

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

1. ΙΣΤΟΡΙΑ ΤΗΣ ΠΚΝΕ	19
1.1. ΓΕΝΙΚΑ ΙΣΤΟΡΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΤΗΣ ΠΚΝΕ	19
Βιβλιογραφία	23
1.2. ΙΣΤΟΡΙΑ ΕΝΑΣΧΟΛΗΣΗΣ ΕΛΛΗΝΩΝ ΝΕΦΡΟΛΟΓΩΝ ΜΕ ΤΗΝ ΠΚΝΕ	26
2. ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ - ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΠΚΝΕ	35
Βιβλιογραφία	36
3. ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ ΚΑΙ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΤΩΝ ΚΥΣΤΕΩΝ ΣΤΗΝ ΠΚΝΕ	39
3.1. ΠΡΟΕΛΕΥΣΗ ΚΑΙ ΔΗΜΙΟΥΡΓΙΑ ΚΥΣΤΕΩΝ	40
3.2. ΑΥΞΗΣΗ ΜΕΓΕΘΟΥΣ ΚΥΣΤΕΩΝ	42
3.2.1. Κυτταρική υπερπλησία	42
3.2.2.1. Μηχανισμοί κυτταρικής υπερπλησίας	42
3.2.2.1.1. Ογκογονίδια	42
3.2.2.1.2. Αυξητικοί παράγοντες	43
3.2.2.1.3. Πολυκυστίνη	45
3.2.2.1.4. Μεταγραφικοί παράγοντες	46
3.2.2.1.5. Κυτοκίνες	47
3.2.2.1.6. Πρωτεολυτικά ένζυμα	47
3.2.2.1.7. Υδατοπορίνες	47
3.2.2. Εξωκυττάρια (θεμέλια) ουσία και βασικές μεμβράνες	48
3.2.2.1. Εξωκυττάρια ουσία	48
3.2.2.2. Βασικές μεμβράνες	49
3.2.3. Έκκριση	50
3.2.4. Πολικότητα	51
Βιβλιογραφία	52

4. ΠΕΙΡΑΜΑΤΙΚΑ ΜΟΝΤΕΛΑ ΠΟΛΥΚΥΣΤΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ ΤΩΝ ΝΕΦΡΩΝ	59
4.1. ΠΡΟΚΛΗΣΗ ΠΚΝΕ ΜΕ ΧΗΜΙΚΑ ΜΕΣΑ ΣΕ ΠΕΙΡΑΜΑΤΟΖΩΑ	60
4.1.1. Διφαινυλαμίνη	60
4.1.2. Διφαιλυθθειαζόλη	61
4.1.3. Νορδιυδρογουαϊαρετικό οξύ	62
4.1.4. Κορτικοειδή	62
4.1.5. Τετραϋδροκαρβαζολ-3-οξεικό οξύ	62
4.2. IN VIVO ΜΟΝΤΕΛΑ (ΜΗΧΑΝΙΚΑ ΑΙΤΙΑ ΠΕΙΡΑΜΑΤΙΚΗΣ ΠΚΝΕ)	63
4.2.1. Απόφραξη των νεφρώνων κατά την εμβρυϊκή ηλικία	63
4.2.2. Μείωση της νεφρικής μάζας	63
4.3. IN VIVO ΜΟΝΤΕΛΑ (ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΜΕΤΑΦΕΡΟΜΕΝΑ ΠΕΙΡΑΜΑΤΙΚΑ ΜΟΝΤΕΛΑ ΠΚΝΕ)	64
4.4. IN VITRO ΜΟΝΤΕΛΑ ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ	66
4.4.1. Κύστες από επιθήλια ΠΚΝΕ	66
Βιβλιογραφία	67
5. ΓΕΝΕΤΙΚΗ -ΕΚΦΡΑΣΤΙΚΟΤΗΤΑ - ΔΙΕΙΣΔΥΤΙΚΟΤΗΤΑ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΗΣ ΠΚΝΕ	71
5.1. ΓΕΝΕΤΙΚΗ	71
5.1.1. Γονίδια	71
5.1.2. Πολυκυστίνες	72
Βιβλιογραφία	75
5.2. ΕΚΦΡΑΣΤΙΚΟΤΗΤΑ	78
Βιβλιογραφία	81
5.3. ΔΙΕΙΣΔΥΤΙΚΟΤΗΤΑ	84
Βιβλιογραφία	84
6. ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ	85
6.1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ	85
Βιβλιογραφία	85
6.2. ΝΕΦΡΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ	86
6.2.1. Αιματοουρία	86
Βιβλιογραφία	87
6.2.2. Ουρολοιμώξεις	88
Βιβλιογραφία	94

6.2.3. Νεφρολιθίαση	95
Βιβλιογραφία	97
6.2.4. Οσφυϊκός πόνος	98
Βιβλιογραφία	99
6.2.5. Σπειραματονεφρίτιδα	101
Βιβλιογραφία	101
6.3. ΕΞΩΝΕΦΡΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ	103
6.3.1. Ήπαρ	103
6.3.1.1. Κύστεις ήπατος	103
6.3.1.1.1. Λοιμώξεις ηπατικών κύστεων	110
6.3.1.1.2. Αποφρακτικός ίκτερος	113
6.3.1.1.3. Συγγενής ηπατική ίνωση	114
6.3.1.1.4. Απόφραξη κάτω κοίτης φλέβας	114
6.3.1.1.5. Χοληαγγειοκαρκίνωμα	115
6.3.1.1.6. Σύνδρομο Budd-Chiari	115
6.3.1.1.7. Νόσος του Caroli	117
Βιβλιογραφία	118
6.3.1.1.8. Πιεστικά φαινόμενα κοιλιακών σπλάχνων	125
Βιβλιογραφία	126
6.3.2. Πάγκρεας	126
6.3.2.1. Κύστεις παγκρέατος	126
Βιβλιογραφία	126
6.3.3. Οισοφάγος	127
6.3.3.1. Κίρσοι οισοφάγου	127
Βιβλιογραφία	128
6.3.3.2. Εκκοιλιώματα οισοφάγου	128
Βιβλιογραφία	128
6.3.4. Λεπτό και παχύ έντερο	129
6.3.4.1. Εκκοιλιώματα λεπτού εντέρου	129
6.3.4.2. Εκκοιλιώματα παχέος εντέρου	129
Βιβλιογραφία	131
6.3.5. Καρδιαγγειακό σύστημα	133
6.3.5.1. Υπέρταση	133
Βιβλιογραφία	138
6.3.5.2. Βαλβιδοπάθειες	142
Βιβλιογραφία	145

6.3.5.3. Αγγεία	146
6.3.5.3.1. Κρανιακά	146
Ανευρύσματα κρανιακών αγγείων	146
Βιβλιογραφία	150
Δολιχοεκτασία κρανιακών αγγείων	153
Βιβλιογραφία	154
Αραχνοειδείς κύστεις κρανιακών αγγείων ..	155
Βιβλιογραφία	156
6.3.5.3.2. Στεφαναία αγγεία	156
Ανευρύσματα στεφαναίων αγγείων	156
Βιβλιογραφία	156
6.3.5.3.3. Αορτή	157
Ανευρύσματα κοιλιακής αορτής	157
Βιβλιογραφία	158
Διαχωρισμός ανιούσης αορτής	159
Βιβλιογραφία	159
6.3.5.4. Καρδιακοί κόλπιοι	160
6.3.5.4.1. Μύζωμα κόλπων	160
Βιβλιογραφία	160
6.3.5.4.2. Κύστη καρδιακών κόλπων	160
Βιβλιογραφία	161
6.3.6. Οφθαλμοί	161
Βιβλιογραφία	161
6.3.7. Αιμοποιητικό σύστημα	163
6.3.7.1. Κύστεις σπληνός	163
Βιβλιογραφία	163
6.3.7.2. Πολυερυθραιμία	163
6.3.7.2.1. Δευτεροπαθής	163
6.3.7.2.2. Πρωτοπαθής	165
Βιβλιογραφία	165
6.3.8. Μυοσκελετικό σύστημα	166
6.3.8.1. Κήλες	166
Βιβλιογραφία	167
6.3.8.2. Ουρική αρθρίτιδα	168
Βιβλιογραφία	169
6.3.9. Ενδοκρινείς αδένες	169

6.3.9.1. Πρωτοπαθής υπεραλδοστερονισμός	169
Βιβλιογραφία	171
6.3.10. Κεντρικό νευρικό σύστημα	171
6.3.10.1. Σύνδρομο Goldston	171
Βιβλιογραφία	172
6.3.11. Ωοθήκες	172
6.2.11.1. Κύστεις ωοθηκών	172
Βιβλιογραφία	173
7. ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ	175
7.1. ΠΟΛΥΚΥΤΤΑΡΑΙΜΙΑ	175
7.2. ΗΛΕΚΤΡΟΛΥΤΕΣ	176
7.3. ΟΞΙΝΟΠΟΙΗΣΗ ΟΥΡΩΝ	177
7.4. ΣΥΜΠΥΚΝΩΤΙΚΗ ΙΚΑΝΟΤΗΤΑ ΝΕΦΡΩΝ	178
7.5. ΣΩΛΗΝΑΡΙΑΚΗ ΜΕΤΑΦΟΡΑ ΟΥΡΙΚΟΥ	179
7.6. ΛΕΥΚΩΜΑΤΟΥΡΙΑ	180
7.7. ΛΙΠΟΥΡΙΑ	181
7.8. ΒΙΤΑΜΙΝΗ D ₃	181
Βιβλιογραφία	181
8. ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ	185
8.1. ΕΝΔΟΦΛΕΒΙΑ ΠΥΕΛΟΓΡΑΦΙΑ	186
8.2. ΑΝΙΟΥΣΑ ΠΥΕΛΟΓΡΑΦΙΑ	187
8.3. ΥΠΕΡΧΟΤΟΜΟΓΡΑΦΗΜΑ ΝΕΦΡΩΝ	187
8.4. ΑΞΟΝΙΚΗ ΤΟΜΟΓΡΑΦΙΑ (CT)	193
8.5. ΜΑΓΝΗΤΙΚΗ ΤΟΜΟΓΡΑΦΙΑ (MRI)	195
8.6. ΡΑΔΙΕΝΕΡΓΟ ΝΕΦΡΟΓΡΑΜΜΑ - ΣΠΙΝΘΗΡΟΓΡΑΦΗΜΑ	197
8.7. ΝΕΦΡΑΓΓΕΙΟΓΡΑΦΙΑ	197
8.8. ΦΛΕΒΟΓΡΑΦΙΑ	197
Βιβλιογραφία	198
9. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΠΚΝΕ	203
9.1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ	203
9.2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ	204
Βιβλιογραφία	206

10. ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΠΚΝΕ	209
10.1. ΟΖΩΔΗΣ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ (TUBEROUS SCLEROSIS)	209
10.2. ΑΠΛΕΣ ΚΥΣΤΕΙΣ	210
10.3. ΚΑΡΚΙΝΩΜΑΤΑ ΝΕΦΡΟΥ ΜΕ ΚΥΣΤΙΚΗ ΔΙΑΜΟΡΦΩΣΗ	211
10.4. ΠΟΛΥΚΥΣΤΙΚΟΙ ΔΥΣΠΛΑΣΤΙΚΟΙ ΝΕΦΡΟΙ	211
10.5. ΑΥΤΟΣΩΜΑΤΙΚΗ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΗ (ΝΕΑΝΙΚΗ) ΠΟΛΥΚΥΣΤΙΚΗ ΝΟΣΟΣ ΤΩΝ ΝΕΦΡΩΝ	212
10.6. ΝΕΑΝΙΚΗ ΝΕΦΡΟΝΟΦΘΙΣΗ-ΣΥΜΠΛΕΓΜΑ ΜΥΕΛΩΔΟΥΣ ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ ΤΩΝ ΝΕΦΡΩΝ	214
10.7. ΜΥΕΛΩΔΗΣ ΣΠΟΓΓΩΔΗΣ ΝΕΦΡΟΣ	216
Βιβλιογραφία	217
11. ΚΑΡΚΙΝΟΣ ΝΕΦΡΟΥ	219
Βιβλιογραφία	221
12. ΚΥΗΣΗ ΚΑΙ ΠΚΝΕ	223
Βιβλιογραφία	225
13. ΕΞΕΛΙΞΗ ΝΕΦΡΙΚΗΣ ΒΛΑΒΗΣ - ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΠΟΥ ΣΥΜΒΑΛΛΟΥΝ ΣΤΗΝ ΕΠΙΒΑΡΥΝΣΗ ΤΗΣ ΝΕΦΡΙΚΗΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑΣ - ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ	227
13.1. ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΤΕΛΙΚΟΥ ΣΤΑΔΙΟΥ ΧΝΑ	227
13.2. ΠΡΟΣΔΟΚΙΜΟ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΕΛΙΚΟΥ ΣΤΑΔΙΟΥ ΧΝΑ	228
13.3. ΡΥΘΜΟΣ ΕΠΙΒΑΡΥΝΣΗΣ ΤΗΣ ΝΕΦΡΙΚΗΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑΣ	231
13.3.1. Υπεύθυνο γονίδιο	231
13.3.2. Φύλο	232
13.3.3. Φυλή	232
13.3.4. Αρτηριακή υπέρταση	232
13.3.5. Λοιμώξεις ανώτερου ουροποιητικού συστήματος	234
13.3.6. Επεισόδια οξείας νεφρικής ανεπάρκειας	235
13.3.7. Σύλληψη δίαιτας σε λευκώματα	235
13.4. ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΣ ΝΕΦΡΙΚΗΣ ΒΛΑΒΗΣ	236
13.5. ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΤΗΣ ΠΚΝΕ	237
13.5.1. Αντιμεταλλαξιγόνα και αντιοξειδωτικές ουσίες	237
13.5.2. Παρεμβάσεις στο μεταβολισμό	238
13.5.3. Υποδοχείς της τυροσινικής κινάσης και αναστολείς της	239
13.5.4. Αναστολείς γονιδίων ras	239

13.5.5. Ανταγωνιστές του cAMP και αναστολείς της πρωτεϊνικής κινάσης C (PKC)	240
13.5.6. Αναστολείς των λιπιδικών μεταφορέων μηνυμάτων	240
13.5.7. Ρετινοειδή και βιταμίνη D	241
13.5.8. Διεγέρτες του πολυηλαθισιασμού και της απόπτωσης	241
13.5.9. Ταξάνες	242
13.5.10. Ορμονικοί ρυθμιστές	242
13.5.11. Αντιφλεγμονώδη φάρμακα	243
Βιβλιογραφία	244
14. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΠΚΝΕ ΥΠΟ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΥΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΤΗΣ ΝΕΦΡΙΚΗΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑΣ	253
14.1. ΑΙΜΟΚΑΘΑΡΣΗ	253
Βιβλιογραφία	257
14.2. ΠΕΡΙΤΟΝΑΪΚΗ ΚΑΘΑΡΣΗ	259
Βιβλιογραφία	259
15. ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΝΕΦΡΟΥ ΚΑΙ ΠΚΝΕ	261
15.1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ	261
15.2. ΠΡΟΕΛΕΥΣΗ ΜΟΣΧΕΥΜΑΤΩΝ (ΔΟΤΕΣ ΝΕΦΡΟΥ)	261
15.3. ΠΡΟΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΚΑΙ ΠΡΟΕΤΟΙΜΑΣΙΑ	261
15.4. ΕΠΙΒΙΩΣΗ ΜΟΣΧΕΥΜΑΤΟΣ ΚΑΙ ΑΣΘΕΝΟΥΣ	263
15.5. ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΜΕΤΑ ΤΗ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ – ΘΝΗΤΟΤΗΤΑ	263
15.6. ΣΑΚΧΑΡΩΔΗΣ ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΚΑΙ ΠΚΝΕ ΣΤΗ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ	264
15.7. ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΠΚΝΕ ΣΑΝ ΔΟΤΕΣ ΝΕΦΡΩΝ	265
Βιβλιογραφία	265
16. ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΤΗΝ ΠΚΝΕ	269
16.1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ	269
16.2. ΒΑΘΜΟΣ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΚΝΕ	270
16.2.1. Γνώσεις πασχόντων ή πιθανών φορέων για την ΠΚΝΕ	270
16.2.2. Γνώσεις ιατρών για την ΠΚΝΕ	271
16.3. ΣΤΟΧΟΙ ΚΑΙ ΣΥΜΒΟΛΗ ΤΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΤΗΣ ΠΚΝΕ ΣΤΟΥΣ ΦΟΡΕΙΣ	271
16.4. ΠΡΟΤΕΡΑΙΟΤΗΤΕΣ ΤΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΣΤΗΝ ΠΚΝΕ	273
16.5. ΤΡΟΠΟΙ ΕΛΕΓΧΟΥ ΤΗΣ ΠΚΝΕ	273

16.5.1. DNA ανάλυση	274
16.5.2. Προσυμπτωματικός έλεγχος	274
16.5.3. Αντιμετώπιση ασθενούς στον οποίο τέθηκε η διάγνωση της ΠΚΝΕ	276
16.6. ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΤΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΚΑΙ ΤΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΤΗΣ ΠΚΝΕ	278
16.6.1. Ψυχοθλογική στήριξη κατά την ενημέρωση των ασθενών ...	278
16.6.2. Σημασία της ακριβούς γενετικής διάγνωσης στην ενημέρωση των ασθενών	278
16.6.3. Οικογενειακός προγραμματισμός - τεκνοποίηση	279
16.6.4. Ηθικά προβλήματα και ενημέρωση ασθενών	279
16.6.5. Το shock της ανακοίνωσης της διάγνωσης της ΠΚΝΕ	280
16.6.6. Οδυνηρή προσυμπτωματική διάγνωση	281
16.6.7. Το άγχος της αβεβαιότητας της κατάστασης υγείας των απογόνων	281
16.6.8. Ιδιαίτερες δυσκολίες της διάγνωσης σε εφήβους	282
Βιβλιογραφία	282
17. ΕΥΡΕΤΗΡΙΟ	284