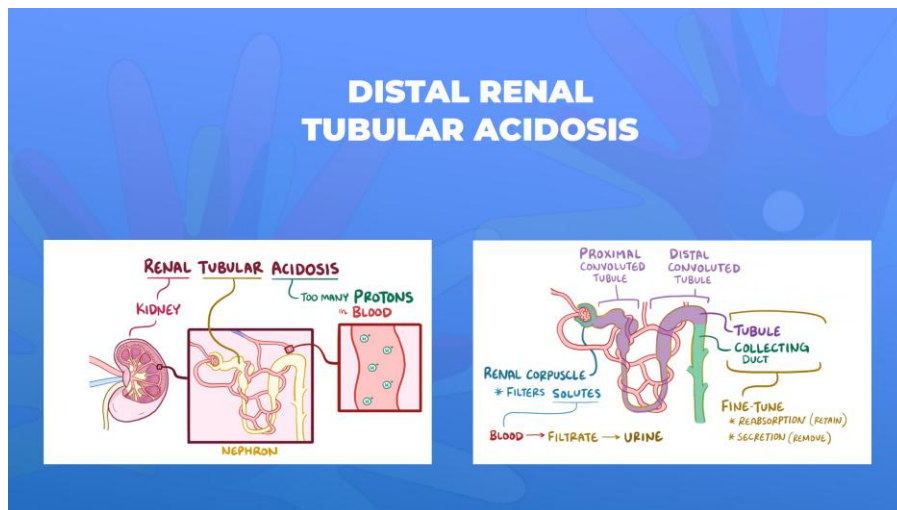


Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Acidoza tubulare renale distale

KNS N25.8 / Distal renal tubular acidosis



Acidoza tubulare renale distale (ATRD) është çrregullim që karakterizohet me sekrecion të çrregulluar të sasisë neto të acideve nga tubulet distale, dhe si rezultat shfaqet acidoza metabolike hiperklorike. Forma klasike është shpesh e bashkangjitur me hipokalemi ndërsa format tjera të fituara të ATRd mund të jenë të asocuara me hipokalemi, hiperkalemi ose normokalemi.

Fillimi i sëmundjes mund të shfaqet në çfardo moshe, varësisht nga shkaktari. Format trashëguese të ATRd përfshijnë format autosomale dominante (AD) dhe autosomale recisive (AR). Tipi autosomal recisiv i sëmundjes i asocuar me anemi, është i përshkruar në Azinë Juglindore.

Forma autosomale recisive të acidozës tubulare renale distale shpesh diagnostikohen tek të porsalindurit dhe te fëmijët e vegjël.

Format autosomale dominante shpesh diagnostikohen tek adoleshentët dhe pacientët e ri. Pacientët me acidozë renale tubulare distale mund të jenë pa simptoma ose klinikisht të prezantohen me:

- Poliuri – urinim me sasi të madhe
- Polidipsija – etje e shprehur
- Plogështi dhe lodhje (simptoma që shfaqen si rezultat i hipokalemisë).

Mos zhvillimi, rakitizmi, çrregullimi i rritjes (tek fëmijët) dhe osteomalacia ose osteopenia (tek të rriturit) janë manifestime që cilët shfaqen si rezultat i humbjes së kalciumit përmes urinës dhe humbjen e kripërave të kalciumit nga eshtrat. Zakonisht shfaqet edhe hiperkalciuria, nefrolitijaza dhe nefrokalcinoza. Niveli i ulët i kaliumit në plazmë tek ata me formën klasike, gjithashtu mund të jetë shkak për aritmi të zemrës, paralizë madje edhe vdekje, Në format recisive në acidozës tubulare renale distale, shpesh shfaqet humbje e dëgjimit progresive dhe ireverzibile (e pakthyeshme).

Acidoza tubulare renale distale mund të jetë kondicion i trashëguar apo i fituar. Acidoza tubulare renale distale forma autosomale dominante zakonisht është pasojë e mutacionit në gjenin SLC4A1. Mutacionet në ATPV1B1 gjenit janë përgjegjës për formën autosomale recisive të ATRd që shoqërohet me humbje dëgjimi.

Forma autosomale recisive e acidozës tubulare renale distale pa humbje dëgjimi ose shfaqje e vonshme e humbjes së dëgjimit kryesisht është e përshkruar te pacientët me mutacion të gjenit ATP6V0A4 , por ekziston prerje pasi që disa pacientë me këtë mutacion e humbin të dëgjuarin kurse disa tjerë jo. Format e fituara të acidozës tubulare renale distale mendohet që janë të shkaktuara nga sëmundje autoimmune, siç janë sindroma Sjogren ose shfaqen në mënyrë sekundare tek sëmundje tjera siç janë anemia e qelizave në formë drapëri, lupusi sistemik, uropatia kronike obstruktive ose pas transplantit të veshkës.

Të gjitha format e acidozës tubulare renale distale janë me rrjedhë kronike dhe mund të kenë efekt të shprehur në rritje dhe zhvillim.

Terapia me alkaline është trajtim standard (që të arrihet nivel normal i bikarbonateve në serum). Zakonisht pacientëve u jepet bikarbonat të natriumit ose citrat të natriumit.

Te fëmijët jepen doza shumë të mëdha, kurse të rriturve u nevojiten doza shumë më të ulta. Kaliumi është gjithashtu i nevojshëm te pacientët me hipokalemi dhe zakonisht preferohet citrat i kaliumit. Doza ndryshon sipas nivelit të kaliumit në gjak. Personat me hipekalemi duhet të konsumojnë më pak kalium përmes ushqimit dhe përmes terapive tjera.

Sëmundja karakterizohet me acidozë metabolike hiperklorike. Paaftësia për uljen e pH vlerës së urines nën 5.5 dhe anjon gapi pozitiv gjatë acidozës metabolike spontane është indikator që sygjeron se bëhet fjalë për këtë sëmundje të rrallë. Pacientët gjithashtu shfaqin edhe humbje të kaliumit përmes veshkave, përveç te tipi hiperkalemik i kësaj sëmundjeje.

Testimi gjenetik molekular për njërën nga mutacionet gjentike shkaktarë, gjithashtu mund ta vërtetojë diagnozën.

Prevalenca e sëmundjes nuk dihet, por shumë shpesh nuk është mjaftueshëm e lajmëruar nga ana e pacientëve. Format trashëguese janë më të shpeshta në rajone me konsaguinitet të lartë (gadishulli Arabik dhe Afrika veriore), kurse format e fituara më shpesh hasen në vendet perendimore.

Format trashëguese të sëmundjes trashëgohen në mënyrë autosomale dominante ose recisive dhe është i mundshëm këshillimi gjenetik.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

RECORDATI
RARE DISEASES
GROUP



ALKALOID
SKOPJE
Health above all



M E D I S



MEDIJA PLANET

