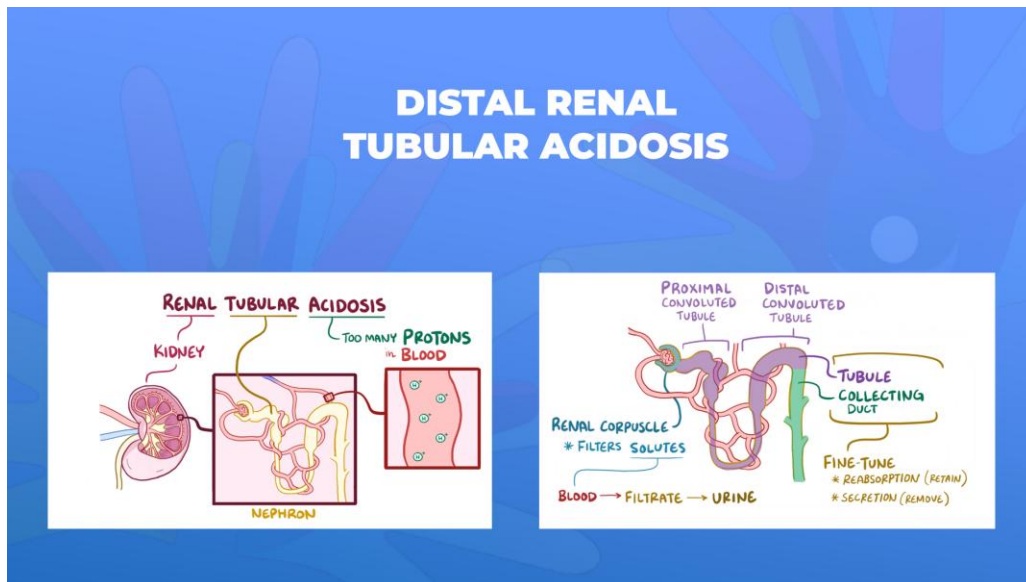




Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

## Дистална бубрежна тубуларна ацидоза МКБ N25.8/ Distal renal tubular acidosis



Дисталната бубрежна тубуларна ацидоза (дРТА) е нарушување кое се карактеризира со нарушена секреција на нето количеството на киселина од дисталниот тубул, а како резултат на тоа се јавува хиперхлоремична метаболна ацидоза. Класичната форма е често поврзана со хипокалемија, додека другите форми на стекнати дРТА може да бидат поврзани со хипокалемија, хиперкалемија или нормокалемија.

Почетокот на болеста може да се појави на било која возраст, во зависност од причината. Наследните подтипови на дРТА вклучуваат автозомно доминантно (АД) и автозомно рецесивно (АР) дРТА. Рецесивниот подтип на болеста поврзан со анемија, исто така, е опишан во Југоисточна Азија.

Формите на автозомно рецесивната дистална бубрежна тубуларна ацидоза често се дијагностицираат кај новороденчиња и мали деца. Автозомно доминантната форма најчесто се дијагностицира кај адолесцентите и млади пациенти.

Пациентите со дистална бубрежна тубуларна ацидоза можат да бидат асимптоматски или клинички да се презентираат со:

- Полиурија - зголемено мокрење.
- Полидипсија - зголемена жед.
- Слабост и замор (симптоми кои се јавуваат како резултат на хипокалемијата).

Неуспехот за напредок, рахитисот, нарушениот раст (кај деца) и остеомалација или остеопенија (кај возрасни) се манифестации кои се јавуваат како резултат на губењето на калциумот преку урината и губењето на солите на калциум од коските. Обично се јавува и хиперкалциурија, нефролитијаза и нефрокалциноза. Ниското ниво на калиум во плазмата кај оние со класична форма, исто така може да биде причина за срцеви аритмии, парализа, па дури и смрт. Во рецесивните форми на дистална бубрежна тубуларна ацидоза, често се јавува прогресивна и иревизибилна (неповратна) глувост.

Дистална бубрежна тубуларна ацидоза може да биде наследна или стекната состојба. Автосомно доминантната дистална бубрежна тубуларна ацидоза обично се должи на мутации во СЛЦ4А1 генот. Мутациите во АТП6В1Б1 генот или АТП6В0А4 генот се одговорни за автосомно рецесивната форма на дистална бубрежна тубуларна ацидоза со глувост.

Автосомно рецесивната форма на дистална бубрежна тубуларна ацидоза без глувост или со присуство на глувост со доцна појава главно е опишана кај пациентите со мутации во АТП6В0А4 генот, но преклопувањето постои затоа што некои пациенти со оваа мутација развиваат глувост, а други не. Стекнатите форми на дистална бубрежна тубуларна ацидоза се смета дека се предизвикани од автоимуни заболувања, како што се Сјонгеровиот синдромот или пак се јавуваат секундарно на останати состојби како што се анемија на српестите клетки, системски лупус еритематозус, хронична опструктивна уропатија или по трансплантација на бубрег.

Сите форми на дисталната бубрежна тубуларна ацидоза се со хроничен тек и можно е да имаат значителни ефекти врз растот и развојот.

Терапијата со алкалии е стандарден третман (за да се постигне нормално ниво на бикарбонатите во серумот). На пациентите обично им се дава натриум бикарбонат или натриум цитрат.

Кај децата се даваат многу високи дози, додека на возрасните им треба многу пониски дози. Калиумот е исто така неопходен кај пациентите со хипокалемија и обично се препорачува калиум цитрат. Дозата зависи од тежината на хипокалемијата. Хиперкалемичните типови имаат потреба од слаб внес на калиум во исхраната и останатите видови на терапии.

Болеста се карактеризира со хиперхлоремична метаболна ацидоза. Неспособноста за спуштање на ПХ вредноста на урината под 5,5 и позитивниот анјонски јаз за време на спонтаната метаболна ацидоза е индикација што укажува на постоење на оваа ретка болест. Пациентите исто така, покажуваат и губење на калиум преку бубрезите, освен кај хиперкалемичниот тип на оваа болест.

Молекуларното генетско тестирање за една од причинските генетски мутации, исто така, може да ја потврди дијагнозата.

Преваленцата на болеста е непозната, но честопати е недоволно пријавена од страна на пациентите. Наследните форми се почести во области со висок степен на консангвинитет (Арапскиот полуостров и Северна Африка), додека пак стекнатите се пријавуваат почесто во западните земји. Наследените форми на болеста се наследуваат автозомно доминантно или рецесивно и можно е генетско советување.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



MEDIS

