

Informace k indikaci vyšetření UROMODULINU v moči

Při nálezu primární hyperurikémie v kombinaci se sníženou exkreční frakcí kyseliny močové (< 5,5%, od 7 let věku výše) lze v rámci dif. dg. uvažovat o skupině onemocnění tradičně nazývaných:

- Familiární juvenilní hyperurikemická nefropatie, vč. atypické (FJHN, také HNFJ, FJGN, FDJN)
- Medulární cystické onemocnění ledvin typu 2 (MCKD2)
- Glomerulocystické onemocnění ledvin se sníženou koncentrační schopností ledvin a hyperurikémií (GCKD)

Kompletní projevy charakteristické pro tuto skupinu onemocnění:

Klinické

- výskyt onemocnění v rodině (autosomálně dominantní dědičnost - stejně často postižení muži i ženy , postižení v každé generaci)
- progredující renální insuficience (často začínající již v mladém věku!)
- akutní ataky dnové artritidy (ne vždy; již v mladém věku!, často důvod první návštěvy lékaře)
- hypertenze (nefrogenní, při manifestované renální insuficienci)

a to při současné absenci jiných chronických afekcí (klinické projevy obvykle mezi 15. - 30. rokem života; u mladších probandů s dosud nemanifestovaným fenotypem vycházíme z rodinné anamnézy a při suspekci na tuto skupinu onemocnění je nutné vyšetřit i asymptomatické členy rodiny!

Biochemické

- snížená koncentrační schopnost ledvin (snížená osmolarita moči)
- hematurie a proteinurie negativní, popř. minimální
- postupný pokles glomerulární filtrace a vzestup močoviny a kreatininu v séru

Histologické

obraz nespecifické tubulointerstiální nefropatie: *(nejedná se o urátovou nefropatii!)*

- fokální atrofie distálních tubulů
- fokální fibróza intersticia
- fokální interstiální nefritida
- globální nebo segmentová sklerotizace glomerulů
- mikrocysty (nemusí být přítomny)

Sonografické

- výskyt medulárních a/nebo kortikomedulárních cyst (nemusí být vždy přítomny)

U zhruba třetiny všech rodin (cca 200 na světě) z této skupiny onemocnění byly prokázány kauzální mutace v genu pro **uromodulin** (*UMOD*) na chromozomu 16p12.3. U několika rodin byly prokázány kauzální mutace ve dvou dalších genech a u několika dalších vazba na chromozom 2p22.1-p21. U zbytku rodin je molekulární podstata neznámá.

Doporučení pro vyšetření uromodulinu v moči na ÚDMP

Pro účel této indikace je nutné při nálezů hyperurikémie nejdříve vyloučit její **sekundární příčiny**:

- zvýšený příjem purinů ve stravě
- onemocnění ledvin
- ketoacidóza a laktátová acidóza
- zvýšený rozpad buněk
- zvýšený katabolismus purinů
- užívání některých léků (např. diuretik, salicylátů, cyklosporinu, pyrazinamidu, methoxyfluranu, abusus laxativ), atd.

Na našem pracovišti je poté možné provést semikvantitativní vyšetření exkrece uromodulinu do moči pro zpřesnění/vyvrácení diagnózy výše uvedené skupiny onemocnění. Indikaci je však možné provést pouze při (opakovaném) nálezů hyperurikémie (bez terapie antiuratiky) v kombinaci se sníženou exkreční frakcí kyseliny močové a pouze v návaznosti na klinické a anamnestické nálezy a další laboratorní a speciální vyšetření (viz výše), jsou-li k dispozici. Přitom je třeba mít na paměti, že diagnostická hodnota exkreční frakce se vytrácí s poklesem funkce ledvin.

Výsledek tohoto vyšetření může být poté po domluvě podkladem pro indikaci dalšího speciálního vyšetření na úrovni DNA - analýza genu *UMOD*, popř. dalších *FJHN/MCKD2/GCKD* genů, které rovněž provádíme na našem pracovišti.

Pokud si nebudete jisti v evaluaci výše uvedeného (např. při zjištění jen některých charakteristických rysů onemocnění), doporučujeme pak konzultaci nebo předání pacienta (rodiny) do naší péče.

Kontakty – lékař: 22496-4238 (MUDr. Ivan Šebesta, CSc.; isebes@lf1.cuni.cz), popř. 22496-7163 (službu konající lékař na centrálním příjmu ÚDMP), udmp@vfn.cz; nelékař – 22496-7681 (Ing. Petr Vyleťal, Ph.D.; pvyle@lf1.cuni.cz)

V Praze 13. 1. 2011

Ing. Petr Vyleťal, Ph.D.

odb. as. MUDr. Ivan Šebesta, CSc.