes.-slov. Patol., 46, 2010, No. 3, p. 68–71

Autosomln dominantn polycystick choroba ledvin (ADPKD) patri svou incidenc 1 : 1000 k nejčastřm monogenn podmnnm chorobm v populaci vbec. V ČR je tmto onemocnnm postiřeno minimln 10 000 osob (8). U 85 % rodin je polycystick choroba zpsobena mutovanm genem PKD1 lokalizovanm na 16. chromozomu. Gen PKD 2 je mapovn na chromozom 4 a podmiřuje chorobu u zbvajcch 15 % postiřench rodin. Jedn se o mrnjř fenytyp s pozdjř manifestac cyst ledvin i hypertenze a delřm pžívnm. Penetrance patologickho genu je 100%, ale mra postiřen je mezi jednotlivmi postiřenmi odliřn, a to i v rmci jedn rodiny. Neomutace odpovd za mn neř 10 % ppad.

ADPKD zahrnuje multiorgnov postiřen ledvin, jater a dalřich nitrobřřnch orgn cystami a postiřen kardiovaskulrnho apartu vvojovmi abnormalitami. Diagnostickm kritriem je vskyt dvou a vce cyst v obou ledvinch. Pznaky onemocnn se objevuj obvykle mezi 30.–50. rokem řivota, odtud synonymum polycystza ledvin dosplch. ADPKD mře postihnout i novorozence a byla opakovan diagnostikovna prenataln. V kazuistice popisujeme ppad manifestn ADPKD u plodu se zdnliv negativn rodinnou anamnzou. Chceme podtrhnout vznam pečlivho autoptickho vřetřen malformovanho plodu, kter mře bt genetikovi cennm vodtkem p indikaci dalřich vřetřen a pspt k lepřmu poznn ddičn choroby v rodin.

KLINICK UDAJE

Jednalo se o prvn graviditu zdrav 22let řeny. Na fakultn pracoviřt byla odeslna ve 20. t.g. pro pozitivn vsledek biochemickho screeningu – zvřen riziko m. Down u plodu. P UZ vřetřen byly u plodu patrn zvtřen hyperechogenn ledviny. P kontrolnm vřetřen ve 21. t.g bylo shledno zhorřen nlezu na ledvinch a vrazn oligohydramnion. Karyotyp plodu byl normln 46 XX. Genetick vřetřen veden formou pohovoru neprokzalo genetickou ztř v rodech partner. Bylo vysloveno podezřen na infantiln polycystickou chorobu ledvin s autosomln recesivn ddičnst. Po seznmen s nepřznivou prognzou pro dalř vvoj plodu se partner rozhodli pro uml peruřen thotenstv z genetick indikace.

MATERAL A METODY

Bylo provedeno standardn autoptick vřetřen, kter zahrnovalo mřen biometrickch parametr ke zhodnocen gestačnho str, zevn ohledn a pitvu nefixovanho plodu a placenty. U plodu řenskho pohlav o hmotnosti 380 g byla zjiřtna oboustrann symetrick nefromegalie (obr. 1). Hmot-