

Fetal Polikistik Böbrekler

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Fetal polikistik böbrek nedir?

Polikistik böbrekler, anne karnındaki bebeği etkileyebilen nadir bir anomalidir. Fetal böbreklerin çok büyüdüğü ve çok sayıda küçük sıvı dolu kistin varlığı nedeniyle ultrasonda çok parlak görüldüğü özel genetik bir durumdur. Böbrek fonksiyonu genellikle anormaldir ve böbrek fonksiyonunun bozulması kademeli olarak başlar. Genellikle her iki böbrek de etkilenir, bu nedenle prognoz benzerdir.

Hastalığın farklı kalıtım biçimlerine sahip iki türü vardır, dominant ve resesif tip. Hastalığın başlangıç zamanına göre farklı formları vardır, yani doğum öncesi, neonatal, infantil ve juvenil form.

Polikistik böbrekler nasıl oluşur?

Polikistik böbreğin genetik olarak baskın olan türü yaklaşık 20.000 bebekte 1 görülürken, hastalığın çekinik türü yaklaşık 1000 bebekte 1 görülür. Genetik bir anormallikten (hatalı gen) kaynaklanır. Bu, hücrelerdeki DNA'nın mesajında bir hata olduğu anlamına gelir. DNA'nın her mesajına bir gen denir. Her birimiz genlerimizi ebeveynlerimizden miras alırız. Vücudumuza görünüşümüzü, sağlığımızı ve davranışlarımızı etkileyen talimatlar verirler. Genel olarak, her insanda her genin iki kopyası vardır. Bir kopya anneden, diğeri babadan miras alınır.

Polikistik Böbrekler, PKHD1 olarak bilinen genin bir hatası (mutasyon olarak adlandırılır) nedeniyle oluşur. Bu gen, böbrek kanallarındaki tübüler yapıların oluşumu ve bakımında rol oynadığına inanılan fibrosistin veya poliduktin adı verilen bir proteinin üretiminden sorumludur. Dominant tipte hastalığın ortaya çıkması için genin bir adet bozuk kopyası yeterli olurken, çekinik tipte ise her iki ebeveynin de genin bozuk kopyasını taşıması gerekir ve gebelik oluştuğunda bebeğin her iki bozuk geni de alarak hastalığa yakalanma olasılığı dörtte birdir.

Fetal Polikistik Böbrekler

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Polikistik Böbrekler, bebekten alınan DNA'nın test edilmesiyle doğumdan önce teşhis edilebilir. Bu, hamileliğin 15. haftasından sonra amniyosentez adı verilen invaziv bir prosedürle (veya hamileliğin 11. ve 14. haftaları arasında koryonik villus örnekleme – CVS ile) elde edilebilir. Bu yöntemleri uygulayarak bebeğin etrafındaki amniyotik sıvıdan veya plasentadan hücreler toplanır ve içlerindeki DNA incelenir. Bu yöntemler daha önce etkilenen bebek öyküsü gibi yüksek riskli gebelikler için kullanılır. Ebeveynlerde de genetik test (kan testi) yapılmalıdır.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

Polikistik Böbrekler ayrıca gebelikte ultrasonla da şüphelenilebilir. Ancak, sonografik özellikler her zaman net değildir, bu nedenle tanı doğumdan sonra DNA incelemesi veya/veya değerlendirmesiyle doğrulanmalıdır. Böbrek fonksiyonu anormalleştikçe, bebeğin etrafındaki sıvı, yani fetal idrarı temsil eden sıvı giderek azalır ve fetal mesane ultrasonla görünmez hale gelir. Bu duruma oligohidramnioz denir ve çoğunlukla hastalığın çekinik tipinde görülür.

Kısa dönem prognoz esas olarak amniyon sıvı hacmine bağlıdır ve şiddetli oligohidramnioz olan olgularda akciğerlerin az gelişmesi ve böbrek yetmezliği nedeniyle prognoz son derece kötüdür. Normal amniyotik sıvı hacmine sahip vakalar daha sonra böbrek hastalığına, genellikle erişkinlikten önce ilerler. Bebeğin rahimde ve doğumdan önce ölmesi de mümkündür. Hastalığın baskın türünde prognoz daha iyidir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Kısa dönem prognoz esas olarak amniyon sıvısı hacmine bağlıdır. Şiddetli amniyon sıvısı eksikliği (oligohidramnioz) ile ilişkili prenatal resesif tipten etkilenen fetüsler, akciğerlerin az gelişmesi ve böbrek yetmezliği nedeniyle son derece kötü bir prognoza sahiptir. Normal amniyotik sıvı hacmine sahip vakalar daha sonra genellikle erişkinlik döneminden önce olmak üzere böbrek nakli gerektiren son evre böbrek hastalığına ilerleyeceklerdir. Ayrıca karaciğer

Fetal Polikistik Böbrekler

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

fibrozuyla ilişkili komplikasyonlar gösterebilirler ve kombine karaciğer-böbrek nakli gerektirebilirler.

Şu anda doğum öncesi tedavi mevcut değildir ve gebeliğin sonlandırılması bir seçenektir. Hastalığın baskın şekilde kalıtılan tipiyle ilgili olarak prognoz daha iyidir.

Çocukluk çağındaki komplikasyonlar arasında hipertansiyon ve idrarda protein bulunur ve hastalar yetişkin yaşamlarının bir noktasında diyaliz tedavisine ihtiyaç duyabilirler. Erken tanı ve yeni tedavilerle tedavi, böbrek yetmezliğinin ve hipertansiyonla ilişkili komplikasyonların başlangıcını geciktirebilmektedir.

Tekrarlayacak mı?

Resesif tipte, altta yatan neden resesif hatalı bir gen olduğundan, %25 oranında tekrarlama riski vardır (4 vakadan 1'i). Dominant tipte, altta yatan neden dominant hatalı bir gen olduğundan, %50 oranında tekrarlama riski vardır (2 vakadan 1'i). Bu durum, bir sonraki gebelikte invaziv bir prosedürle erken tespit edilebilir.

Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bu ciddi bir polikistik böbrek olgusu gibi mi görünüyor?
- Etkilenmiş böbrekler dışında ek bulgu var mı?
- Tanıdan emin olmanın bir yolu var mı?
- Gebelik nasıl takip edilmelidir?
- Gebelik sırasında yapılacak bir tedavi var mı?
- Doğumumu nerede ve nasıl gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğim doğumdan sonra nasıl bir bakım alacak?
- Genetik uzmanıyla görüşebilir miyim?
- Böbreklerle ilgilenen uzmanla görüşebilir miyim?
- Bebeğimle doğum sonrası ilgilenecek doktor ekibiyle görüşebilir miyim?

Güncelleme Kasım 2022