Rola badania ultrasonograficznego w praktyce lekarza rodzinnego na przykładzie autosomalnie dominującej wielotorbielowatości nerek. Opis przypadku

Relevance of ultrasound examination in general practice. A case report of a patient with autosomal dominant polycystic kidney disease

Izabela Cwojdzińska-Jankowska, Anna Plewa

Niepubliczny Zakład Opieki Zdrowotnej ASKLEPIOS, Pogorzela, Polska

Correspondence: Izabela Cwojdzińska-Jankowska, Niepubliczny Zakład Opieki Zdrowotnej ASKLEPIOS, ul. Gostyńska 6, 63-860 Pogorzela, e-mail: cfojda@hotmail.com

Streszczenie

Autosomalnie dominująca wielotorbielowatość nerek polega na uwarunkowaniu genetycznie powstawaniu licznych torbieli w nerkach, a także innych organach mięśniowych. Jest chorobą związaną z mutacją pojedynczego genu – PKD1 lub PKD2. U prawie 50% chorych rozwija się schyłkowa niewydolność nerek przed 60. rokiem życia. Na początku autosomalnie dominująca wielotorbielowatość nerek zwykle przebiega bezobjawowo, dlatego często przy ustalaniu rozpoznania współistnieją już powikłania, do schyłkowej niewydolności nerek włącznie. Około 95% osób z tym schorzeniem ma chorego rodzica, u 5% mutacja występuje de novo. Prawdopodobieństwo odziedziczenia mutacji u każdego dziecka osoby chorej wynosi 50%. Pierwsze objawy autosomalnie dominującej wielotorbielowatości nerek pojawiają się zazwyczaj w trzeciej i czwartej dekadzie życia. Badania obrazowe krewnych z grupy podwyższonego ryzyka pozwalają na wczesne wykrycie choroby, jeszcze przy braku objawów klinicznych, a także leczenie powikłań i schorzeń współistniejących. Minimalnie inwazyjnym badaniem obrazowym, które może być dostępne w ramach praktyki lekarza rodzinnego, jest badanie ultrasonograficzne. W większości przypadków autosomalnie dominującej wielotorbielowatości nerek metoda ta pozwala na pewne i wiarygodne rozpoznanie tej jednostki chorobowej. Dodatkowo umożliwia monitorowanie chorego, jak również jego rodziny. Możliwość wykonania badania ultrasonograficznego przez lekarza rodzinnego poszerza zakres badania przedmiotowego pacjenta i ułatwia oraz przyspiesza postawienie właściwej diagnozy. W pracy przedstawiono przypadek pacjentki z autosomalnie dominującą wielotorbielowatością nerek oraz wykazano zasadność przeprowadzania badań ultrasonograficznych w praktyce lekarza rodzinnego.
A case report of a patient with autosomal dominant polycystic kidney disease.

**Case report**

A 48-year-old female patient reported to the GP with bilateral lumbar pain and concomitant hematuria. After the interview and physical examination, the patient was scanned by means of ultrasound which revealed multiple cysts of various sizes, considerable enlargement of both kidneys and coexisting liver cysts.

The patient underwent other laboratory tests which demonstrated elevated serum creatinine (6.67 mg/dl) and considerably decreased eGFR (12.2 ml/min). The patient was referred to the nephrological ward where she was qualified to renal replacement therapy (vascular dialysis). The family doctor also examined the patient’s children (a daughter and two sons), so far healthy. In all three cases, ultrasound examination confirmed the diagnosis of autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD). All the children manifested numerous renal cysts but

**Wstęp**

Ciagle istotną i nieuregulowaną kwestią w praktyce lekarza rodzinnego jest zasadność posiadania, a co za tym idzie umiejętność posługiwania się aparatem ultrasonograficznym (USG). Ponieważ posiadanie aparatury USG nie jest warunkiem koniecznym prowadzenia praktyki lekarskiej w ramach podstawowej opieki zdrowotnej, wielu lekarzy musi korzystać z usług innych specjalistów, co wytłocza diagnozykę, ponadto brak bezpośredniego kontaktu między specjalistami może prowadzić do niejasności diagnostycznych i złego ukierunkowania badania USG. Z tych względów zasadne wydaje się prowadzenie jak najszerszej edukacji ultrasonograficznej w celu poprawy wyników wczesnego rozpoznawania chorób jamy brzusznej – na poziomie gabinetu lekarza rodzinnego.

**Opis przypadku**

Do gabinetu lekarza rodzinnego zgłosiła się 48-letnia pacjentka z obustronnymi dolegliwościami bólowymi w okolicy lędźwiowej oraz towarzyszącym mu krwiomoczu. Przeprowadzono badanie podmiotowe, przedmiotowe oraz USG, które ujawniło obecność licznych, różnej wielości torbieli oraz znacznego powiększenia obu nerek z towarzyszącymi torbielami wątroby.

Pacjentkę skierowano na dodatkowe badania laboratorijne, w których stwierdzono podwyższone stężenie kreatyniny w surowicy krwi (6,67 mg/dl) i znaczne obniżenie eGFR (12,2 ml/min). Chora została skierowana na oddział nefrologiczny, gdzie zakwalifikowano ją do leczenia nerkozastępczego (dializa naczyniowa). Do przychodni lekarza rodzinnego zaproszono dzieci pacjentki (córkę i dwóch synów), dotychczas zdrowych. Badanie ultrasonograficzne we wszystkich trzech przypadkach potwierdziło diagnozę

**Key words**

autosomal dominant polycystic kidney disease, ultrasound examination, general practitioner, abdominal ultrasound, kidney diseases

**Abstract**

Autosomal dominant polycystic kidney disease is a genetic disorder which results in the development of multiple cysts in the kidneys and other parenchymal organs. The two genes in which mutations are known to cause autosomal dominant polycystic kidney disease are *PKD1* and *PKD2*. Approximately 50% of individuals with autosomal dominant polycystic kidney disease will develop end-stage renal disease by the age of 60.

Early stages of the disease are usually asymptomatic and at the moment of establishing a definitive diagnosis, complications and associated disorders, including end-stage renal disease, occur frequently. About 95% of individuals with autosomal dominant polycystic kidney disease have an affected parent and about 5% have a *de novo* mutation. Each child of an affected individual has a 50% chance of inheriting the mutation.

The first symptoms of disease usually develop in the third or fourth decades of life. Imaging examinations of relatives at risk allow for an early detection when no clinical symptoms are present as well as enable treatment of complications and associated disorders. Ultrasound examination as a basic and minimally invasive imaging technique can be easily used in general practice. In the majority of patients with autosomal dominant polycystic kidney disease, sonography allows for a certain and reliable diagnosis of this disease. Additionally, it enables to perform follow-up examinations both of the patient and their family. The possibility of ultrasound imaging in general practice broadens clinical examination and facilitates establishing a proper diagnosis. The paper presents a case report of a patient with autosomal dominant polycystic kidney disease. Its aim was to present the relevance of ultrasound examination in general practice.

**Introduction**

The need for having and consequently, the ability to operate ultrasound (US) equipment in the practice of a family doctor is still a significant and unregulated issue. Since possessing US equipment is not a prerequisite for running medical practice as part of primary care, many physicians must refer to other specialists, which prolongs diagnosis. Moreover, the lack of direct contact between specialists may lead to diagnostic uncertainties and wrong direction of US examination. Therefore, it appears justifiable to provide ultrasound education to possibly the greatest number of practitioners in order to diagnose abdominal diseases early – in the office of a general practitioner (GP).
**Ryc. 1.** Nerka pacjentki z licznymi torbielami – nerka prawa, przekrój podłużny

**Fig. 1.** Right kidney with multiple cysts – longitudinal view

**Ryc. 2.** Nerka pacjentki, widoczne powiększenie nerki do 23,38 cm i liczne torbiele – nerka prawa, przekrój podłużny

**Fig. 2.** Right kidney, enlarged to 23.38 cm with multiple cysts – longitudinal view

**Ryc. 3.** Nerka lewa pacjentki – przekrój podłużny, widoczne powiększenie do 19,05 cm i liczne torbiele

**Fig. 3.** Left kidney, enlarged to 19.05 cm with multiple cysts – longitudinal view

**Ryc. 4.** Torbiele w miąższu wątroby u pacjentki

**Fig. 4.** Cysts in the hepatic parenchyma of the presented patient

**Ryc. 5.** Nerka prawa syna pacjentki – przekrój podłużny, widoczne liczne torbiele

**Fig. 5.** Right kidney of the patient’s son with multiple cysts – longitudinal view

**Ryc. 6.** Nerka prawa syna pacjentki – przekrój podłużny, z użyciem funkcji dopplera mocy

**Fig. 6.** Right kidney of the patient’s son in longitudinal view – power Doppler ultrasound
autosomalne dominującej wielotorbielowatości nerek (autosomal dominant polycystic kidney disease, ADPKD). U wszystkich dzieci stwierdzono liczne torbiele nerek, przy prawidłowej wielkości tych narządów. Pacjentom wydano skierowanie do poradni genetycznej i nefrologicznej.

**Omówienie**

ADPKD jest chorobą o podłożu genetycznym, polegającą na tworzeniu licznych torbieli w korze i rdzeniu nerek[1]. ADPKD ujawnia się najczęściej w 3.–4. dekadzie życia. Jest najczęstszą genetycznie uwarunkowaną chorobą nerek, czwartą do częstości przyczyną leczenia nerkowego. ADPKD jest trzecią, po rodzinnej hipercholesterolemii i dominującej otosklerozie, najczęstszą chorobą związaną z mutacją pojeedynczego genu. Mutacja dotyczy genu dla polycystyny 1, zlokalizowanego na chromosomie 16. (85%), rzadziej dla polycystyny 2, zlokalizowanego na chromosomie 4.[2] Choroba cechuje się różną ekspresją, ale 100-procentową penetracją genu. Występuje częściej niż płaszczawica Huntingtona, hemofilia, niedokrwistość sierpowatokrwinkowa, mukowiscydoza, dystrofia mięśniowa i zespoł Downa razem wzięte. Częstość występowania schorzenia wynosi 1:400–1:1000 urodzeń[3].

Ustalenie rozpoznania ADPKD wymaga wykonania badań obrazowych – dla choroby typowej jest występowanie licznych torbieli w obu nerkach oraz powiększenie nerek. Najważniejszym badaniem, o dużej swoistości i czułości, jest badanie ultrasonograficzne. Przy jego wykonaniu bierze się pod uwagę kryteria Ravine’a, przedstawione w tab. 1. W przypadku wątpliwości zazwyczaj wykonywane jest badanie tomografii komputerowej.

Pierwsze objawy ADPKD pojawiają się zazwyczaj w trzeciej i czwartej dekadzie życia, jednak chorobę dzięki badaniom obrazowym można zdiagnozować szybciej. Istotny jest wywiad rodzinny – ryzyko zachorowania rodziny i rodzeństwa osoby chorej wynosi 50% (autosomalny dominujący sposób dziedziczenia), dlatego powinien być przeprowadzone badania obrazowe u krewnych pacjentów z ADPKD. W przypadku mutacji de novo chory nie dziedziczycy, tylko przekazuje chorobelę[4]. W ramach gabinetu lekarza rodzinnego łatwiej jest zaprosić na badania osoby spokrewnione z chorym z ADPKD, a w razie wykrycia choroby jeszcze sooner the size of the kidneys was normal. The patients were referred to genetic and nephrologic clinic.

**Discussion**

ADPKD is a genetic disorder resulting in the development of multiple cysts in the renal cortex and medulla[4]. The disease usually manifests itself in the third or fourth decades of life. It is the most frequent genetically-determined kidney disease and constitutes the fourth most common cause for renal replacement therapy. Moreover, following hypercholesterolemia and dominant osteosclerosis, ADPKD is the third most common disorder associated with single gene mutation. The mutation concerns polycystin 1 gene on chromosome 16 (in 85%) and, more rarely, polycystin 2 gene on chromosome 4[2]. The disease is characterized by various expression but it is fully penetrant. Its incidence is greater than that of Huntington’s disease, hemophilia, sickle-cell anemia, cystic fibrosis, muscular dystrophy and Down syndrome altogether. Its incidence constitutes 1:400–1:1000 live births[3].

The diagnosis of ADPKD is based on imaging examinations where multiple cysts in both kidneys and enlargement of the kidneys constitute a typical presentation. Ultrasound examination is the primary test with high sensitivity and specificity. During ultrasound diagnosis, Ravine’s criteria, presented in tab. 1, are taken into account. If doubts occur, usually computed tomography is conducted.

The first symptoms of ADPKD usually occur in the third or fourth decades of life, but thanks to imaging examinations the disease may be diagnosed earlier. Family interview is significant – the risk of developing the disease in children and siblings of the patient is 50% (autosomal dominant inheritance pattern). Therefore, imaging examinations should also be carried out in the relatives of ADPKD patients. In the case of de novo mutation, the individual does not inherit but passes the disease[4]. In the office of a GP, it is easier to invite the patient’s relatives for examination and if the disease is detected in its asymptomatic stage, it is possible to conduct conscious follow-up examinations and counteract the complications.
w okresie bezobjawowym prowadzić świadczy monitoring tych chorych i wcześnie przeciwdziałać powiększeniom

Jednym z częstych objawów ADPKD jest przewlekły ból zlokalizowany w okolicy lędźwiowej, spowodowany powiększeniem nerkę. Więlu pacjentów z ADPKD ma naciśnięcie tętnicze, 20–30% już w wieku dziecięcym. Często stwierdza się występowanie makroskopowej lub mikroskopowej hematurii, natomiast uposażenie zdolności do zaszczepiania moczu przez nerkę zwykle powoduje nycturiazę(16). Badanie ultrasonograficzne u około 20% tych chorych ujawnia kamieć nerek. Infekcje układu moczowego pojawiają się w wyniku zakażenia mięśnictwa nerek lub pęcherza moczoowego, a także w wyniku infekcji torbli lub ich zmian krztowocznych. Powiększenia te mogą stanowić wskazanie do aktywnego leczenia ADPKD. W badaniu ultrasonograficznym zakażona torbiel wykazuje obecność rozproszonych, drobnych echochogenicznych nacieków, które mogą prowadzić do trwałych uszkodzeń neurologicznych, a nawet śmierci na skutek krwotoku podpajęczynkowego. Kolejnym objawem pozanerkowym są wady zastawki mitralnej, aortalnej i trójdomiowej(32).

Obecnie nie ma leczenia przyczynowego choroby, możemy jedynie spowolnić jej tempo rozwoju i zminimalizować objawy kliniczne. Podstawą jest wcześnie leczenie powiększeń ADPKD, głównie naciśnięcia tętniczego. Lekami I rzutu są tu inhibitory ACE oraz sartany; przy tej terapii należy pamiętać o kontroli cywicy nerek i poziomu elektrolitów. Zakażenia dróg moczowych leczy się zgodnie z aktualnymi standardami. W przypadku podejrzenia torbieli ropnych stosuje się antybiotyki penetrujące do torbieli. Jeśli u pacjenta rozwija się niewydolność nerek, konieczne jest leczenie nerkostymacjczne, optymalnie przeszczep nerki. Kolejny problem może stanowić wystąpienie objawowej kamicy nerkowej, która zwykle wymaga leczenia zabiegowego. Podobnie w przypadku wystąpienia ucisku na układ One of the symptoms of ADPKD is chronic pain localized in the lumbar region, which is caused by the enlargement of the kidneys. Many patients with ADPKD have arterial hypertension and 20–30% of them manifest it in childhood. Additionally, macro- or microscopic hematuria is frequently observed and the impaired ability to condense urine by the kidneys causes nycturia(16). In approximately 20% of these patients, ultrasound examination also reveals nephrolithiasis. Moreover, infections of the urinary system result from infection of the renal parenchyma or urinary bladder and may also develop secondary to infection of the cysts or their hemorrhagic lesions. Such complications may constitute an indication for active ADPKD treatment. On ultrasound, an infected cyst shows slight scattered echoes of its morphologically rich fluid. In hemorrhagic cysts, on the other hand, one may detect solid masses of clots with low echogenicity, bands of fibrin and anechoic fluid areas. If there are doubts connected with the differentiation from a proliferative process, the diagnosis should be expanded(32).

What is more, significant symptoms of ADPKD, which are not directly associated with the kidneys, are cysts in the liver, spleen, pancreas and ovaries as well as colonic diverticulosis. The course of the disease may be negatively affected by intracranial aneurysms which may lead to permanent neurological damage and even to death as a result of subarachnoid hemorrhage. Other symptoms, which are not directly related to the kidneys, are defects of the mitral, aortic and tricuspid valves(32).

At present, the causative therapy of the disease does not exist. It is merely possible to slow its development and minimize clinical symptoms. Early treatment of its complications, mainly arterial hypertension, is of fundamental importance. The first-choice medicines are ACE inhibitors and sartans. This therapy requires monitoring the kidney function and electrolytes. Urinary tract infections, however, are treated in accordance with current standards and when a cyst with purulent contents is suspected, antibiotics penetrating into the cyst are administered. If renal failure develops in a patient, renal replacement therapy or, the most optimally – kidney transplantation, become essential. Another problem may be posed by nephrolithiasis which frequently requires surgical treatment. Similarly, surgical intervention is essential if compression on the pelvicalyceal

| Wiek | Liczba torbieli |
|------|----------------|
| Age  | Dodatni wywiad rodzinnny | Ujemny wywiad rodzinnny |
| < 30 lat | Co najmniej 2 w jednej lub obu nerkach | Co najmniej 5 |
| < 30 years | At least 2 in one or two kidneys | At least 5 |
| 30–60 lat | Co najmniej 2 w każdej nerce | Co najmniej 5 |
| 30–60 years | At least 2 in each kidney | At least 5 |
| > 60 lat | Co najmniej 4 w każdej nerce | Co najmniej 8 |
| > 60 years | At least 4 in each kidney | At least 8 |

| Wiek | Liczba torbieli |
|------|----------------|
| Age  | Dodatni wywiad rodzinnny | Ujemny wywiad rodzinnny |
| < 30 lat | Co najmniej 2 w jednej lub obu nerkach | Co najmniej 5 |
| < 30 years | At least 2 in one or two kidneys | At least 5 |
| 30–60 lat | Co najmniej 2 w każdej nerce | Co najmniej 5 |
| 30–60 years | At least 2 in each kidney | At least 5 |
| > 60 lat | Co najmniej 4 w każdej nerce | Co najmniej 8 |
| > 60 years | At least 4 in each kidney | At least 8 |

Tab. 1. Kryteria Ravine’a(40)
Tab. 1. Ravine’s criteria(40)
Wnioski

In the presented case, ultrasound examination enabled fast and accurate diagnosis of the patient and her family. This allowed for the detection of an asymptomatic disease. In such a situation, it is possible to monitor the course of the disease and implement proper management early. US imaging is a valuable supplementation of a physical examination and in certain cases, it should constitute its integral part.

Conflict of interest

Authors do not report any financial or personal links with other persons or organizations, which might affect negatively the content of this publication and/or claim authorship rights to this publication.

Pisnięcni/References

1. Szczeklik A (ed.): Choroby wewnętrzne. Vol. II, Medycyna Praktyczna, Kraków 2006: 1357.
2. Wołyniec W, Jankowska MM, Rutkowski B: Nowoczesne leczenie wielotorbielowatego zwyrodnienia nerek typu dorosłych. Pol Merkur Lekarski 2008; 25: 374–379.
3. Schrier RW: Optimal care of autosomal dominant polycystic kidney disease patients. Nephrology (Carlton) 2006; 11: 124–130.
4. Wołyniec W, Jankowska MM, Król E, Czarniak P, Rutkowski B: Nowoczesna diagnostyka wielotorbielowatego zwyrodnienia nerek typu dorosłych. Pol Arch Med Wewn 2008; 118: 767–773.
5. Kasper DL, Braunwald E, Hauser S, Jameson JL, Fauci AS, Loscalzo J et al.: Interna Harrisona. Vol. III, Czelej, Lublin 2000: 2719, 2720.
6. Jakubowski W (ed.): Diagnostyka ultrasonograficzna w gabinecie lekarza rodzinnego. Seria Wydawnicza „Praktyczna Ultrasonografia”, Roztoczańska Szkoła Ultrasonografii, Warszawa – Zamość 2003: 186.