

Bölüm 4

OTOZOMAL DOMİNANT POLİKİSTİK BÖBREK HASTALIĞI

Elçin ERDOĞAN YÜCEL¹

GİRİŞ

Otozomal dominant polikistik böbrek hastalığı (ODPBH), her 400-1000 erişkinin birinde görülen en sık herediter böbrek hastalığıdır (Çakmakçı & Hatipoğlu, 2015). Bir çok kalıtsal hastalıktan daha sık görülmektedir. Toplumda orak hücreli anemiden 10 kat, kistik fibrozisten 15 kat daha sık gözlenir. Son dönem böbrek yetmezliği olan hastaların %10-15'inde etyolojide ODPBH saptanmıştır. Kalıtım şekli otozomal dominant olduğu için tanıda aile öyküsünün varlığının önemli yeri vardır. Böbrekler dışında başka organlarda da kistlerin görülebilmesi ve değişik sistemlere ait patolojilerinde görülebilmesi sebebiyle sistemik bir hastalık olarak kabul edilmektedir. Eski tanıda erişkin tipte polikistik böbrek hastalığı olarak anılmasına karşın çocuk hastalarda da görülebilmesi sebebiyle günümüzde kalıtım şekline göre isimlendirilmektedir. Genellikle 30-50 yaşlarda başlangıç göstermektedir. Böbrek parankimi içinde çok sayıda kist ve boyutları artmış bir böbrek gözlenir. Böbrek dışında karaciğer, pankreas, akciğer, dalak, testis, vezikula seminalis kistleri, kolon divertikülleri, kardiyak patolojiler, serebellar anevrizmalar gözlenebilecek patolojilerdir.

EPİDEMİYOLOJİ VE GENETİK

Her 400 ile 1000 canlı doğumun birinde gözlenir (Grantham, 1996). Erkek ve kadınlarda eşit oranda rastlanır. Anne ve babanın birinde bu hastalık varsa çocuklara bu hastalık bulunma olasılığı %50'dir. Genetik açıdan hastalıktan sorumlu olan gen mutasyonları polycystic kidney disease 1 (PDK1) ve polycystic kidney disease 2 (PDK2) dir. Hastaların %85'inde PDK1 mutastonu gözlenirken %15'inde PKD2 gen mutasyonu gözlenmektedir. PDK1 16. kromozomun kısa koluunda yerleşmiştir (16p13.3), toplam 53 kilobaz içerir ve 46 eksondan oluşmuştur. PDK1 geni polikistin-1 proteini sentezinde görevlidir (Igarashi & Somlo, 2002).

¹ Uzman Doktor; Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi İç Hastalıkları Anabilimdalı; dr.eerdogan@yahoo.com

alınamayan hastalarda kist aspirasyonu veya cerrahi dekortikasyon düşünülebilir (Özkan & Ulusoy, 2011).

ODPBH'da üriner enfeksiyon sıklığı artmıştır. Enfeksiyon tedavisinde uygun antibiyoterapi veya enfekte kistin drenajı tedavide uygulanabilir. Trimetoprim-sulfamethoksazol, klindamisin, kloramfenikol, siprofloksazin ve eritromisin gibi kist içinde terapötik konsantrasyonlara ulaşabilen antibiyotikler tercih edilmelidir (Türk Nefroloji Derneği, 2019).

Böbrek taşı olan hastalarda konservatif önlemler, taşın yeri ve boyutuna göre shockwavelitotripsi veya cerrahi tedavi tercih edilebilir.

Tüm hastaların intrakranial anevrizma açısından araştırılması gerekmez. Çapı 1 cm'nin altında olan anevrizmalarda rüptür beklenmediğinden dolayı, sadece 1 cm'den büyük olan anevrizmalara profilaktik cerrahi girişim yapılmalıdır. Cerrahi girişim gerekmeyen anevrizmalar, 3-5 senede bir yapılacak magnetik rezonans anjiyografi tetkiki ile takip edilmelidir.

ODPBH olan hastalar gebe kalabilir. Böbrek fonksiyonları açısından yakın takip gerekir. Hipertansiyona bağlı preeklampsi riski sebebiyle yakından takip edilmelidirler. Hastalığın %50 oranında çocuklarda gelişebileceği hatırlatılmalıdır.

KAYNAKLAR

- Anafarta K, Arıkan, N., Bedük, Y. (2011) Böbreğin Kistik Hastalıkları, Temel Üroloji, Güneş Tıp Kitabevleri: Ankara. p. 489-93
- Çakmakçı S, Hatipoğlu N (2015). Otozomal Dominant/Erişkin Polikistik Böbrek Hastalığı (ODPBH). İstanbul, Derman Tıbbi Yayıncılık p. 98-103.
- Ecder, SA. (2007). Otozomal dominant polikistik böbrek hastalığında ekstrarenal bulgular. Türk Nefroloji, diyaliz ve transplantasyon dergisi, 16(1), 18-21.
- Grantham, J.J..(1996). The etiology, pathogenesis, and treatment of autosomal dominant polycystic kidney disease: recent advances. Am J Kidney Dis, 28(6), 788-803. Doi: 10.1016/S0272-6386(96)90378-9.
- Igarashi, P., Somlo, S. (2002). Genetics and pathogenesis of polycystic kidney disease. J Am Soc Nephrol, 13:2384-98. Doi: 10.1097/01.ASN.0000028643.17901.42.
- Koçyiğit, I. & Eroğlu, E. (2019). Erişkin Polikistik Böbrek Hastalığı Tedavisinde Gelişmeler. Türkiye Klinikleri Nephrology-Special Topics, 12(1), 51-59.
- Özkan, G., Ulusoy, Ş. (2011). Otozomal dominant polikistik böbrek hastalığı ve Yeni Tedavi Yaklaşımları. İç hastalıkları dergisi, 18: 55-61.
- Türk Nefroloji Derneği (2019). Böbreğin Kistik hastalıkları. (23.04.2019 tarihinde <http://www.nefroloji.org.tr/icerik.php?gid=27>).