

Polycystisk njursjukdom

CYSTNJURAR

Karolinska Universitetssjukhuset

Medicinsk enhet Njurmedicin

Polycystisk njursjukdom

CYSTNJURAR

Polycystisk njursjukdom eller cystnjurar är en ärftlig sjukdom, som innebär att det bildas många cystor (vätskefyllda blåsor) i njurarna.

Genetik

Cystnjurar kan ärvas på två sätt:

- **AUTOSOMALT DOMINANT**, vilket innebär att sjukdomen orsakas av en muterad (förändrad) genkopia som ärvs från en sjuk förälder till ett barn som blir sjukt. Alla har två genkopior. Om ett barn i stället ärver den normala kopian från en sjuk förälder har barnet inte anlaget för sjukdomen, blir inte sjukt och har inte heller förhöjd risk att i sin tur få sjuka barn.
- **AUTOSOMALT RECESSIVT**, vilket innebär att sjukdomen orsakas av två muterade kopior av sjukdomsgenen. Var och en av föräldrarna, som är friska bär på var sin muterad kopia av sjukdomsgenen. Ett barn blir sjukt om det ärver en muterad genkopia från var och en av sina föräldrar.

Autosomalt dominant polycystisk njursjukdom (ADPKD)

Det korrekta namnet på den vanligaste formen av cystnjurar är *autosomalt dominant polycystisk njursjukdom (ADPKD¹)*. En av 400-1000 personer drabbas. Om en av föräldrarna har ADPKD är risken för att även barnet drabbas i genomsnitt 50%. De barn som inte ärver ADPKD blir heller inte bärare, och deras barn riskerar då inte att få sjukdomen.

De flesta familjer med ADPKD har en mutation – en genetisk förändring – i *PKD1*-genen. Ungefär 15% av familjerna med ADPKD har mutationer i en annan gen – *PKD2*-genen. Den sistnämnda varianten har ett långsammare sjukdomsförlopp. Det är inte helt ovanligt att ADPKD

¹ KD står för det engelska uttrycket *Kidney Disease* (njursjukdom). Diagnosen förkortas ADPKD.

förekommer utan att man känner till att det finns i släkten. Det kan bero på att sjukdomsförloppet har gått så långsamt att släktingen inte hunnit få symtom från ADPKD under sin livstid.

I ungefär 10% av alla fall med ADPKD har sjukdomen uppstått genom ny mutation, utan att det funnits tidigare i släkten. Barn till patienter med en ny mutation har också 50% risk att drabbas.

Autosomalt recessiv polycytisk njursjukom (ARPKD)

Det finns även en annan ovanlig form av ärftlig cystnuresjukdom: *Autosomalt recessiv polycytisk njursjukom* (ARPKD). Sjukdomen utvecklas redan i fosterlivet eller barndomen. Bägge föräldrarna är då bärare av anlaget för ARPKD och risken för kommande barn till paret att få sjukdomen är 25%. Om någon av föräldrarna får ett nytt barn med en ny (obesläktad) partner är risken mycket liten för detta barn, eftersom det är ovanligt att bära anlaget för ARPKD. Risken för andra släktingar att få barn med sjukdomen är liten om det inte rör sig om släktgifte, dvs. om paret är besläktade med varandra. Barn med ARPKD kan ha symptom som förhöjt blodtryck, urinvägsinfektioner och urinträngningar. Vid ARPKD kan försämringen av njurfunktionen ske relativt hastigt, inom några år. Sjukdomen kan även påverka andra organ som lever, bukspottkörtel och mjälte. Eftersom fullgod njurfunktion krävs för långtillväxten kan barn som drabbas bli kortväxta.

Den fortsatta texten handlar om *autosomalt dominant PKD*, som för enkelhetens skull fortsättningsvis benämns PKD.

Vad händer i njurarna vid polycystisk njursjukdom?

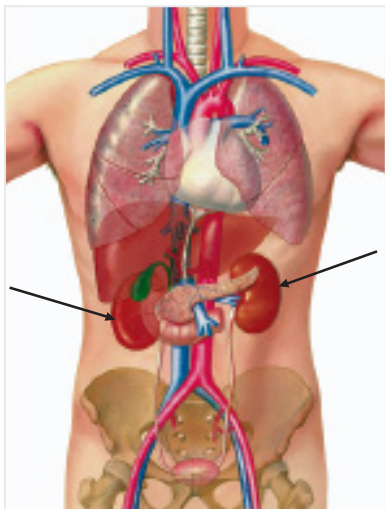
En vävnadsdefekt gör att vätskefyllda cystor (blåsor) bildas i njurarna. Cystorna växer långsamt i antal och storlek. Man kan ha från några få till hundratals cystor i vardera njuren. Det innebär att njurarna kan bli ganska stora. En njure kan då väga upp till 4-5 kg. En enskild cysta kan bli upp till flera centimeter stor. Den normala njurvävnaden förstörs alltmer vartefter cystorna växer till. Cystorna innehåller vätska, men det kan också förekomma blod i dem. PKD medför ofta tilltagande njursvikt. De växande cystorna tränger undan och förstör den normala njurvävnaden och njurfunktionen försämras i allt högre grad.

Njurarna och dess funktioner

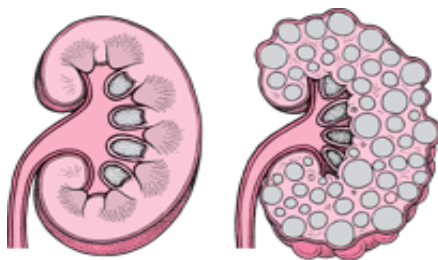
Njurarna är ungefär 12 centimeter stora bönformiga organ, som är placerade på var sin sida om ryggraden. Hos en vuxen människa väger njurarna ca 160 gram vardera.

Njurarna kan liknas vid kroppens reningsverk, de renar blodet från slaggprodukter (nedbrytningsprodukter från kroppens ämnesomsättning), vilka lämnar kroppen via urinen. Njurarna är även viktiga för att reglera bl.a. vätskebalansen, salter (elektrolyter), mineralämnen, blodtrycket, blodets surhetsgrad, skelettomsättningen och blodbildningen.

I vardera njure finns ungefär en miljon filtreringsenheter, så kallade nefron. Varje nefron består av glomerulus, ett bollformat nystan av små blodkärl och ett nätverk av rör. Normalt kissar man ca 1-3 liter per dygn. Den färdiga urinen mynnar först ut i njurbäckenet och förs sedan via urinledaren vidare till urinblåsan. Njurarnas kapacitet att rena blod är mer än dubbelt så hög än vad som egentligen behövs. Detta innebär att det är möjligt för en helt frisk person att ge bort (donera) en njure utan att det påverkar hälsan.



Njurarnas placering sett framifrån



Normal njure och polycystisk njure i genomsnitt

Undersökningar för att ställa diagnosen PKD

Diagnosen ställs utifrån släktförhållanden (har någon i släkten tillbaka i tiden haft sjukdomen?) och ultraljudsundersökning. Genom blodprover (kreatinin, njurfunktionsprov) kan man undersöka om njurfunktionen är nedsatt. I ett tidigt stadium av sjukdomen är oftast njurvärdena normala och man kan vid undersökning av buken inte känna några njurcystor. Eventuellt kan man känna förstörade njurar i ett senare sjukdomsstadium.

Enstaka cystor på njurarna är inte ovanligt och behöver inte betyda att man har PKD. Diagnosen PKD kan ställas utifrån antal cystor som ses vid ultraljudsundersökning².

Ålder: 15-39 år	Ålder: 40-59 år	Ålder: ≥ 60 år
Undersökningen visar minst 3 cystor i en eller i bägge njurarna	Undersökningen visar minst 2 cystor i vardera njuren	Undersökningen visar minst 4 cystor i vardera njuren

Genetisk testning och vägledning

Vanligen kan din läkare informera dig om ärftligheten vid PKD, men för vissa speciella frågor kan din läkare behöva remittera dig för genetisk vägledning.

Genetisk testning kan komma ifråga vid utredning av yngre person med PKD i släkten inför eventuell njurdonation.

Genetisk testning kan också komma ifråga vid ställningstagande till fosterdiagnostik om någon har hög risk att få barn med PKD. I så fall måste man remitteras till genetisk vägledning i god tid innan man planerar att skaffa barn eftersom fosterdiagnostik både innebär svåra personliga ställningstaganden för de blivande föräldrarna och fordrar förberedelser för laboratoriet.

² Pei et al. J Am Soc Nephrol 2009;20:205-212

En form av fosterdiagnostik som kan vara aktuell är s.k. ”pre-implantatorisk genetisk diagnostik” (PGD). Metoden bygger på att man först gör en provrörsbefruktning. Efter tre dagar undersöks pre-embryon, som då består av 6-10 celler. Därefter sätter man in ”friska” pre-embryon i livmodern, dvs. de pre-embryon som inte har genmutationen. Därmed vet man redan när graviditeten börjar att barnet inte kommer att drabbas av cystnjuresjukdom. Innan PGD kan erbjudas måste paret komma för genetisk vägledning.

Enligt lagen om genetisk integritet (SFS 2006:351) får inte försäkringsbolag efterfråga information från genetisk testning om det inte gäller mycket höga försäkringsbelopp. Du kan läsa mer om detta på Riksdagens hemsida: http://www.riksdagen.se/sv/Dokument-Lagar/Lagar/Svenskforfattningssamling/sfs_sfs-2006-351/

Behandling

Någon specifik behandling som kan bota sjukdomen finns ännu inte, men försök med bromsande behandlingsalternativ pågår. Sedan 2017 finns tolvaptan (Jinarc®) registrerat som läkemedel för att bromsa cystbildningen och fortsatt utveckling av njursvikt vid ADPKD. Tolvaptan blockerar ett hormon som påverkar cyst-tillväxten hos patienterna. Läkemedlet ökar urinproduktionen och orsakar vätskeförlust. Därför behöver man dricka mycket (ca 3-4 liter dagligen). Tillgång till vätska och toalett blir viktig vid denna långtidsbehandling. Tolvaptan kan ordineras av njurmedicinska specialister till personer som

- har diagnosen ADPKD
- är 18 - 50 år
- har en njurfunktion med GFR³ över 45ml/min (dvs. njurfunktion om minst ca 45%)
- har en snabb försämring av njurfunktionen
- har en snabb tillväxt av njurarnas storlek

Läkemedlet kan ge leverbiverkningar varför leverprover måste kontrolleras varje månad i början av behandlingen.

³GFR = glomerulär filtrationshastighet är ett mått på njurfunktionen. Ju högre GFR desto bättre njurfunktion.

Det är viktigt att man redan i ett tidigt skede av sjukdomen har behandling mot eventuellt förhöjt blodtryck. Behandlingen fokuserar på att i möjligaste mån fördröja fortsatt försämring av njurfunktionen samt behandling av symtom och besvär, som exempelvis infektioner, ev. smärtor och njursten.

Sjukdomsytttringar och symtom som kan förekomma vid cystnjurar

Oftast förekommer inga symtom eller besvär i barn- och ungdomså. Tidiga symtom är urinvägsinfektion och förhöjt blodtryck.

Vanliga symtom och besvär är:

- Urinvägsinfektion
- Förhöjt blodtryck (hypertoni)
- Blod i urinen (hematuri)
- Njursten
- Smärtor i flank/sida och buk

Urinvägsinfektioner

Urinvägsinfektioner och infektioner i cystorna kan visa sig som trängningar, smärta när man kissar, grumlig eller blodig urin, feber och smärtor i ländryggen.

BEHANDLING: Vid misstänkt urinvägsinfektion är det viktigt att komma till läkare för att lämna en urinodling och ev. få antibiotikabehandling. Obehandlad urinvägsinfektion kan stiga uppåt i urinvägarna, infektera och skada njurarna.

Förhöjt blodtryck

Förhöjt blodtryck är oftast inget man känner av, men vid kraftigt förhöjt blodtryck kan man känna huvudvärk och/eller yrsel. Obehandlat eller otillräckligt behandlat blodtryck kan påskynda utvecklingen av njursvikt.

BEHANDLING: Blodtrycksbehandling är viktigt dels för att skona njurarna, dels för att minska risken för ev. bristning av åderbräck i hjärnan med efterföljande blödning (se kapitlet om förändringar i andra organ).

Blod i urinen

Blod i urinen (hematuri) beror ofta på att en cysta brustit och blöder. En cysta kan brista pga. infektion eller hård fysisk ansträngning och detta tillstånd kan orsaka smärtor i ländryggen. Blödningen är ofta självläkande och upphör inom ett par dagar.

BEHANDLING: Vila och ordentligt vätskeintag så länge blödningen pågår. Om blödningen är ihållande och/eller kraftig eller vid feber bör man omedelbart söka vård. Det kan i vissa fall bli aktuellt med antibiotikabehandling pga. infekterade cystor.

Njursten

Njursten bildas av olika salter, som finns i urinen. Vid PKD kan njurstensbesvär ibland förekomma. Är stenarna små spolas de ut med urinen och ger inga besvär. Om de är större kan de fastna i urinvägarna och hindra urinflödet. Då uppstår smärtor och det innebär också risk för urinvägsinfektion, som kan skada njuren. Symtom på njursten är starka, skärande smärtor, som känns värst i sidan eller ländryggen och strålar ned mot ljumske och underliv. Även feber kan förekomma.

BEHANDLING: Vid njurstensmärta ska man omedelbart söka vård, speciellt vid feber. Njurstensbesvär behandlas i första hand med smärtstillande läkemedel. Eventuellt behövs en röntgenundersökning för att lokalisera läget på njurstenen. Om njurstenen är stor måste den tas bort. Det vanligaste är s.k. stötvågsbehandling (s.k. stenkross). Det innebär att stenen krossas med hjälp av en apparat, som avger tryckvågor och stenflisorna kan sedan kissas ut.

Smärtor

Smärtor som orsakas av urinvägsinfektion, cystbristning eller njursten brukar vara akuta. Det är också vanligt med flank- och buksmärta, som är mer dov och ihållande. Man tror att denna typ av smärta kommer från sträckningar i cystväggarna och att de växande cystorna trycker på omkringliggande vävnad.

BEHANDLING: Behandlingen styrs utifrån smärtornas orsak. Om smärtorna kommer från vätske- eller blodfyllda cystor kan man i undantagsfall punktera och tömma cystan. Ingreppet undviks dels pga. infektionsrisk, dels för att det oftast är en kortvarig lösning eftersom cystorna ganska snart fyller på sig igen.

Njursvikt

Hastigheten med vilken njurfunktionen försämras vid PKD varierar mellan individer. PKD leder ofta - men inte alltid - till kraftigt försämrad njurfunktion och slutligen njursvikt med dialys- eller transplantationsbehov. Tidig sjukdomsdebut, manligt kön, mycket blod i urinen, högt blodtryck och ökande njurstorlek är faktorer som ökar risken för att sjukdomen skall utvecklas fortare och tidigare leda till njursvikt.

Vanliga symtom och tecken på försämrad njurfunktion är:

- Tilltagande trötthet och orkeslöshet
- Tilltagande aptitlöshet, illamående och ev. kräkningar
- Klåda
- Stigande blodtryck (pga. övervätskning), svullnad, andningsproblem
- Diarréer, ändrade avföringsvanor

När mindre än 5% av njurfunktionen återstår överlever man inte utan behandling med dialys eller transplantation, som brukar inledas vid en njurfunktion på ca 5-10%.

Sannolikheten för att få dialys- eller transplantationskrävande njursvikt vid PKD är mindre än 2% om man är yngre än 40 år, 20-25% i 50-års åldern, 35-45% i 60-årsåldern och 75% i 70-årsåldern. Personer med PKD som transplanteras får inte cystbildningar i den transplanterade njuren.

Förändringar i andra organ i kombination med PKD

PKD är en systemsjukdom och även andra organ i kroppen kan påverkas av den vävnadsdefekt som polycystisk njursjukdom innebär. Cystor kan även bildas i levern, bukspottkörteln och mjälten, men påverkar vanligtvis inte funktionen i dessa organ.

Åderbräck i hjärnans blodkärl (cerebralt aneurysm)

Denna komplikation är ovanlig, den förekommer hos ca 8% av personer med PKD. Åderbräcket är en onormal utvidgning i ett blodkärl pga. försvagning i kärlväggen. Om åderbräcket spricker uppstår en blödning

i hjärnan och man måste omedelbart söka vård. Risken för blödning ökar om åderbråcket är stort, vid högt blodtryck, vid högre ålder och om det finns tidigare fall av hjärnblödningar i släkten. Vanliga symtom vid blödning i hjärnan är svår huvudvärk, illamående/kräkningar, nackstyvhet, synrubbningar och svimning.

Personer med PKD, där det förekommit hjärnblödning hos släktingar med cystnjuror löper högre risk för att få cerebralt aneurysm. Läkare bör då ta ställning till den enskilda patientens risk och till undersökning av eventuella aneurysm. Undersökningen görs vanligen via magnetkamera-angiografi eller datortomografi (CT). Om undersökningen påvisar åderbräck kan man göra en s.k. packning ("coiling") av åderbråcket genom ingrepp via ett blodkärl i ljumsken. Ingreppet innebär att åderbråcket tätas med hjälp av ett speciellt material.

Hjärtklaffar

Sjukdomen kan ibland medföra förändringar i hjärtklaffar, oftast utan symtom. För de flesta patienter, som får förändringar i hjärtklaffar behövs ingen särskild behandling.

Tarmfickor

Fickor (divertiklar) kan bildas i tarmen (divertikulos) och dessa kan drabbas av inflammation (divertikulit). Vid divertikulos har man ibland smärtor, förstoppning eller diarré. En inflammerad tarmficka/divertikel kan göra ont och tillståndet kan leda till en allvarlig infektion. Man måste då söka vård omedelbart för intravenös antibiotikabehandling, "tarmvila" och eventuell operation.

Bråck

Bukväggsbråck kan förekomma vid PKD pga. en svaghet i muskelvävnaden. Ett bråck kan upplevas som en känsla av obehag, tyngd eller smärta. Bråcket syns som en utbuktning under huden. Bråck kan åtgärdas med operation. Om bråcket fastnar och inte går att trycka tillbaka in i bukhålan kan det bli inklämt. Det är allvarligt och innebär att man får tarmvred. Symtom kan uppstå i form av intensiv buksmärta, som kommer i intervaller, illamående och kräkningar, spänd och ömmande buk. Vid misstänkt inklämt bråck ska man genast söka vård.

Vad kan jag göra själv?

- *Det är viktigt att du går på regelbundna läkarbesök för din PKD*
Då kontrollerar man blodtryck, blod- och urinprover och ser till att du har nödvändig behandling.
- *Det är viktigt att ha kontroll på blodtrycket*
Högt blodtryck kan påskynda utvecklingen av njursvikt. Eftersom man oftast inte känner några besvär av ett förhöjt blodtryck är det viktigt att regelbundet mäta blodtrycket och att ha en fullgod blodtrycksbehandling redan i ett tidigt sjukdomsstadium. Högt saltintag bidrar till att driva upp blodtrycket. En rekommendation är därför att dra ned på saltintaget.
- *Tänk på vätskeintaget*
En del forskning har visat att rikligt vätskeintag kan hämma cysttillväxten, varför en rekommendation är att dricka rikligt (2 – 3 liter dagligen). Detta bör göras i överenskommelse med din behandlande läkare, så att man kan följa saltnivån i blodet och beakta dina aktuella läkemedelsordinationer.

Det finns också forskning som visat att intag av kaffe, te eller kolsyrade drycker i stora mängder kan påverka cysttillväxten. En rekommendation är därför måttligt intag av dessa drycker.
- *Om du misstänker urinvägsinfektion/infektion i njurarna*
Obehandlad urinvägsinfektion kan stiga uppåt i urinvägarna, infektera och skada njurarna. Kontakta sjukvården för ställningstagande till antibiotikabehandling. Se till att dricka ordentligt vid misstänkt urinvägsinfektion.
- *Om du får blod i urinen*
Håll dig stilla och vila. Se till att du dricker ordentligt så att njurarna får tillräckligt med vätska att "skölja igenom". Om blödningen inte upphör inom 1-2 dagar bör du söka sjukvård. Om du får feber i samband med blod i urinen ska du kontakta sjukvården direkt.
- *Var observant på smärtor och smärtlindring*
Smärtor i buken eller ländryggen måste bedömas av läkare för att säkerställa orsak och ordinera lämplig åtgärd/behandling. Det kan då handla om behandling av underliggande orsak, som t.ex. infektion, blödning eller njursten. Smärtstillande läkemedel

tas efter ordination av njurläkare. Undvik smärtstillande mediciner, som tillhör gruppen NSAID-preparat, som t.ex. Voltaren, Naproxen och Ipren. Dessa preparat kan försämra njurfunktionen.

• *Kontakta sjukvården om:*

- Du får feber eller andra tecken på infektion
- Du får ihållande buksmärtor
- Du får urinvägsbesvär
- Du får kraftig huvudvärk och samtidigt illamående/kräkningar

För dig – liksom för alla – har livsstil och vanor betydelse för din hälsa.

Viktiga hälsobefrämjande faktorer som bl.a. har betydelse för blodtrycket är:

- Rökfrihet/rökstopp
- Att undvika övervikt
- Att minska på saltet i kosten
- Måttlig alkoholkonsumtion
- Att inte stressa för mycket
- Att röra på sig och hålla sig i trim (minst 30 minuter eller 10.000 steg per dag). Om man har stora cystnjuror bör man undvika tuffa sporter med tacklingar eller hårda kroppskontakter och tyngdlyftning, för att inte riskera kraftigt våld mot njurarna.

Om du har funderingar och frågor om PKD är du välkommen att vända dig till läkare eller sjuksköterska på Njurmedicinska kliniken.

Texten är framtagen av av Medicinsk enhet Njurmedicin, Karolinska Universitetssjukhuset

Karolinska Universitetssjukhuset
Telefon Solna 08-517 700 00, Huddinge 08-585 800 00
www.karolinska.se