

## :: Kwasicca nerkowych kanalików dystalnych

Orpha number: 18

### **Definicja choroby:**

Kwasicca nerkowych kanalików dystalnych (ang. *distal renal tubular acidosis*, dRTA) jest zaburzeniem całkowitego wydzielenia kwasów przez kanalik dystalny, charakteryzującym się hiperchloremiczną kwasicą metaboliczną. W klasycznej postaci często występuje hipokaliemia, natomiast inne postaci nabytej dRTA mogą wiązać się z hipokaliemią, hiperkaliemią lub normokaliemią.

### **Epidemiologia:**

Częstość występowania dRTA jest nieznana, ale często jest nieudokumentowana. Dziedziczne postaci dRTA częściej występują w rejonach o wysokim stopniu pokrewieństwa (Półwysep Arabski, Afryka Północna), natomiast nabyte dRTA częściej opisywane są w krajach zachodnich.

### **Opis kliniczny:**

Choroba może ujawnić się w każdym wieku, w zależności od przyczyny. Dziedziczne podtypy dRTA obejmują postaci dziedziczone autosomalnie dominująco (AD) i autosomalnie recesywnie (AR) (zobacz te hasła). Podtyp recesywny dRTA związany z niedokrwistością opisano także w Południowowschodniej Azji. Postaci AR rozpoznawane są często u niemowląt i małych dzieci. AD dRTA najczęściej rozpoznaje się u młodzieży i młodych dorosłych. Pacjenci z dRTA mogą nie wykazywać objawów lub prezentować poliurię, polidypsję, osłabienie i męczliwość (objawy związane z hipokaliemią). Słaby przyrost masy ciała, krzywica, zahamowanie wzrastania (u dzieci) i osteomalacja lub osteopenia (u dorosłych) są wynikiem utraty wapnia z moczem i utraty soli wapniowych z kości. Mogą wystąpić hiperkalcuria, kamica nerkowa i nefrokalcynoza. Niskie osoczowe poziomy potasu w klasycznej formie dRTA mogą być także przyczyną arytmii, porażeń i nawet śmierci. W postaciach recesywnych często występuje postępująca i nieodwracalna głuchota.

### **Etiologia:**

dRTA może być nabyta lub dziedziczna. AD dRTA zazwyczaj spowodowana jest przez mutację genu *SLC4A1* (17q21.31). Mutacje genu *ATP6V1B1* (2p13) lub *ATP6V0A4* (7q34) odpowiadają za AR dRTA z



głuchotą. AR dRTA bez głuchoty lub z głuchotą o późnym początku opisywano głównie u pacjentów z mutacjami genu *ATP6V0A4*, ale istnieje efekt nakładania, ponieważ u niektórych pacjentów rozwija się głuchota, a u innych nie. Uważa się, że nabyte postaci dRTA spowodowane są przez choroby autoimmunizacyjne, takie jak zespół Sjögrena, (zobacz to hasło) lub wtórnie do innych stanów chorobowych, takich jak niedokrwistość sierpowatokrwinkowa, toczeń rumieniowaty układowy (zobacz to hasło), przewlekła uropatia zaporowa lub po przeszczepie nerki.

## ***Metody diagnostyczne:***

Choroba charakteryzuje się hiperchloremiczną kwasicą metaboliczną. Brak zdolności do obniżania pH moczu poniżej 5,5 i dodatnia luka anionowa w moczu w czasie samoistnej kwasicy metabolicznej wskazują na dRTA. Testy prowokacyjne w celu dalszej diagnozy obejmują test zakwaszania z  $\text{NH}_4\text{Cl}$  i test z furosemidem. Pacjenci z dRTA wykazują także nerkową utratę potasu, oprócz typu hiperkaliemicznego dRTA. Genetyczna analiza molekularna w kierunku jednej z przyczynowych mutacji może również potwierdzić rozpoznanie.

## ***Rozpoznanie różnicowe:***

W różnicowaniu należy przede wszystkim uwzględnić proksymalną RTA (zobacz to hasło), jak również inne przyczyny przewlekłej kwasicy metabolicznej (np. biegunka).

## ***Diagnostyka prenatalna:***

Rzadko przeprowadza się diagnostykę prenatalną.

## ***Poradnictwo genetyczne:***

Postaci dziedziczne dRTA dziedziczą się w sposób autosomalny dominujący lub recesywny i w tych przypadkach możliwe jest poradnictwo genetyczne.



## **Postępowanie i leczenie:**

Terapia alkalizująca jest standardowym sposobem leczenia (w celu uzyskania prawidłowych poziomów dwuwęglanów w surowicy). Pacjentom zazwyczaj podaje się dwuwęglan sodu lub cytrynian sodu. Dzieci wymagają bardzo wysokich dawek (4-8 mEq/kg/dziennie), natomiast dorośli wymagają znacznie niższych dawek (1-2 mEq/kg/dziennie). Substytucja potasu jest niezbędna u pacjentów z hipokaliemią i zazwyczaj zaleca się podaż cytrynianu potasu. Dawka zależy od stopnia hipokaliemii. Postaci hiperkaliemiczne wymagają diety o niskiej zawartości potasu lub innych terapii.

## **Rokowanie:**

Wszystkie postaci dRTA są przewlekłe i mogą mieć znaczący wpływ na wzrost i rozwój. Przy odpowiednim leczeniu, średnia długość życia jest normalna, a niewydolność nerek występuje rzadko. Czasem jednak może dojść do postępującej, przewlekłej choroby nerek w przypadku występowania nawracających kamieni nerkowych i ciężkiej nefrokalcynozy.

## **Recenzent-ekspert:**

Dr Daniel Battle i Dr Syed K. Haque

Aktualizacja: kwiecień 2014

Tłumaczenie: listopad 2015

*This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---