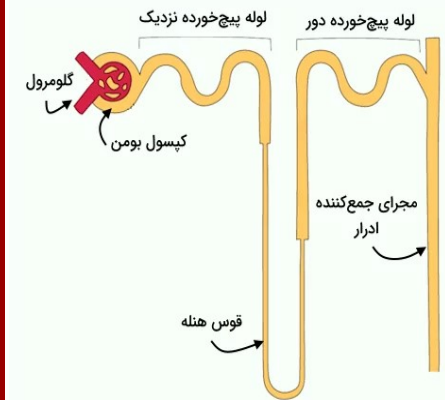


## توبولوپاتی (اختلال در عملکرد لوله های کلیه)



دکتر فهیمه صادقی

زرنندی

نفرولوژیست کودکان

## توبولوپاتی (اختلال در عملکرد لوله های کلیه)

توبول یا لوله کلیه قسمتی از میلیون ها نفرون (واحد سازنده کلیه) هستند که هر کدام از آنها وظایف خاص خود را انجام می دهند (در جذب و دفع مواد) و بیشتر مشکلات توبولار یا لوله ای در ازدواج فامیلی اتفاق می افتد و ممکن است با افزایش سن کودک در صورتی که علت زمینه ای مهمی نداشته باشد تعدادی از علائم بالینی و آزمایشگاهی بهبود پیدا کند.

### اسیدوز توبولر پروگزیمال (لوله ابتدایی یا لوله پیچ خورده نزدیک):

اشکال در مهمترین لوله کلیه است که منجر به از دست رفتن بسیاری از مواد مفیدی مانند سدیم، بیکربنات و گلوکز و فسفر و پروتئین می شود. اشکال در این لوله ثانویه به بعضی شرایط و بیماریهای خاص و بعضاً داروها اتفاق می افتد. اکثر بیماران دچار این مشکل از والدین منسوب (نسبت فامیلی یا ازدواج فامیلی) متولد می شوند و اشکال ژنتیکی باعث آن می شود.



### علائم:

- عدم وزن گیری
  - کاهش رشد
  - ضعف و بی حالی (عدم توانایی راه رفتن)
  - افزایش حجم ادرار (پلی اوری)
  - افزایش نیاز به شیر یا آب و مایعات (پلی دیپسی)
  - درگیری بینایی (آب مروارید و ...)
- این نوع اختلال با از دست دادن زیاد مواد مورد نیاز بدن همراه است و بایستی علاوه بر شناسایی علت، درمان های زیاد و طولانی مدت را بگیرد.

### تشخیص:

- خون (بررسی گاز خون و الکتrolیت های بدن شامل سدیم، پتاسیم، کلسیم و فسفر و ... و سطح ویتامین د)
- ادرار (معمولی و یا ۲۴ ساعته)
- ژنتیک
- معاینه چشم در بعضی افراد
- سونوگرافی

### درمان:

- بر حسب نوع علت زمینه ای ممکن است درمان اختصاصی داشته باشد (آنزیم های مخصوص).
- درمان های روتین: جایگزینی هر آنچه که بیمار از دست می دهد (ویتامین، کلسیم، فسفر، پتاسیم و بیکربنات) و گاهی درمان های کم کردن حجم ادرار به منظور کمک برای وزن گیری.



### بیماری جیتلمن:

لوله درگیر کلیه تقریباً مشابه به بیماری بارتر است. این بیماران در سنین بالاتر (نوجوان و جوان) بروز می کنند.

### علائم:

- ضعف و بی حالی
- یبوست
- گرفتگی یا کرامپ عضلانی
- می توانند افزایش حجم ادرار و افزایش مصرف آب داشته باشند.

### تشخیص:

- آزمایش خون: (گاز خون و منیزیم و پتاسیم و کلر خون و ...)
- ادرار: (پتاسیم ادرار و منیزیم ادرار و ...)
- تشخیص قطعی ژنتیک
- بررسی قلبی (نوار قلب و اکو)

در انواع توبولوپاتی ها (بیماریهای لوله کلیه) درمان اختلالات گاز خون و پتاسیم (به علت فیبروز یا سفت شدن کلیه) دارای اهمیت است.

### سندروم یا بیماری بارتر-شبه بارتر:

بیماری که در آن ناشی از اشکال در یکی از لوله های کلیه (توبول دیستال) باعث از دست رفتن پتاسیم و کلر در وهله اول و پس از آن سدیم و کلسیم در ادرار می شود و باعث می شود پتاسیم خون کم شود و همچنین خون به شکل قلیایی در می آید.

### علائم:

- اکثراً در دوران بارداری افزایش آب دور جنین (پلی هیدروآمینوس) داشته
- یبوست
- ضعف و بی حالی (عدم توانایی راه رفتن)
- افزایش ادرار (پلی اوری)
- افزایش نیاز به شیر یا آب و مایعات (پلی دیپسی)
- کاهش وزن و یا عدم وزن گیری مناسب
- تغییر شکل ظاهری

### تشخیص:

- آزمایش خون (الکترولیت و عملکرد کلیه/ گاز خون/ کلر خون)
- ادرار (کلسیم ادرار/ پتاسیم ادرار و ...)
- تشخیص قطعی ژنتیک
- بررسی شنوایی بایستی در بیمار بارتر انجام شود.

### درمان:

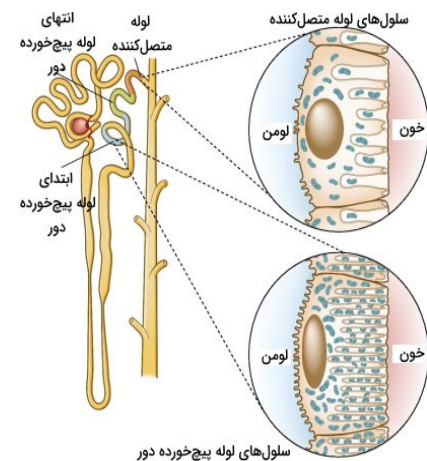
- مکمل پتاسیم
- درمان هایی مثل ایندومتاسین به جهت کم کردن حجم ادرار و کمک به رشد کودک و همچنین درمان خاص این بیماری

### اسیدوز توبولر کلیوی نوع دیستال (لوله پیچ خورده دور):

در این نوع، معمولاً بیماران نسبت به نوع قبلی پیش آگهی بهتری دارند و علل آن می تواند داروها و شرایط خاص و یا بیماری ها باشد. در این نوع به علت عدم توانایی اسیدی کردن ادرار، بیش تر مستعد سنگ هستند و در بیماران که مشکل هموگلوبینوپاتی مثل سیکل سل یا بیماری داسی شکل دارند بیشتر دیده می شود.

### علائم:

- کاهش رشد
- پلی اوری (افزایش حجم ادرار)
- پلی دیپسی (افزایش نیاز به شیر یا آب و مایعات)
- مشکلات شنوایی



### سنگ کلیه

### تشخیص:

- آزمایش خون
- آزمایش ادرار
- ژنتیک
- بررسی شنوایی
- سونوگرافی

### درمان:

نسبت به نوع پروگزیمال درمان های اختصاصی و غیر اختصاصی با دوز کمتر نیاز دارند (شامل: بی کربنات و پتاسیم و درمان های مربوط به سنگ و ...)