



# INFOFOLDER

## POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE (PKD)

oktober 2000

### *Polycystic Kidney Disease*

*Gebaseerd op een lezing door prof. D.S. Biller, DVM, dipl. ACVR, hoofd radiologie van de Veterinaire Faculteit van de Universiteit van Kansas, gehouden op 3 februari 2000 voor Royal Canin Nederland B.V.*

PKD is een autosomaal dominante erfelijke afwijking van de nieren die vooral voorkomt in Perzen en met Perzen verwante rassen. De ziekte is al ruim 30 jaar bekend, maar wordt slechts sporadisch in de veterinaire literatuur besproken. De laatste 10 jaar kreeg het pas de slechte naam van een erfelijk, langzaam verergerend en onomkeerbaar ziekteproces.

### **Ook bij mensen**

Er zijn twee vormen van deze ziekte bekend bij mensen: PKD bij volwassenen (ADPKD) als autosomaal dominante afwijking en PKD bij kinderen (ARPKD) als autosomaal recessieve afwijking.

Deze twee vormen verschillen van elkaar wat betreft erfelijkheid, manifestatie, verschijnselen en uiteindelijke afloop.

PKD komt in mensen veel voor en is zeker de meest gewone erfelijke nierziekte bij mensen (in de Verenigde Staten treft dit 1 op de 1000 mensen, waarvan 10% hieraan zal sterven). De vorm ARPKD is dodelijk op betrekkelijk jonge leeftijd.

Geen enkele hypothese verklaart nog het voorkomen van PKD in mensen. Er is een theorie die stelt dat hyperplastische epitheelcellen, die in poliepen voorkomen, verantwoordelijk zijn voor verstopping en gedeeltelijke afsluiting van de

tubuli (nierbuisjes).

Een tweede theorie gaat ervan uit dat een defect membraan in de aanleg van de tubuli een zwakke wand veroorzaakt die in tweede instantie dilatatie (verwijding) veroorzaakt.

30 – 60% van de mensen met ADPKD hebben levercysten. De kans op cysten hangt samen met de leeftijd. 75% komt voor bij 60-plussers. Ook cysten in de pancreas en de uterus en een cerebraal aneurysma en dikke darm diverticuli zijn gemeld. Families waarin ADPKD voorkomt hebben een grotere gevoeligheid voor intracraniale aneurysmata (hersenvloedingen). Ook afwijkende aderen zijn genoemd in mensen met ADPKD. De aderen vertonen een slijmerige degeneratie die het meest de aorta en de hartklep betreffen.

### **Bij katten**

De ziekte laat op ongeveer zevenjarige leeftijd een nierfalen zien dat veroorzaakt wordt door groeiende cysten (met vocht gevulde blaasjes) in de nieren, waardoor deze enorm vergroot kunnen worden en langzamerhand het normale nierweefsel verdringen. De nieren raken hierdoor zo beschadigd dat ze hun functie niet meer behoorlijk kunnen uitoefenen. Het laat zich raden dat de dood het gevolg is. Vanaf de geboorte zijn in beide nieren kleine cysten waar te nemen. De cysten kunnen variëren in grootte van minder dan 1 mm tot groter dan 1 cm. Oudere dieren hebben meestal meer en grotere cysten. Ook in andere organen zoals de lever en de baarmoeder zijn cysten waargenomen. Doordat de ziekte slechts langzaam voortschrijdt, zullen niet alle katten de klinische symptomen in zodanige mate krijgen dat ze eraan sterven.

Sommige Perzische katten met ADPKD hebben levercysten en een kat die bij de spreker bekend is, had verwijding van lymfevaten en cystenvorming in de uterus. Katten met ADPKD kunnen al overlijden aan nierfalen voor er ontdekt is dat er sprake is van veel cysten in de lever.

Ruwweg wordt ADPKD bij katten gekarakteriseerd door cysten waarbij door de nier heen slechts een klein percentage van de nefrons (functionele nier eenheid, bestaande uit glomerulus en het aansluitende tubulussysteem) betrokken is. De grootte van de cysten neemt toe met de leeftijd. De plek waar de cysten ontstaan, varieert. Uitzonderlijke cystenvorming, hoewel niet karakteristiek voor specifieke nefronsgedeelten, zijn opvallend variabel.

Het komt zelden voor dat er plekken gevonden worden op de plaats waar de cyste epitheelcellen zich vermenigvuldigen. Deze plekken worden beschouwd als een oorzaak van cystenontwikkeling door het veroorzaken van verstopping en verwijding van tubuli in cysten.

Er is een toegenomen epitheelvermenigvuldigingsfactor tot 30 x de vermenigvuldiging van gezond niertubuliweefsel. De toegenomen groei is intermitterend, het komt alleen voor vroeg in de loop van de cystenvorming en stopt als de cyste eenmaal gevormd is. De vergroting van de gevestigde cysten kan te wijten zijn aan andere mechanismen.

Bij mensen met Polycystic Liver Disease (PLD) ontdekt men veelal pas 10 jaar later PKD. Mensen met PKD overleven langer dan aangedane katten dankzij de mogelijkheden van dialyse en niertransplantatie.

Om PKD in een vroeg stadium te ontdekken, is het nodig onderzoek te doen. Vroege herkenning van PKD maakt behandeling van dieren met chronisch nierfalen mogelijk en geeft de mogelijkheid aangedane katten te identificeren voor er mee gefokt wordt.

Dit is belangrijk omdat als er met een positieve kat wordt gefokt, 50% van de nakomelingen PKD zal ontwikkelen. Er zijn aangedane katten die pas veel jaren later verschijnselen vertonen die de ziekte verraden. Vroege screening, gevolgd door castratie van alle aangedane katten, kan deze ziekte potentieel elimineren in de risicogroep.

Niercysten van katten met PKD komen volgens onderzoekers meestal tweezijdig voor. De

diagnose PKD is in een vroeg stadium moeilijk te stellen indien de kat slechts licht is aangedaan. De nieren hebben dan nog normale afmetingen en het oppervlak is normaal.

Als de maat en het aantal van de cysten toenemen, worden de nieren groter, maar het normale niercontour blijft gehandhaafd. In een verder gevorderd stadium kunnen de cysten buiten het normale nieroppervlak komen te liggen waardoor dit onregelmatig wordt. Het nierafvoersysteem kan sterk vervormd worden. De nieraandoening varieert asymmetrisch vanwege de progressieve aard van de ziekte en de waarschijnlijkheid dat maar een klein gedeelte van de nefrons wordt aangedaan. In een laat stadium van de ziekte is het nierweefsel bijna geheel door talloze cysten vervangen.

## **Diagnostiek**

### Radiodiagnostiek

Afhankelijk van de leeftijd van de kat en de mate van aantasting, kunnen kleine cysten onopgemerkt blijven, maar als de ziekte gevorderd is, kan niervergroting geconstateerd worden door het wegdrukken van naastgelegen weefsels.

### Urineonderzoek

Ook bij het nefrogram kunnen vaak geen goed omschreven oplichtende gebieden zichtbaar worden gemaakt. In een later stadium van de ziekte wordt het nefrogram gekarakteriseerd door talrijke scherp oplichtende kleine deeltjes rondom het nierweefsel.

### Ultrasound

Dit is een gevoelige en non-invasieve techniek voor diagnose van niercysten. De ervaring van de onderzoeker speelt een belangrijke rol bij het onderzoek.

Heel vroeg in het ziekteverloop (tussen 6 en 8 weken) kan het nierweefsel normaal lijken met de uitzondering van één tot enkele kleine cysten (1-2 mm).

Met ultrasound kan PKD het gemakkelijkst worden gediagnosticeerd. Professor Biller adviseert het gebruik van een hoge frequentie transducer van 7 MHz of hoger om kleine cysten beter zichtbaar te maken en de ziekte vroeger in het leven te kunnen diagnosticeren. Het is mogelijk reeds vanaf de leeftijd van 4 weken ultrasound te gebruiken. Met een goede uitrusting

en ervaring kan 95% van de gevallen worden opgespoord op een leeftijd van 10 maanden. Hoe ouder de kat hoe groter de cysten en hoe gemakkelijker vroege ontdekking. Alle katten met deze ziekte hebben ten minste één ouder die eveneens is aangedaan

## **Therapie**

Er is geen specifieke therapie voor PKD. De behandeling is erop gericht, evenals bij chronisch nierfalen door welke oorzaak dan ook, de voortschrijding van de ziekte te verlangsamen en de consequenties van nierfalen te stoppen. Dit vereist eveneens een gematigde beperking van hoogwaardige proteïne. Zorg dat er altijd fris water is. Zonodig fosfaatbinders gebruiken en behandeling van bloedarmoede.

## **Samenvatting**

Een kat met PKD heeft een erfelijke ziekte. Als er nakomelingen of nestgenoten zijn, dienen deze eveneens te worden onderzocht met ultrasound (echo-onderzoek). Eigenaren dienen zich te realiseren dat 50% van de nakomelingen aangetast zal zijn. Weliswaar kan de kat jaren leven voordat de ziekte aan de dag treedt, maar fokken met aangedane katten maakt dat steeds meer katten deze ziekte zullen krijgen.