

Anna Medyńska, Konstancja Fornalczyk, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska,
Irena Wikiera-Magott, Dominik Kubicki, Danuta Zwolińska

Received: 02.11.2017
Accepted: 23.02.2018
Published: 29.06.2018

Torbiele nerek u dzieci – obserwacja jednego ośrodka

Renal cysts in children: a single centre study

Katedra i Klinika Nefrologii Pediatricznej, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu, Wrocław, Polska
Adres do korespondencji: Dr n. med. Anna Medyńska, ul. Borowska 213, 50-556 Wrocław, e-mail: anna.medyńska@umed.wroc.pl

Department of Paediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Wrocław, Poland
Correspondence: Anna Medyńska, MD, PhD, Borowska 213, 50-556 Wrocław, Poland, e-mail: anna.medyńska@umed.wroc.pl

Streszczenie

Torbiele w nerkach mogą mieć charakter wrodzony (związany bądź niezwiązany z zaburzeniami genetycznymi) lub nabyty (rzadki). Mogą być zaburzeniem izolowanym lub stanowić element zespołu anomalii. **Celem pracy** była analiza historii pacjentów z podejrzeniem/rozpoznanie torbieli nerki/nerek, przyjętych do Kliniki autorów w latach 2015–2016. **Materiał i metody:** W tym okresie hospitalizowano 1604 pacjentów, wśród nich było 49 dzieci w wieku od 1 miesiąca do 17 lat z podejrzeniem/rozpoznanie torbieli nerki/nerek. W 30 przypadkach były to przyjęcia pierwszorazowe, w pozostałych – kolejne. **Wyniki:** Wśród dzieci hospitalizowanych po raz pierwszy było 14 niemowląt (średnia wieku 4,2 miesiąca). Ostateczne rozpoznania w tej grupie były następujące: autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek – u 3 dzieci, autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek – u 1, dysplazja torbielowata nerki prawej – u 4, połączona z ektopią nerki lewej – u 1, obustronna dysplazja torbielowata – u 1, pojedyncze torbiele nerek – u 2, hipodysplazja nerek z torbielami – u 2. W grupie pozostałych 16 dzieci (średnia wieku 10,1 roku) diagnozowanych po raz pierwszy z powodu nadciśnienia tętniczego lub nieprawidłowości w badaniu ultrasonograficznym jamy brzusznej autosomalną dominującą wielotorbielowatość nerek stwierdzono u 11, dysplazję torbielowatą nerki prawej – u 4, lewej – u 1. Wśród 19 pacjentów hospitalizowanych po raz kolejny (średnia wieku 9,5 roku) autosomalną dominującą wielotorbielowatość nerek rozpoznano u 4, autosomalną recesywną – u 6, dysplazję torbielowatą nerki prawej – u 4, lewej – u 3, inne postaci torbielowatości – u 2. U 23 dzieci (47%) z całej grupy stwierdzono przewlekłą chorobę nerek w różnych stadiach, u 3 wykonano przeszczep nerki. **Podsumowanie:** Torbiele nerek nie stanowią częściej przyczyny hospitalizacji (3,1% pacjentów) dzieci w ośrodku nefrologicznym, ale wymagają diagnostyki i monitorowania chorych ze względu na ryzyko rozwoju przewlekłej choroby nerek.

Słowa kluczowe: torbiele nerek, dzieci, przewlekła choroba nerek

Abstract

Kidney cysts may be congenital (associated or not with genetic disorders) or rarely acquired. They may be an isolated abnormality or be part of an anomaly syndrome. **The aim of the study** was to analyse the history of patients with suspected/diagnosed cysts of the kidney(s) admitted to the authors' department in 2015–2016. **Material and methods:** In this period 1,604 patients were hospitalised, including 49 children aged 1 month – 17 years with a suspected/diagnosed cyst of the kidney(s). There were 30 first-time admissions and the remaining cases were repeat admissions. **Results:** There were 14 infants (mean age of 4.2 months) among the children hospitalised for the first time. The final diagnoses in this group were as follows: autosomal recessive polycystic kidney disease in 3 children, autosomal dominant polycystic kidney disease in 1 child, right multicystic dysplastic kidney in 4 children, right multicystic dysplastic kidney combined with left ectopic kidney in 1 child, bilateral multicystic dysplastic kidney in 1 child, single renal cysts in 2 children and renal cystic hypodysplasia in 2 children. Among the remaining 16 children (mean age of 10.1 years) diagnosed for the first time due to arterial hypertension or abnormalities on abdominal ultrasound imaging, autosomal dominant polycystic kidney disease was found in 11 children, right multicystic dysplastic kidney in 4 children and left multicystic dysplastic kidney in 1 child. Among 19 patients hospitalised more than once (mean age of 9.5 years) autosomal dominant polycystic kidney disease was diagnosed in 4 children, autosomal recessive disease in 6 individuals, right multicystic dysplastic kidney in 4 children, left multicystic dysplastic kidney in 3 children and other forms of cystic kidney disease in 2 children. In 23 children (47%) various stages of chronic kidney disease were found and in 3 patients a renal transplant was performed. **Conclusion:** Renal cysts are not a common reason for hospitalisation at a pediatric nephrology centre (3.1% of patients); however, they do require diagnosis and monitoring of patients due to the risk of development of chronic kidney disease.

Keywords: renal cysts, children, chronic kidney disease

WSTĘP

Torbiele prawdziwe to nieprawidłowe przestrzenie płynowe, które w odróżnieniu od torbieli rzekomych posiadają nabłonkową torebkę. Mogą się formować w różnych narządach, w tym w nerkach. Ich obecność jest najczęściej bezobjawowa, co sprawia, że wykrywa się je przypadkowo podczas badania ultrasonograficznego (USG) wykonywanego z innych przyczyn. Torbielowatość nerek to heterogenna grupa schorzeń, zarówno pod względem etiologicznym, jak i klinicznym. Pojedyncze torbiele nie mają większego znaczenia, natomiast mnogie, uciskające struktury nerki mogą prowadzić do niewydolności narządu. Torbiele mogą być zaburzeniem izolowanym lub występować syndromicznie.

Zgodnie z podziałem etiologicznym zaproponowanym przez Amerykańską Akademię Pediatrii (American Academy of Pediatrics, AAP) wyróżnia się torbielowatość nerek uwarunkowane genetycznie i niegenetycznie⁽¹⁾. Do pierwszej grupy zaliczono: autosomalną dominującą wielotorbielowatość nerek (*autosomal dominant polycystic kidney disease*, ADPKD), autosomalną recesywną wielotorbielowatość nerek (*autosomal recessive polycystic kidney disease*, ARPKD), grupę autosomalnie dominujących cewkowo-śródmięzszowych chorób nerek (*autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease*, ADTKD), dawniej określaną m.in. jako torbielowatość rdzenia nerki typu I i II, oraz nefronoftyzę⁽²⁾. Do wielotorbielowatości nerek o podłożu niegenetycznym zaliczono między innymi dysplazję wielotorbielowatą nerek (*multicystic dysplastic kidney*, MCDK), gąbczastość rdzenia nerki i izolowane torbiele nerek.

Celem pracy była analiza historii pacjentów z podejrzeniem/rozpoznananiem torbieli nerki/nerek, przyjętych do Kliniki autorów w latach 2015–2016, pod kątem ostatecznego rozpoznania rodzaju torbielowatości nerek i przebiegu choroby.

MATERIAŁ I METODY

W latach 2015–2016 w Klinice autorów hospitalizowano 1604 pacjentów. Analizie poddano historie chorób dzieci przyjętych z podejrzeniem/rozpoznananiem torbieli nerki/nerek. Uwzględniono wiek dziecka, płeć, przyjęcie do Kliniki (pierwszorazowe lub kolejne), ostateczne rozpoznanie rodzaju torbielowatości nerek, wywiad rodzinny, wynik badania prenatalnego, parametry czynności nerek, a w przypadku upośledzenia ich funkcji – stadium przewlekłej choroby nerek (PChN).

WYNIKI

W analizowanym okresie wśród 1604 pacjentów było 49 dzieci (30 chłopców, 19 dziewczynek) z torbielami nerek. Wiek dzieci zawierał się w zakresie od 1 miesiąca do 17 lat (średnia 6,6 roku). W 30 przypadkach były to pierwszorazowe przyjęcia do Kliniki, w pozostałych 19 – kolejne pobyty.

INTRODUCTION

Cysts are abnormal fluid spaces which, unlike pseudocysts, have an epithelial capsule. They can form in various organs, including in the kidneys. Their presence is usually asymptomatic; as a result, they are detected by chance during an ultrasound examination performed for other reasons. Cystic kidney disease is a heterogeneous group of disorders both in terms of aetiology and clinical manifestations. Single cysts do not have much significance, while multiple cysts which compress renal structures can lead to kidney failure. Cysts can be an isolated disorder or be part of a syndrome.

The aetiology-based division proposed by the American Academy of Pediatrics (AAP) distinguishes between genetic and non-genetic renal cystic disease⁽¹⁾. The former includes autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD), autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD), autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease (ADTKD), previously called medullary cystic kidney disease type 1 and 2, among other names, and nephronophthisis⁽²⁾. Non-genetic polycystic kidney disease includes, among other conditions, multicystic dysplastic kidney (MCDK), medullary sponge kidney and isolated renal cysts.

The aim of the study was to analyse the history of patients with suspected/diagnosed renal cyst(s) admitted to the present authors' department in 2015–2016 for the final diagnosis of the type and course of cystic kidney disease.

MATERIAL AND METHODS

In 2015–2016, 1,604 patients were hospitalised in the present authors' department. Medical records of children admitted with suspected/diagnosed renal cyst(s) have been analysed. The child's age, gender, type of admission (first-time or repeat), the final diagnosis of the type of cystic kidney disease, family history, antenatal examination results, renal function parameters and, in the case of impaired renal function, the stage of chronic kidney disease (CKD) were taken into account.

RESULTS

In the analysed period there were 49 children (30 boys, 19 girls) with renal cysts among the total population of 1,604 patients. The age of the children ranged between 1 month and 17 years (mean age of 6.6 years). There were 30 first-time admissions and the remaining 19 cases were repeat admissions.

Children hospitalised at the department for the first time

This group was divided into two subgroups: infants (14 children) and older children (16 patients).

The infant group included 7 girls and 7 boys aged 1 to 12 months (mean age of 4.2 months). A family history of ADPKD

Dzieci hospitalizowane w Klinice po raz pierwszy

Grupę tę podzielono na dwie podgrupy: niemowląt (14 dzieci) i dzieci starszych (16 pacjentów).

Grupa niemowląt składała się z 7 dziewczynek i 7 chłopców, w wieku od 1 do 12 miesięcy (średnia 4,2 miesiąca). Obciążenie rodzinne w postaci ADPKD oraz pojedynczych torbieli w nerkach stwierdzono u matek 2 pacjentów. Prenatalne podejrzenie wady nerek wysunięto u 6 dzieci, u większości między 12. a 30. tygodniem życia ciążowego. W badaniu USG płodu torbiele nerek opisano w 5 przypadkach, hipodysplazję nerek – w 1 przypadku.

Jedenaścioro dzieci urodziło się o czasie, 3 przed prawidłowym terminem porodu: w 37., 35. i 34. tygodniu życia płodowego. W ostatnim z wymienionych przypadków ciążę zakończono z powodu małowodzia, obserwowanego od 30. tygodnia ciąży. Tylko u 2 dzieci (urodzonych w 34. i 37. tygodniu ciąży) masa urodzeniowa była niższa lub równa 2,5 kg.

Ostateczne rozpoznania w grupie niemowląt były następujące: ARPKD – u 3 dzieci, ADPKD – u 1, dysplazja torbielowata prawej nerki – u 6, w tym obustronna – u 1 pacjenta i połączona z ektopią nerki lewej – u 1 niemowlęcia, hipodysplazja nerek z torbielami – u 2, pojedyncze torbiele nerek – u 2 niemowląt.

W analizowanej grupie pacjentów dodatkowo rozpoznano: zakażenie układu moczowego – u 1 dziecka, zmiany w wątrobie (torbiele lub „ziarnista” struktura w USG) – u 3 dzieci z ARPKD, nadciśnienie tętnicze – u 2, upośledzenie funkcji nerek – u 5 dzieci. Spośród nich 1 dziewczynka rozpoczęła leczenie nerkozastępcze metodą automatycznej dializy otrzewnowej (ADO).

W grupie przyjętych po raz pierwszy do Kliniki pacjentów w wieku poniemowlęcym było 13 chłopców i 3 dziewczynki (średnia wieku 10,1 roku). Wyjściowymi przyczynami rozpoczęcia postępowania diagnostycznego były: nadciśnienie tętnicze – u 5 dzieci, zakażenie układu moczowego – u 1, rozpoczęcie leczenia nerkozastępczego u ojca dziecka – w 1 przypadku oraz nieprawidłowości uwidocznione w badaniu USG nerek wykonanym jako badanie przesiewowe – u 9 pacjentów. W analizowanej grupie wywiad rodzinny był obciążony w 10 przypadkach i obejmował ADPKD – u 5 ojców i 1 matki oraz po 1 przypadku: nadciśnienie tętnicze u obojga rodziców przed 40. rokiem życia, torbiele nerek u matki, przeszczep nerki z powodu torbielowatości nerek u dziadka oraz kłębuszkowe zapalenie nerek u dziadka. W tej grupie dzieci wadę układu moczowego pod postacią torbieli w nerce lewej zasugerowano prenatalnie tylko u 1 dziecka z nieobciążonym wywiadem rodzinnym. W przypadku pozostałych dzieci wyniki prenatalnego USG były prawidłowe. Wszystkie dzieci, z wyjątkiem jednego, urodziły się o czasie z prawidłową masą ciała.

Ostateczne rozpoznania rodzaju torbielowatości nerek u dzieci diagnozowanych w okresie poniemowlęcym były następujące: ADPKD – u 11 pacjentów, dysplazja torbielowata nerki prawej – u 4 i dysplazja torbielowata nerki lewej – u 1. Dodatkowe rozpoznania w tej grupie: nadciśnienie

and single renal cysts was found in the mothers of 2 patients. In 6 children renal defects were suspected antenatally, usually between week 12 and 30 of gestational age. Renal cysts were detected in foetal ultrasound examination in 5 cases and renal hypodysplasia was detected in 1 case.

Eleven children were born at term and 3 before term, i.e. at week 37, 35 and 34 of foetal development. In the last case mentioned the pregnancy was terminated due to oligohydramnios observed from week 30 of gestation. Birth weight was lower or equal to 2.5 kg in only 2 children (born at week 34 and 37 of gestation).

The final diagnoses in the infant group were as follows: ARPKD in 3 children, ADPKD in 1 child, right multicystic dysplastic kidney in 6 children, including bilateral multicystic dysplasia in 1 patient and right multicystic dysplastic kidney combined with left ectopic kidney in 1 infant, renal cystic hypodysplasia in 2 patients and single renal cysts in 2 infants.

In the analysed group of patients the following were additionally found: urinary tract infection in 1 child, liver abnormalities (cysts or granular structure in ultrasound) in 3 children with ARPKD, arterial hypertension in 2 patients and renal impairment in 5 children. Among them 1 girl started renal replacement therapy using automated peritoneal dialysis (APD).

The first-time admission group of post-infancy age included 13 boys and 3 girls (mean age of 10.1 years). The original reasons for starting diagnostic investigation included the following: arterial hypertension in 5 children, urinary tract infection in 1 child, initiation of renal replacement therapy in the father of 1 child and abnormalities revealed on renal ultrasound screening in 9 patients. In the analysed group there was a positive family history in 10 cases and included ADPKD in 5 fathers and 1 mother and 1 case each for arterial hypertension in both parents before 40 years of age, renal cysts in the mother, renal transplant due to cystic kidney disease in a grandfather and glomerulonephritis in a grandfather. In this group of children a urinary tract defect in the form of a left kidney cyst was suggested antenatally in only 1 child with a negative family history. In the remaining children antenatal ultrasound examination results were normal. All children but one were born at term with a normal body mass.

The final diagnoses of the type of cystic kidney disease for children of post-infancy age were the following: ADPKD in 11 patients, right multicystic dysplastic kidney in 4 patients and left multicystic dysplastic kidney in 1 child. Additional diagnoses in this group included arterial hypertension in 6 children (all treated with angiotensin-converting enzyme inhibitors), liver cysts in 2 children with a diagnosed ADPKD and renal calcifications in 3 patients. Voiding cystography was performed in 1 child with right multicystic dysplastic kidney following a urinary tract infection, but no abnormality was revealed. CKD was diagnosed in 6 patients, stage 2 disease in 1 child and stage 3 in 5 children.

tętnicze – u 6 dzieci (wszystkie leczone inhibitorami enzymu konwertującego angiotensynę), torbiele wątroby – u 2 dzieci z rozpoznaniem ADPKD, zwapnienia w nerkach – u 3. U 1 dziecka z dysplazją torbielowatą nerki prawej z powodu przebytej infekcji układu moczowego wykonano cystografię mikcyjną, nie wykazując nieprawidłowości. U 6 dzieci rozpoznano PChN w stadium II (1 dziecko) i III (5 dzieci).

Pacjenci hospitalizowani w Klinice po raz kolejny

Dzieci były hospitalizowane w celu wykonania badań kontrolnych. Wśród nich było 10 dziewczynek i 9 chłopców (średnia wieku 9,5 roku). Wywiad rodzinny był obciążony tylko u 4 dzieci (ADPKD u ojca – 2, u matki – 1, ADTKD u ojca – 1). Prenatalnie rozpoznano torbiele nerek u 2 dzieci (obydwoje z nieistotnym wywiadem rodzinnym). Szesnaścioro dzieci urodziło się o czasie, wśród nich 13 z prawidłową masą ciała, pozostałych 3 z masą 1950 g, 2000 g i 2170 g. Trójka dzieci urodziła się pomiędzy 34. a 36. tygodniem ciąży: jedno z masą ciała 1750 g (ciąża powikłana małowodziem), a dwoje z masą 2 kg.

Ostateczne rozpoznania torbielowatości nerek w tej grupie były następujące: ADPKD – u 4 dzieci, ARPKD – u 6, dysplazja torbielowata nerki prawej – u 4 (w 2 przypadkach łącznie z dysplazją nerki lewej), dysplazja torbielowata nerki lewej – u 3 dzieci [wśród nich w 2 przypadkach z odpływem pęcherzowo-moczowodowym (OPM) do drugiej nerki, w 1 – z hipoplazją nerki prawej], po 1 przypadku: ADTKD i gąbczastość rdzenia nerek. U chłopca z ADTKD wykonano badanie genetyczne i stwierdzono mutację w genie kodującym jądrowy czynnik 1-beta hepatocytów (aktualne rozpoznanie: ADTKD-HNF1 β).

U 4 dzieci występowały nawracające zakażenia układu moczowego, u 2 z nich na podstawie cystografii mikcyjnej

Rozpoznanie <i>Diagnosis</i>	Liczba dzieci (%) <i>Number of children (%)</i> n = 49
Dysplazja wielotorbielowata nerki – MCDK <i>Multicystic dysplastic kidney (MCDK)</i>	18 (36,7%)
Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek – ADPKD <i>Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD)</i>	16 (32,7%)
Autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek – ARPKD <i>Autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD)</i>	9 (18,4%)
Izolowane torbiele nerek <i>Isolated renal cysts</i>	2 (4,1%)
Hipodysplazja nerek z torbielami <i>Renal cystic hypodysplasia</i>	2 (4,1%)
Autosomalnie dominujące cewkowo- -śródmiąższowe choroby nerek – ADTKD <i>Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease (ADTKD)</i>	1 (2%)
Nerka gąbczasta <i>Medullary sponge kidney</i>	1 (2%)

Tab. 1. Schorzenia rozpoznane w analizowanej grupie
Tab. 1. Conditions diagnosed in the study group

Patients readmitted to the department

These children were admitted to hospital for follow-up examinations. They included 10 girls and 9 boys (mean age of 9.5 years). There was a positive family history in 4 children only (ADPKD in the father in 2 cases, in the mother in 1 case, ADTKD in the father in 1 case). Renal cysts were diagnosed antenatally in 2 children (both with an unremarkable family history). Sixteen children were born at term, including 13 with a normal body mass and the remaining 3 with a mass of 1,950 g, 2,000 g and 2,170 g. Three children were born between week 34 and 36 of gestation, one with 1,750 g (pregnancy complicated with oligohydramnios) and 2 with a body mass of 2 kg.

The final diagnoses of cystic kidney disease in this group were as follows: ADPKD in 4 children, ARPKD in 6 children, right multicystic dysplastic kidney in 4 children (combined with left kidney dysplasia in 2 cases), left multicystic dysplastic kidney in 3 children [with vesicoureteral reflux (VUR) in the other kidney in 2 cases and with right renal hypoplasia in 1 case] and ADTKD and medullary sponge kidney in 1 case each. In a boy with ADTKD a genetic test was conducted and a mutation was found in the gene encoding hepatocyte nuclear factor 1-beta (current diagnosis: ADTKD-HNF1 β).

Recurrent urinary tract infections occurred in 4 children and in 2 of them VUR was diagnosed based on voiding cystography. In the vast majority of children (16; 84%) arterial hypertension was diagnosed. Liver involvement in the form of liver fibrosis was demonstrated in 6 children with ARPKD and cholestasis was found in 1 child with a diagnosed left multicystic dysplastic kidney and right kidney hypoplasia. Also, a persistent increase in ALT activity was demonstrated in 1 child with ADTKD. Urolithiasis was found in 1 child with ADPKD.

Various stages of CKD (2–5) occurred in 12 children. Two patients received APD and subsequently underwent a renal transplant (renal Tx) in the period under analysis. In 1 case the transplant was a pre-emptive one.

The cystic kidney diseases finally diagnosed in 49 children hospitalised in the study period are included in Tab. 1.

DISCUSSION

Different types of renal cysts revealed in ultrasound scans are not a frequent reason for hospital admissions. Children with this diagnosis accounted for 3.1% of the total number of patients admitted to the present authors' institution in the 2-year study period.

Literature data show that MCDK represents the most common cause of cystic lesions in children^(3,4). In the study group this condition was diagnosed in 18 children (36.7%). Multicystic dysplastic kidney can be preliminarily diagnosed during the antenatal period in as many as 80% of cases^(4,5). For the patients included in the study an antenatal diagnosis was made in only 6 individuals, which

rozpoznano OPM. U zdecydowanej większości dzieci (16 – 84%) stwierdzono nadciśnienie tętnicze. Zajęcie wątroby pod postacią włóknienia wykazano u 6 dzieci z ARPKD, cholestazę u 1 dziecka z rozpoznaniem dysplazji torbielowatej nerki lewej i hipoplazji nerki prawej oraz utrzymujący się wzrost aktywności ALAT u 1 dziecka z ADTKD. U 1 dziecka z ADPKD stwierdzono kamice układu moczowego.

U 12 dzieci z omawianej grupy występowała PChN w różnych stadiach zaawansowania (II–V). Dwoje pacjentów było dializowanych metodą ADO, a następnie w analizowanym okresie wykonano u nich przeszczep nerki (Tx nerki), w 1 przypadku o charakterze wyprzedzającym.

Schorzenia torbielowe nerek rozpoznane ostatecznie w całej grupie 49 dzieci hospitalizowanych w analizowanym okresie zestawiono w tab. 1.

OMÓWIENIE

Różne postaci torbieli nerek uwidocznione w badaniu USG nie stanowią częściej przyczyny hospitalizacji pacjentów. Dzieci z tym rozpoznaniem stanowiły 3,1% ogółu przyjętych do ośrodka autorów w 2-letnim okresie obserwacji.

Z danych literaturowych wynika, że MCDK stanowi najczęstszą przyczynę zmian torbielowych u dzieci^(3,4). W omawianej grupie rozpoznano ją u 18 dzieci (36,7%). Dysplazja wielotorbielowata nerek może zostać wstępnie rozpoznana prenatalnie, nawet w 80% przypadków^(4,5).

U opisywanych pacjentów rozpoznanie prenatalne ustalono tylko u 6 dzieci, co stanowi 33,5%. W analizowanym okresie rozpoznanie prenatalne było ustalane najczęściej w grupie niemowląt hospitalizowanych po raz pierwszy. Może to wynikać z prowadzonej obecnie systematycznej kontroli wśród ciężarnych. Wadę tę częściej rozpoznaje się u chłopców niż u dziewczynek (1,4:1; 2:1; 1,7:1)^(6–8). Obserwacje autorów były odmienne – wykazano nieznaczną przewagę dziewczynek (52,6%; stosunek 1:0,9). Dane odnośnie do lateralizacji wady są zróżnicowane. Van Eijk i wsp. oraz Gough i wsp. stwierdzają, że MCDK występuje częściej po stronie lewej^(8,9), natomiast Al Naimi i wsp. – po stronie prawej⁽⁷⁾, co jest zgodne z obserwacjami autorów.

Zgodnie z danymi literaturowymi u 5–48% chorych z MCDK są obecne inne anomalie układu moczowego, najczęściej OPM, który może wystąpić do nerki dysplastycznej lub przeciwległej^(10,11). W swoich badaniach autorzy stwierdzili współwystępowanie drugiej wady nerek w 4 przypadkach (22%). U 1 dziecka wykazano OPM do nerki przeciwległej, u 3 pozostałych – ektopię, dysplazję lub hipoplazję drugiej nerki. Ponadto u 1 chłopca zdiagnozowano torbiele pęcherzyka nasiennego.

W zdecydowanej większości przypadków MCDK jest diagnozowana jednostronnie, rzadko obustronnie, co znalazło potwierdzenie w materiale autorów (1 dziecko z obustronną MCDK). U 5 dzieci z MCDK rozpoznano PChN: u 1 z obustronną dysplazją torbielowatą, u 4 – z towarzyszącymi nieprawidłowościami drugiej nerki. U 1 dziecka z tej grupy w analizowanym okresie wykonano wyprzedzający Tx nerki.

accounts for 33.5% of patients. In the study period antenatal diagnosis was made most frequently in the group of infants admitted for the first time. This may be the result of systematic check-ups in pregnant women in place nowadays. Multicystic dysplastic kidney is more commonly diagnosed in boys than in girls (1.4:1; 2:1; 1.7:1)^(6–8). The present authors have observed the opposite: a slight predominance of girls was demonstrated (52.6%; ratio of 1:0.9). The data on the lateralisation of the defect are diverse. Van Eijk et al. and Gough et al. conclude that MCDK is more commonly found in the left kidney^(8,9), while Al Naimi et al. report that the right kidney is affected more frequently⁽⁷⁾, which is consistent with the present authors' observations.

According to the data from literature, 5–48% of patients with MCDK have some concomitant urinary tract abnormalities, usually VUR, which can occur in the dysplastic kidney or the contralateral one^(10,11). In their study, the present authors have found a second renal defect in 4 cases (22%). In 1 child VUR was revealed in the contralateral kidney and in the remaining 3 ectopy, dysplasia or hypoplasia of the other kidney was demonstrated. In addition, seminal vesicle cysts were diagnosed in 1 boy.

In the vast majority of cases unilateral MCDK is diagnosed and bilateral MCDK is rare, which is corroborated by the present authors' material (1 child with bilateral MCDK). CKD was diagnosed in 5 children with MCDK, including in 1 child with bilateral multicystic dysplasia and in 4 patients with concomitant abnormalities in the other kidney. A pre-emptive renal Tx was performed in 1 child from this group.

Another form of cystic kidney disease, ADPKD, is the most common hereditary condition of this type^(2,4). It occurs at a rate of 1:400–1:1,000 cases. It is caused by a mutation of genes encoding polycystin 1 or 2 (type 1 or 2). Clinical manifestations are most often observed between 30 and 50 years of age and involve enlarging kidneys with numerous cysts and increasing signs of kidney function impairment. In a few percent of children (5% according to Sweeney and Avner) signs such as arterial hypertension, proteinuria or renal impairment are diagnosed before 15 years of age⁽¹²⁾. A positive family history is important for the diagnosis, although the possibility of a *de novo* mutation should also be taken into account.

ADPKD was diagnosed in 16 patients, which accounts for 32.7% of the group under analysis. Twelve children had a positive family history, which confirmed the diagnosis to some extent. The highest number of children with ADPKD were found in the group of older children admitted to the department for the first time due to arterial hypertension or abnormalities found in abdominal ultrasound. Arterial hypertension is usually observed in 20% of children with ADPKD and occurs earlier than glomerular filtration rate (GFR) decrease⁽¹²⁾. In the analysed material it was found in 56% of children (9), primarily in teenagers hospitalised for the first time (average age of 14.2 years).

Kolejna postać torbielowatości nerek – ADPKD – jest najczęstszą dziedziczną torbielowatą chorobą nerek^(2,4). Występuje z częstością 1:400–1:1000 przypadków. Wynika z mutacji genów kodujących policystynę 1 lub 2 (typ I lub II). Objawy kliniczne są obserwowane najczęściej w 3. lub 4. dekadzie życia pod postacią powiększających się nerek z licznymi torbielami i narastającymi cechami uszkodzenia funkcji narządu. U kilku procent dzieci (według Sweeney i Avnera – do 5%) objawy w postaci nadciśnienia tętniczego, białkomoczu lub uszkodzenia funkcji nerek są diagnozowane poniżej 15. roku życia⁽¹²⁾. Istotne znaczenie w rozpoznaniu choroby ma dodatni wywiad rodzinny, choć należy brać pod uwagę możliwość wystąpienia mutacji *de novo*.

Wśród opisywanych pacjentów schorzenie to rozpoznano u 16 dzieci, co stanowi 32,7% analizowanej grupy. U 12 dzieci wywiad rodzinny był obciążony, co w pewnym stopniu potwierdzało rozpoznanie. Największa liczba dzieci z ADPKD występowała w grupie dzieci starszych, diagnozowanych w Klinice po raz pierwszy z powodu nadciśnienia tętniczego lub nieprawidłowości w badaniu USG jamy brzusznej. Nadciśnienie tętnicze z reguły jest obserwowane u około 20% dzieci z ADPKD i pojawia się wcześniej niż obniżenie filtracji kłębuszkowej (*glomerular filtration rate*, GFR)⁽¹²⁾. W analizowanym materiale stwierdzono je u 56% dzieci (9), przede wszystkim u hospitalizowanych po raz pierwszy nastolatków (średnia wieku 14,2 roku).

Autosomalnej dominującej wielotorbielowatości nerek mogą towarzyszyć inne anomalie w obrębie różnych narządów. W analizowanej grupie stwierdzono: torbiele wątroby – u 2 dzieci, obecność zwapnień w nerkach – u 2, niedomykalność zastawki dwudzielnej – u 1 oraz zmianę naczyniopochodną w mózgu – u 1. U 6 (37,5%) dzieci z ADPKD rozpoznano PChN w stadium II (1 pacjent) i stadium III (5 dzieci). Odsetek ten jest znacznie wyższy niż podawany przez innych autorów (kilka procent). Być może wynika on z dużej liczebności grupy dzieci w wieku kilkunastu lat z tym rozpoznaniem, z niekontrolowanym wcześniej nadciśnieniem tętniczym, objętych opieką w Klinice. Autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek jest chorobą rozpoznawaną ze średnią częstością 1:20 000 żywo urodzonych noworodków, częściej płci żeńskiej⁽¹²⁾. Już *in utero*, zwłaszcza po 24. tygodniu ciąży, możliwe jest uwidocznienie znacząco powiększonych nerek o zaburzonym zróżnicowaniu korowo-rdzeniowym z towarzyszącym małowodziem, ale większość pacjentów zostaje zdiagnozowana w okresie dzieciństwa. W analizowanej grupie ARPKD stwierdzono u 9 pacjentów (18%), częściej u chłopców – 5. Diagnozę sugerowano prenatalnie jedynie u 2 dzieci, w 1 przypadku rozpoznano towarzyszące małowodzie. Dwoje dzieci urodziło się przed planowanym terminem porodu (34. i 37. tydzień ciąży), nie osiągając masy ciała 2,5 kg. Według dostępnej literatury nadciśnienie tętnicze rozwija się w ciągu pierwszych miesięcy życia u 2/3 pacjentów z ARPKD, nawet u dzieci z prawidłową funkcją nerek⁽¹³⁾. Dell i wsp. wykazali w swojej pracy, że 80% dzieci z ARPKD wymagało stosowania leków hipotensyjnych⁽¹³⁾.

Autosomal dominant polycystic kidney disease can be associated with other anomalies in different organs. In the study group the following were diagnosed: liver cysts in 2 children, renal calcifications in 2 children, mitral valve insufficiency in 1 child and a vascular lesion in 1 patient. CKD was diagnosed in 6 patients (37.5%) with ADPKD, including stage 2 disease in 1 child and stage 3 in 5 children. This proportion is much higher than the one provided by other authors (a few percent). This may be due to the high number of teenage children with this diagnosis and with previously uncontrolled arterial hypertension who were taken care of at the department.

Autosomal recessive polycystic kidney disease is a disease diagnosed at an average rate of 1:20,000 of live births, more often among girls⁽¹²⁾. It is possible to visualise significantly enlarged kidneys with an abnormal corticomedullary differentiation and with concomitant oligohydramnios already *in utero*, particularly after week 24 of gestation; however, the majority of patients are diagnosed in childhood. In the group under analysis ARPKD was found in 9 patients (18%), more often in boys (5). This diagnosis was suggested antenatally in only 2 children and in 1 case concomitant oligohydramnios was found. Two children were born before term (week 34 and 37 of gestation) while failing to reach a body mass of 2.5 kg. According to the available literature, during the first months of life arterial hypertension develops in 2/3 of patients with ARPKD, even in children with normal renal function⁽¹³⁾. Dell et al. demonstrated in their study that 80% of children with ARPKD required antihypertensive medication⁽¹³⁾. This is corroborated by the present authors' observation: hypertension was found in 8 patients with ARPKD (88%).

ARPKD is always associated with hepatic lesions, but they may be of various severity. In some children, particularly older ones, hepatic lesions can be a dominant sign of the disease. In the study group liver involvement in the form of fibrosis was found in 6 children, granular structure in 1 child and cysts in 2 children. Autosomal recessive polycystic kidney disease is characterised by progressive renal impairment, even though a slight improvement is observed in the first years of life due to the natural kidney development. In 6 older children hospitalised more than once various stages of CKD were diagnosed; 2 children from this group started renal replacement therapy and renal Tx was performed in them in the period under analysis. Signs of renal impairment were also observed in 1 infant with ARPKD. Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease is a group of monogenic disorders with non-specific symptoms. Their common features are familial incidence, absence of proteinuria and changes in urine sediment. Genetically dependent hyperuricemia or gout is most commonly diagnosed. Impaired urine concentration occurs at early ADTKD⁽¹⁴⁾. In the study group, this condition was found in 1 child with a positive family history (affected father). In the boy and his paternal relatives the presence of a mutation in the gene encoding hepatocyte nuclear

Potwierdza to obserwacja autorów – nadciśnienie tętnicze stwierdzono u 8 pacjentów z ARPKD, co stanowi 88%.

W przypadku ARPKD zawsze występują zmiany w wątrobie, ale stopień ich nasilenia może być różny. U niektórych dzieci, zwłaszcza starszych, może to być objaw dominujący. W badanej grupie zajęcie wątroby w postaci włóknienia wykazano u 6 dzieci, w postaci obecności ziarnistej struktury – u 1 i w postaci torbieli – u 2 dzieci. Autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek charakteryzuje się postępującym upośledzeniem funkcji nerek, choć w pierwszych latach życia obserwuje się jej niewielką poprawę, związaną z naturalnym rozwojem nerek. U 6 starszych dzieci hospitalizowanych po raz kolejny stwierdzono PChN w różnych stadiach zaawansowania, 2 dzieci z tej grupy rozpoczęło leczenia nerkozastępcze i w analizowanym okresie wykonano u nich Tx nerki. U 1 niemowlęcia z ARPKD również obserwowano cechy upośledzenia funkcji nerek.

Autosomalnie dominujące cewkowo-śródmiąższowe choroby nerek to grupa zaburzeń monogenowych o niecharakterystycznych objawach. Łączy je rodzinne występowanie PChN, niewystępowanie białkomoczu i zmian w osadzie moczu. Najczęściej stwierdza się genetycznie uwarunkowaną hiperurykemię lub dnę moczaniową, na wczesnym etapie choroby dochodzi do zaburzeń zagęszczania moczu⁽¹⁴⁾. Wśród badanych pacjentów stwierdzono to schorzenie u 1 dziecka z obciążonym wywiadem rodzinnym (choruje ojciec). U chłopca i krewnych ze strony ojca potwierdzono mutację genu kodującego jądrowy czynnik 1-beta hepatocytów. U chłopca występuje nadciśnienie tętnicze i rozwija się PChN.

Nerka gąbczasta stanowi niedziedziczne zaburzenie rozwojowe, w którym dochodzi do powstania torbieli w rdzeniu nerki, zwykle obustronnie. Stwierdza się poszerzenie kanalików zbiorczych z licznymi torbielami rdzeniowymi. W poszerzonych kanalikach i torbielach mogą powstawać drobne złogi. Wśród objawów, które najczęściej występują po 20. roku życia, dominują kolka nerkowa, infekcje dróg moczowych, krwiomocz oraz nadciśnienie tętnicze⁽¹⁵⁾. W analizowanej grupie rozpoznano tę wadę u 1 pacjenta, u którego zdiagnozowano dodatkowo nadciśnienie tętnicze.

Izolowane torbiele nerek są stosunkowo rzadko obrazowane prenatalnie; w większości przypadków zanikają przed urodzeniem. Częstość ich występowania wynosi 0,1–0,5% i wzrasta z wiekiem⁽¹⁶⁾. W badanej grupie zostały rozpoznane u 2 dzieci. Najczęściej stwierdza się je jednostronnie – podobnie było wśród badanych pacjentów. Etiologia ich powstania pozostaje nieznana. Nie stwierdzono genetycznego podłoża zaburzeń. Torbiele o takim charakterze zwykle nie dają objawów klinicznych, co potwierdzono także w opisywanym przypadku.

Torbiele nabyte dotyczą przede wszystkim dorosłych; stwierdza się je u około 30% populacji. U dzieci są rozpoznawane bardzo rzadko, w materiale autorów nie stwierdzono ich występowania.

W analizowanej grupie autorzy stwierdzili występowanie PChN w różnych stadiach zaawansowania u prawie

factor 1-beta was confirmed. The boy has arterial hypertension and is developing CKD.

Medullary sponge kidney is a non-hereditary developmental disorder in which cysts form in the renal medulla, usually bilaterally. Dilation of collecting tubules and multiple medullary cysts are observed. Fine deposits can form in the dilated tubules and cysts. The signs and symptoms which occur most frequently in individuals over 20 years of age mainly include renal colic, urinary tract infections, haematuria and arterial hypertension⁽¹⁵⁾. In the group under analysis medullary sponge kidney was diagnosed in 1 patient in whom hypertension was additionally diagnosed.

Isolated renal cysts are relatively rarely visualised antenatally and disappear before birth in most cases. They occur at a rate of 0.1–0.5%, which increases age⁽¹⁶⁾. There were 2 children diagnosed with isolated renal cysts in the study group. They are usually unilateral, as was the case with the patients in the current study. Their aetiology remains unknown and no genetic cause has been found. Isolated renal cysts usually do not give any clinical symptoms, which has also been confirmed in the case reported.

Acquired cysts are primarily found in adults; they are diagnosed in approximately 30% of the population. They are very rarely diagnosed in children and no case has been found in the present authors' material.

The authors have found various stages of CKD in nearly half of the children from the study group (23; 47.4%). Three children required APD and a renal Tx was performed in 3 patients as well, including a pre-emptive one in 1 case. This is a substantial proportion of the study group and indicates that there is a need to monitor children carefully, particularly if ARPKD and MCDK with concomitant anomalies in the other kidney have been diagnosed.

CONCLUSION

Renal cystic diseases are not a common reason for hospitalisation. They are diverse in nature and prognosis is dependent on the type of disease. Children in whom cysts have been found in ultrasound require precise diagnosis and monitoring due to the possibility of the development of CKD in some cases.

Conflict of interest

The authors do not report any financial or personal affiliations to persons or organisations that could negatively affect the content of or claim to have rights to this publication.

połowy dzieci (23 – 47,4%). Trójka dzieci wymagała leczenia ADO, również u 3 wykonano Tx nerki, w tym jeden wyprzedzający. Stanowi to znaczny odsetek badanej grupy i wskazuje na konieczność wnikliwego monitorowania dzieci, szczególnie w przypadku rozpoznania ARPKD i MCDK z towarzyszącymi anomaliami w drugiej nerce.

PODSUMOWANIE

Torbielowate choroby nerek nie są częstą przyczyną hospitalizacji. Mają zróżnicowany charakter, z czym wiąże się rokowanie. Dzieci z torbielami wykazanymi w badaniu USG wymagają dokładnej diagnostyki i monitorowania ze względu na możliwość wystąpienia w części przypadków PChN.

Konflikt interesów

Autorzy nie zgłaszają żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść publikacji oraz rościć sobie prawo do tej publikacji.

Piśmiennictwo / References

1. Glassberg KI, Stephens FD, Lebowitz RL et al.: Renal dysgenesis and cystic disease of the kidney: a report of the Committee on Terminology, Nomenclature and Classification, Section on Urology, American Academy of Pediatrics. *J Urol* 1987; 138: 1085–1092.
2. Dobosz R, Pypno W: Torbielowatość nerek. *Postępy Nauk Med* 2014; Suppl 1: 27–28.
3. Cardona-Grau D, Kogan BA: Update on multicystic dysplastic kidney. *Curr Urol Rep* 2015; 16: 67.
4. Vester U, Kranz B, Hoyer PF: The diagnostic value of ultrasound in cystic kidney diseases. *Pediatr Nephrol* 2010; 25: 231–240.
5. Mashat SD, El-Desoky SM, Abdulaziz Kari J: Outcome of multicystic dysplastic kidneys in children. *Iran J Pediatr* 2015; 25: e2991.
6. Damen-Elias HA, Stoutenbeek PH, Visser GH et al.: Concomitant anomalies in 100 children with unilateral multicystic kidney. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 25: 384–388.
7. Al Naimi A, Baumüller JE, Spahn S et al.: Prenatal diagnosis of multicystic dysplastic kidney disease in the second trimester screening. *Prenat Diagn* 2013; 33: 726–731.
8. van Eijk L, Cohen-Overbeek TE, den Hollander NS et al.: Unilateral multicystic dysplastic kidney: a combined pre- and post-natal assessment. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 180–183.
9. Gough DC, Postlethwaite RJ, Lewis MA et al.: Multicystic renal dysplasia diagnosed in the antenatal period: a note of caution. *Br J Urol* 1995; 76: 244–248.
10. Schreuder MF, Westland R, van Wijk JA: Unilateral multicystic dysplastic kidney: a meta-analysis of observational studies on the incidence, associated urinary tract malformations and the contralateral kidney. *Nephrol Dial Transplant* 2009; 24: 1810–1818.
11. Soliman NA, Ali RI, Ghobrial EE et al.: Pattern of clinical presentation of congenital anomalies of the kidney and urinary tract among infants and children. *Nephrology (Carlton)* 2015; 20: 413–418.
12. Sweeney WE Jr, Avner ED: Diagnosis and management of childhood polycystic kidney disease. *Pediatr Nephrol* 2011; 26: 675–692.
13. Dell KM, Matheson M, Hartung EA et al.: Chronic Kidney Disease in Children (CKiD) Study: Kidney disease progression in autosomal recessive polycystic kidney disease. *J Pediatr* 2016; 171: 196–201.e1.
14. Miśkiewicz A, Więcek A: Autosomalnie dominujące cewkowo-śródmiąższowe choroby nerek – ze szczególnym uwzględnieniem zaburzeń związanych z mutacją w genie kodującym uromodulinę. *Nefrol Dial Pol* 2015; 19: 166–169.
15. Lewicki A, Chomicz A, Jakubowski W: Diagnostyka ultrasonograficzna zmian torbielowatych nerek – torbielowatości. *Przegl Urol* 2015; 6: 94–102.
16. Adamczyk P, Cieślak-Puchalska A, Żurowska A et al.: Diagnostyka postnatalna wad układu moczowego wykrytych w okresie prenatalnym. Część 2. Zmiany w miąższu nerek. *Pediatr Med Rodz* 2010; 6: 125–134.