

PRZENIESIENIE TERAPII NASTOLATKA Z PRZEWLEKŁĄ CHOROBA UKŁADU MOCZOWEGO DO LECZENIA NEFROLOGICZNEGO DLA DOROSŁYCH

Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej

**Grupa Robocza ds. Transition
Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej
pod redakcją dr hab. n. med. Piotra Skrzypczyka**

Skład Grupy Roboczej**POLSKIE TOWARZYSTWO NEFROLOGII DZIECIĘCEJ**

dr n. med. Andrzej Badeński - Katedra i Klinika Pediatrii, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze

dr n. med. Agnieszka Jędzura - Katedra i Klinika Pediatrii, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kiliś-Pstrusińska - Katedra i Klinika Nefrologii Pediatricznej, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

dr hab. n. med. Agata Korzeniecka-Kozerska - Klinika Pediatrii i Nefrologii, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

dr hab. n. med. Michał Maternik – Katedra i Klinika Pediatrii, Nefrologii i Nadciśnienia, Gdański Uniwersytet Medyczny

dr n. med. Hanna Nosek - Katedra Pediatrii Klinicznej, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie, Wydział Lekarski

dr n. med. Jacek Rubik - Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

dr hab. n. med. Piotr Skrzypczyk – Katedra i Klinika Pediatrii i Nefrologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny

dr n. med. Jolanta Sołtysiak - Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu

prof. dr hab. n. med. Katarzyna Taranta-Janusz - Klinika Pediatrii i Nefrologii, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Prof. dr hab. n. med. Marcin Tkaczyk - Klinika Pediatrii Nefrologii i Immunologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, Klinika Pediatrii, Immunologii i Nefrologii, Instytut „Centrum Zdrowia Matki Polki” w Łodzi

dr n. med. Katarzyna Zachwieja – Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum

POLSKIE TOWARZYSTWO NEFROLOGICZNE

prof. dr hab. n. med. Ewa Kwiatkowska - Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

prof. dr hab. n. med. Edyta Golembiewska - Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

dr hab. n. med. Joanna Stępniewska - Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

POLSKIE TOWARZYSTWO UROLOGII DZIECIĘCEJ

prof. dr hab. n. med. Rafał Chrzan – Klinika Urologii Dziecięcej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum

dr n. med. Barbara Dobrowolska-Glazar - Klinika Urologii Dziecięcej, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum

POLSKIE TOWARZYSTWO UROLOGICZNE

prof. dr hab. n. med. Tomasz Drewna – Katedra Urologii i Andrologii, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, Collegium Medicum w Bydgoszczy

POLSKIE TOWARZYSTWO NADCIŚNIENIA TĘTNICZEGO

prof. dr hab. n. med. Mieczysław Litwin – Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

dr hab. n. med. Łukasz Obrycki, prof. IP-CZD – Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

Recenzenci:

prof. dr hab. n. med. Danuta Zwolińska - Konsultant Krajowy w dziedzinie nefrologii dziecięcej, Katedra i Klinika Nefrologii Pediatricznej, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

prof. dr hab. n. med. Dorota Drożdż – Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej, Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum

dr n. med. Tomasz Jarmoliński - Zarząd Główny Polskiego Towarzystwa Pediatricznego, Katedra i Klinika Transplantacji Szpiku, Onkologii i Hematologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich

Spis treści

1. WSTĘP	6
2. SŁOWNIK	8
3. SPIS TABEL I RYCIN	10
4. JAKI PACJENT WYMAGA WDROŻENIA PROCESU PRZENIESIENIA – WARUNKI OPISUJĄCE PACJENTA, KTÓRY WYMAGA LECZENIA PRZEZ NEFROLOGA DLA DOROSŁYCH	11
5. GOTOWOŚĆ DO PRZENIESIENIA W WARUNKACH POLSKICH	13
6. OGÓLNE ZASADY PROCESU PRZENIESIENIA DZIECKA Z PROBLEMEM NEFROLOGICZNYM	16
7. PROBLEM NIEPRZESTRZEGANIA ZALECEŃ I STRATEGIE MAJĄCE NA CELU POPRAWĘ PROCESU PRZENIESIENIA	27
8. WSPÓŁPRACA ZE ŚRODOWISKIEM NEFROLOGÓW LECZĄCYCH DOROSŁYCH CHORYCH W POLSCE	29
9. SZCZEPIENIA DZIECI Z CHOROBYMI NEREK PRZED PRZEKAZANIEM POD OPIEKĘ DLA DOROSŁYCH	31
10. BADANIA PRZED PRZEKAZANIEM DO OŚRODKA DLA DOROSŁYCH	34
11. DOKUMENTY POTRZEBNE DO PRZEKAZANIA	36
12. CZĘŚĆ SZCZEGÓŁOWA – ZASADY PRZENIESIENIA W WYBRANYCH CHOROBYCH UKŁADU MOCZOWEGO	40
12.1. Przewlekła choroba nerek w stadium G3-G4	41
12.2. Schyłkowa niewydolność nerek (dializoterapia)	44
12.3. Zespół hemolityczno-mocznicowy	48
12.4. Zespół nerczycowy i kłębuszkowe zapalenia nerek	52
12.5. Wrodzone wady nerek i układu moczowego	57
12.5.1. Zastawki cewki tylnej	57
12.5.2. Odpływ pęcherzowo-moczowodowy	59
12.5.3. Pojedyncza nerka	61
12.6. Neurogenna dysfunkcja dolnych dróg moczowych	64
12.7. Wybrane rzadkie wrodzone choroby nerek (tubulopatie, choroby torbielowate, glomerulopatie wrodzone)	68
12.7.1. Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek	68
12.7.2. Tubulopatie	70
12.7.3. Zespół Alporta	73

12.8. Kamica nerkowa	77
12.9. Nadciśnienie tętnicze	82
12.10. Pacjent po przeszczepieniu nerki.....	86
13. PODSUMOWANIE	89
14. OŚRODKI NEFROLOGICZNE DLA DOROSŁYCH	90
14.1. Lista ośrodków nefrologicznych dla dorosłych	90
14.2. Ośrodki prowadzące dializę otrzewnową u dorosłych	93
14.3. Współpraca poradni nefrologicznych dla dorosłych z poradniami nefrologicznymi dla dzieci	97
14.4. Ośrodki nefrologiczne dla dorosłych zajmujące się wrodzonymi i rzadkimi chorobami nerek.....	102
15. PIŚMIENNICTWO	105

1. WSTĘP

Piotr Skrzypczyk, Marcin Tkaczyk

Proces przeniesienia (ang. *transition*) oznacza celowe, zaplanowane, wieloetapowe działania mające na celu przygotowanie nastolatków z przewlekłymi schorzeniami do przejścia z systemu opieki zdrowotnej zorientowanego na dziecko do systemu zorientowanego na osobę dorosłą. Jest to proces przygotowujący młodą osobę z chorobą przewlekłą do przyjęcia odpowiedzialności za dorosłe życie, w tym swoją chorobę [1-6].

Zakończeniem procesu przeniesienia jest przekazanie (ang. *transfer*) – wydarzenie, które ma miejsce na zakończenie całego procesu i oznacza akt przekazania nastolatka świadomego swojej choroby pod opiekę ośrodka dla dorosłych [1, 3, 4, 6].

Pacjentów nastoletnich i młodych dorosłych, ze względu na liczne podobieństwa medyczne, psychologiczne i społeczne, w piśmiennictwie anglojęzycznym określa się terminem AYA (ang. *adolescents and young adults*) [7].

Szacuje się, że 15–20% nastolatków może cierpieć na przewlekłe schorzenia [2]. Poprawa opieki zdrowotnej i zwiększona przeżywalność ciężko chorych dzieci powodują, że z każdym rokiem rośnie liczba nastolatków wymagających przeniesienia do ośrodków dla dorosłych, co wiąże się z szeregiem wyzwań medycznych i organizacyjnych. W Polsce i wielu krajach, np. w Stanach Zjednoczonych i Niemczech, przekazanie następuje nieodwołalnie z chwilą ukończenia 18 lat, co, w przypadku nastolatka nieprzygotowanego procesem przeniesienia, stwarza ryzyko zaprzestania dalszej opieki i progresji choroby u pacjenta [8, 9].

Nefrologia była jedną z pierwszych specjalizacji medycznych, które dostrzegły ten problem. Dr JS Cameron, nefrolog dziecięcy z Wielkiej Brytanii, w swojej publikacji z 1985 r. ubolewał nad błędnym założeniem, że dzieci z chorobami nerek bezproblemowo trafią pod opiekę dla dorosłych i rekomendował przeprowadzenie starannie zaplanowanego procesu przeniesienia [10].

Konieczność ciągłości opieki nad pacjentem podkreślają m.in. eksperci z International Society of Nephrology i International Society for Paediatric Nephrology (ISN/IPNA) [4] i Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) Chronic Kidney Disease Work Group [11]. Uwzględniając specyfikę przewlekłych chorób nerek u dzieci, Polskie Towarzystwo Nefrologii Dziecięcej (PTNFD) podjęło się zadania stworzenia rekomendacji przeniesienia nastolatka do leczenia w ośrodkach dla dorosłych. Rekomendacje mają charakter głosu

doradczego, nie są dokumentem wiążącym ani nie mają mocy prawnej. Mamy jednak głęboką wiarę i przekonanie, że ich stopniowe wdrażanie oraz propagowanie wpłynie pozytywnie na jakość opieki nad młodymi ludźmi z chorobami nerek w Polsce. Liczymy, że w najbliższej przyszłości rozpoczną się działania prowadzące do sformalizowania tego procesu i określenia sposobu jego finansowania przez Narodowy Fundusz Zdrowia.

2. SŁOWNIK

25OHD – 25-hydroksywitamina D

A – albuminuria

ABPM – ang. ambulatory blood pressure monitoring, całodobowy pomiar ciśnienia tętniczego

ADHD – ang. attention-deficit/hyperactivity disorder, zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi

ADPKD – ang. autosomal dominant polycystic kidney disease, autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek

AKI – ang. acute kidney injury, ostre uszkodzenie nerek

AYA – ang. adolescent and young adult, nastolatek i młody dorosły

BMI – ang. body mass index, wskaźnik masy ciała

CAKUT – ang. congenital anomalies of kidney and urinary tract, wrodzone wady nerek i układu moczowego

CKD-MBD – ang. chronic kidney disease-mineral and bone disorder, mineralna choroba kości związana z przewlekłą chorobą nerek

DSA – ang. donor-specific antibodies, przeciwciała przeciw antygenom HLA dawcy

EHEC – ang. enterohemorrhagic Escherichia coli – enterokrwotoczna Escherichia coli

ECHO – badanie echokardiograficzne

eGFR – ang. estimated glomerular filtration rate, szacowany wskaźnik przesączania kłębuszkowego

EKG – badanie elektrokardiograficzne

Emerging adulthood – ang. wczesna dorosłość

G – ang. glomerular filtration rate, wskaźnik przesączania kłębuszkowego

GFR – ang. glomerular filtration rate, wskaźnik przesączania kłębuszkowego

HLA – ang. human leukocyte antigen, ludzki antygen leukocytarny

HUS – ang. hemolytic-uremic syndrome, zespół hemolityczno-mocznicowy

IPNA – International Society for Paediatric Nephrology

ISN – International Society of Nephrology

IZN – idiopatyczny zespół nerczycowy

KDIGO – ang. Kidney Disease: Improving Global Outcomes

KZN – kłębuszkowe zapalenie nerek

Long-term outcomes – ang. odległe losy pacjenta

Lost to follow-up – ang. utrata kontaktu z pacjentem

NT – nadciśnienie tętnicze

NDDDM – neurogenna dysfunkcja dolnych dróg moczowych

OPM – odpływ pęcherzowo-moczowodowy

pmarp – ang. per million age-related population, na milion populacji dobranej pod względem wieku

PChN – przewlekła choroba nerek

PTH – parathormon

PTNFD – Polskie Towarzystwo Nefrologii Dziecięcej

Red flag – ang. czerwona flaga, sygnał lub objaw alarmujący

SNN – schyłkowa niewydolność nerek

Transfer – przekazanie chorego nastolatka do leczenia w ośrodku dla dorosłych

Transfer package – ang., zestaw dokumentów medycznych, które otrzymuje nastolatek od nefrologa dziecięcego przed przekazaniem do leczenia przez nefrologa dla dorosłych

Transition – proces przeniesienia chorego nastolatka do leczenia jako osoby dorosłej

Transition champion – ang., doświadczony lekarz czuwający nad procesem przeniesienia w ośrodku

Transition clinic – ang., komórka zajmująca się procesem przeniesienia

Transition coordinator – ang., koordynator procesu przeniesienia

Transition plan – ang., plan procesu przeniesienia

ZCT – zastawki cewki tylnej

3. SPIS TABEL I RYCIN

Tabela 1. Kompetencje, które powinien posiadać nastolatek w momencie przekazania do leczenia przez nefrologa dla dorosłych [2, 4, 5, 11, 12, 16].

Tabela 2. Plan przeniesienia (*ang. transition plan*) - etapy procesu, zależnie od wieku, zadania zespołu prowadzącego oraz zakres wiedzy i kompetencji, jakie musi nabyć nastolatek z chorobą nerek i układu moczowego wg [3-6, 8, 11, 23] w modyfikacji zespołu ekspertów PTNFD.

Rycina 1. Proponowany schemat procesu przeniesienia i przekazania osoby osiągnącej pełnoletność do ośrodka dla dorosłych wg [3-5, 8].

Rycina 2. Proponowany podział kompetencji w procesie przeniesienia i przekazania osoby osiągnącej pełnoletność do ośrodka dla dorosłych wg [3-5, 7, 8, 11, 23].

4. JAKI PACJENT WYMAGA WDROŻENIA PROCESU PRZENIESIENIA – WARUNKI OPISUJĄCE PACJENTA, KTÓRY WYMAGA LECZENIA PRZEZ NEFROLOGA DLA DOROSŁYCH

Katarzyna Kiliś-Pstrusińska, Piotr Skrzypczyk, Ewa Kwiatkowska

Nie każde dziecko z chorobą układu moczowego wymaga przeniesienia pod opiekę nefrologiczną dla dorosłych. W przypadkach, gdy jest to niezbędne, miejsce leczenia pacjenta po 18 r.ż. zależy od rodzaju schorzenia i jego przebiegu. Część chorych może być prowadzona w lokalnych poradniach nefrologicznych; niektórzy wymagają przeniesienia do ośrodków klinicznych. Dzieci z rzadkimi chorobami nerek powinny być leczone w ośrodkach dla dorosłych specjalizujących się w danej chorobie, np. prowadzących określony program lekowy.

PTNFD rekomenduje przejście pod nefrologiczną opiekę dla dorosłych pacjentów wymienionych poniżej [3, 4, 7]:

1. Pacjenci z przewlekłą chorobą nerek w stadium G3-G5 (wskaźnik przesączania kłębuszkowego [ang. estimated glomerular filtration rate – eGFR] < 60 ml/min/1,73m²), wszyscy chorzy dializowani i wszyscy chorzy po przeszczepieniu nerki.
2. Pacjenci z idiopatycznym zespołem nerczycowym w aktywnej fazie choroby, w trakcie leczenia immunosupresyjnego, z utrzymującym się białkomoczem oraz z dużą liczbą nawrotów w okresie dzieciństwa.
3. Pacjenci z potwierdzonymi biopsyjnie pierwotnymi i wtórnymi kłębuszkowymi zapaleniami nerek.
4. Pacjenci z wrodzonymi wadami nerek i układu moczowego (ang. congenital anomalies of the kidney and urinary tract – CAKUT): wszyscy pacjenci z pojedynczą nerką i pojedynczą funkcjonującą nerką, niezależnie od przyczyny; chorzy z lub po leczeniu odpływów pęcherzowo-moczowodowych III, IV i V stopnia; pacjenci, w tym chorzy po resekcji zastawek cewki tylnej (ZCT), którzy wykazują cechy uszkodzenia nerek (podwyższona albuminuria, obniżenie eGFR, nadciśnienie tętnicze).
5. Wszyscy pacjenci z neurogenną dysfunkcją dolnych dróg moczowych i cechami uszkodzenia nerek (konieczne równoczesowe przeniesienie do poradni nefrologicznej i urologicznej).

6. Pacjenci z glomerulopatiami uwarunkowanymi genetycznie, w tym z zespołem Alporta.
7. Pacjenci z chorobami cewek nerkowych (tubulopatiami) prowadzącymi do istotnych zaburzeń homeostazy wodno-elektrolitowej.
8. Wszyscy chorzy z torbielowatymi chorobami nerek (ciliopatiami).
9. Chorzy po przebytych zespołach hemolityczno-mocznicowych (ang. hemolytic uremic syndrome – HUS) z cechami uszkodzenia nerek, chorzy po przebytych atypowych zespołach hemolityczno-mocznicowych pozostający w programie lekowym leczenia inhibitorem składowej C5 dopełniacza.
10. Chorzy z nawrotową kamicą układu moczowego, szczególnie z kamicą o potwierdzonym podłożu genetycznym.

Należy podkreślić, że w wielu przypadkach pacjent wymaga przeniesienia nie tylko pod opiekę nefrologa dla dorosłych, ale także innych specjalistów, m.in. urologa, endokrynologa, neurologa, kardiologa, hipertensjologa [7] np. chorzy z neurogenną dysfunkcją dolnych dróg moczowych lub nawrotową kamicą nerkową muszą pozostawać pod opieką urologa, a chorzy z układowymi chorobami tkanki łącznej lub układowymi zapaleniami naczyń pod kontrolą reumatologa. W przypadkach, gdy opieka innego specjalisty staje się wiodąca, rekomenduje się pozostawienie chorego przynajmniej w okresowej opiece nefrologicznej dla dorosłych.

5. GOTOWOŚĆ DO PRZENIESIENIA W WARUNKACH POLSKICH

Marcin Tkaczyk, Jacek Rubik, Piotr Skrzypczyk, Rafał Chrzan, Barbara Dobrowolska-Glazar, Ewa Kwiatkowska

Polski system ochrony zdrowia, z nielicznymi indywidualnymi wyjątkami, wymusza przeniesienie pacjenta do leczenia przez specjalistów dla dorosłych z chwilą ukończenia 18 lat. Należy podkreślić, że choć wzrastanie i rozwój fizyczny zasadniczo kończą się z chwilą osiągnięcia prawnej pełnoletności, to rozwój mózgu, w tym kory przedczołowej, odpowiedzialnej za czynności wyższe i myślenie abstrakcyjne, trwa do 25. roku życia. Pacjenci z chorobami nerek, przede wszystkim z PChN w stadiach G3-G5 mają istotnie częściej zaburzenia kognitywne, specyficzne trudności w nauce np. dysleksję, dyskalkulię, niepełnosprawność intelektualną, zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi lub zaburzenia ze spektrum autyzmu [12], ponadto wielu chorych cierpi na zaburzenia lękowe [13] i depresyjne [14], co może negatywnie wpływać na stopień dojrzałości w momencie ukończenia 18 lat.

Proces przeniesienia to nie tylko formalne przekazanie opieki, ale także wieloetapowy, kompleksowy proces przygotowujący pacjentów do bardziej samodzielnego zarządzania swoim zdrowiem. Głównym celem przeniesienia jest zapewnienie ciągłości leczenia, minimalizowanie ryzyka pogorszenia stanu zdrowia oraz dostosowanie opieki medycznej do zmieniających się potrzeb pacjenta. Przeniesienie jest krytycznym momentem dla nastolatków, którzy potrzebują długoterminowej obserwacji. Okres ten wiąże się z brakiem regularnych wizyt lekarskich, pogorszeniem wyników leczenia oraz niższą jakością życia.

Uwzględniając jasną ramę czasową i nieodwołalność przekazania, prowadzący nefrolog powinien upewnić się, że przenoszony pacjent jest gotowy na to wydarzenie. W wielu międzynarodowych rekomendacjach podkreśla się kompetencje, które powinien posiadać nastolatek gotowy do przekazania do ośrodka dla dorosłych (ang. readiness to transition) [4]. Opracowano wiele skal oceniających gotowość nastolatka (np. skala RTQ dla pacjentów po przeszczepieniu nerki [15]). Skalą proponowaną przez ISN/IPNA jest skala TRxANSITION [16]. Jednym z nadrzędnych celów procesu przeniesienia jest upewnienie się, że nastolatek posiada te kompetencje lub pomoc w ich nabyciu.

W najnowszej literaturze kładzie się nacisk na gotowość pacjenta do przeniesienia, a nie na wiek metrykalny. Powinniśmy oceniać samodzielność pacjenta w odniesieniu do leczenia choroby za pomocą obiektywnych i sprawdzonych narzędzi. W literaturze anglojęzycznej istnieją instrumenty służące ocenie gotowości pacjenta do przeniesienia. Na uniwersytecie East Tennessee State University opracowano kwestionariusz – Transition Readiness Assessment Questionnaire (TRAQ) [17] oraz jego modyfikację uwzględniającą potrzeby pacjentów z rozszczepem kręgosłupa [18]. Ma on dobrą wiarygodność i trafność.

Ocena gotowości pacjenta do przeniesienia wpisuje się w model postępowania proaktywnego, a jej zadaniem jest wyróżnienie nastolatków wymagających wzmożonej uwagi oraz podniesienie świadomości procesu tranzycji u pacjentów i rodziców. Wielokrotne użycie polskiej wersji kwestionariusza u pacjentów z rozszczepem kręgosłupa (TRAQ-SB-PL-26) może pomóc w ocenie indywidualnego uzyskiwania gotowości do przeniesienia i być wykorzystane w celach edukacyjnych [18].

Tabela 1

Kompetencje, które powinien posiadać nastolatek w momencie przekazania do leczenia przez nefrologa dla dorosłych [2, 4, 5, 11, 12, 16].

- | |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Rozumie swoją chorobę i potrafi ją opisać innym. • Zna nazwy i dawki swoich leków oraz wie, w jaki sposób one działają i jakie mogą wywołać działania niepożądane. • Zna i rozumie zasady swojej diety; potrafi zrobić zakupy w sklepie spożywczym zgodnie z zasadami swojej diety. • Podejmuje świadome i odpowiedzialne decyzje dotyczące swojego życia osobistego i dalszej edukacji. • Współuczestniczy w decyzjach dotyczących swojego leczenia. • Zna swój ośrodek nefrologiczny dla dorosłych oraz swojego lekarza, zna termin najbliższej wizyty i potrafi umawiać kolejne wizyty. • Wie, z kim się skontaktować telefonicznie w sytuacjach nagłych (w tym zna numer telefonu działający całodobowo, np. numer telefonu do lekarza dyżurnego). • Potrafi spokojnie rozmawiać o swoich obawach i niepokojach. • Posiada wiedzę na temat swojej seksualności oraz wpływu choroby i leczenia na sferę seksualną i rozrodczość oraz ryzyko przeniesienia swojej choroby na potomstwo. |
|---|

- Posiada wiedzę na temat wpływu swojej choroby na możliwość wyboru zawodu i zatrudnienia.
- Wie o zagrożeniach wynikających z palenia papierosów, picia alkoholu, zażywania narkotyków oraz o wpływie używek na swoje zdrowie (np. napoje energetyczne).

6. OGÓLNE ZASADY PROCESU PRZENIESIENIA DZIECKA Z PROBLEMEM NEFROLOGICZNYM

Piotr Skrzypczyk, Marcin Tkaczyk, Agnieszka Jędzura, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska

Grupa robocza PTNFD rekomenduje następujące zasady przeprowadzenia procesu przeniesienia u nastolatków z przewlekłymi chorobami nerek, oparte na doświadczeniach własnych oraz innych ośrodków zagranicznych [2, 6, 8, 10, 12, 19-24] oraz rekomendacjach międzynarodowych towarzystw naukowych [4, 5, 11].

Przekazanie nastolatka do leczenia w ośrodku dla dorosłych powinno (ryciny 1 i 2):

1. Być zindywidualizowane dla każdego pacjenta po wypełnieniu planu przeniesienia (ang. *transition plan*) (Tabela 2). Według rekomendacji czołowych ośrodków nefrologii dziecięcej oraz towarzystw naukowych moment przeniesienia zależy od zakończenia rozwoju fizycznego i, jeśli to możliwe, powinien uwzględniać rozwój edukacyjny, społeczny i psychologiczny [4, 5, 8]. Moment ten powinien zostać uzgodniony i omówiony z pacjentem i jego opiekunami oraz zespołem pediatrycznym i internistycznym zajmującymi się chorobami nerek. Przeniesienie powinno mieć miejsce w okresie zacinza choroby, w sytuacji stabilności emocjonalnej, społecznej i edukacyjnej i przy dużym wsparciu społecznym oraz odbywać się w miarę możliwości po zakończeniu edukacji szkolnej i okresu wzrastania. W kilku badaniach wykazano, że późniejsze przeniesienie młodego człowieka do opieki dla dorosłych wiąże się z istotnie lepszym rokowaniem dla nerek własnych i przeszczepionych [9, 11, 25]. Uwzględniając sztywne ramy czasowe polskiego systemu ochrony zdrowia, tym bardziej konieczne jest, w opinii grupy roboczej, żeby nastolatek uczestniczył w procesie przeniesienia już odpowiednio wcześniej [2, 4, 5].
2. Uwzględniać plany leczenia przez inne podspecjalności, ze szczególnym uwzględnieniem opieki urologicznej
3. Odbywać się z uwzględnieniem czynników finansowych i ekonomicznych i nie być dokonywane nagle, bez odpowiedniego przygotowania. Uwzględnić należy odległość od potencjalnego ośrodka, a także możliwości logistyczne, w tym czasowe i finansowe, odbywania wizyt – stąd, poza wyjątkowymi przypadkami, rekomenduje się przeniesienie chorego do ośrodka najbliższego miejsca zamieszkania chorego.

Przekazanie nastolatka z ośrodka pediatrycznego do ośrodka dla dorosłych powinno nastąpić po przeprowadzeniu procesu przeniesienia. Stąd nastolatek z chorobą nerek powinien [2, 4-6, 11]:

1. Zapoznać się z koncepcją przeniesienia we wczesnym okresie dorastania (optymalnie w wieku 11–14 lat, najpóźniej w wieku 15–16 lat).
2. Otrzymywać informacje na temat procesu przeniesienia w sposób stopniowy, odpowiedni do jego rozwoju i zdolności intelektualnych.
3. Mieć kontakt z doświadczonymi klinicystami (ang. *transition champions*) w swoim ośrodku, którzy czuwają nad prawidłowością procesu przeniesienia. Grupa robocza PTNFD rekomenduje powstanie w każdym ośrodku nefrologii dziecięcej komórki zajmującej się procesem przeniesienia (*transition clinic / young adult clinic z transition champion*), na czele której stanie lekarz nefrolog dziecięcy (*transition champion*), którego w zakresie organizacyjnym i technicznym będzie wspierać koordynator (ang. *transition coordinator*) – pielęgniarka, pracownik społeczny lub administracyjny. Rekomenduje się, aby w skład zespołu wszedł lekarz nefrolog leczący pacjentów dorosłych. W miarę możliwości ośrodka w skład takiego zespołu powinni wchodzić ponadto psycholog i dietetyk [4, 7, 11, 23]. W wielu czołowych ośrodkach europejskich istnieje stanowisko pielęgniarki odpowiedzialnej za proces przeniesienia (ang. *transition nurse*) np. w Great Ormond Street Hospital w Londynie [20].
4. Mieć w miarę możliwości dostęp do grup wsparcia (np. grupy w mediach społecznościowych jak Facebook) w tym młodych dorosłych, którzy już przeszli proces przeniesienia. Należy podkreślić, że grupa wsparcia powinna być źródłem wiedzy praktycznej i doświadczeń, ale nie może zastąpić rzetelnej wiedzy medycznej przekazanej przez personel medyczny. Korzyści z istnienia grupy wsparcia (w formie tygodniowego obozu dla pacjentów nastoletnich i młodych dorosłych) wykazano na modelu holenderskim [26].
5. Móc odbyć nieformalną wizytę w wyznaczonej placówce dla dorosłych, zanim dojdzie do przekazania. Eksperti PTNFD rekomendują, jeśli sytuacja logistyczna to umożliwia (np. ośrodek pediatryczny i dla dorosłych w jednym kampusie akademickim), odbycie przynajmniej jednej wspólnej rozmowy na żywo, w której będą uczestniczyć: lekarz prowadzący pacjenta w ośrodku pediatrycznym, koordynator przeniesienia, przedstawiciel ośrodka dla dorosłych, chory oraz jego rodzice/opiekunowie prawni [6, 11].

Konieczne jest stworzenie ogólnego planu procesu przeniesienia, który następnie może być zindywidualizowany dla każdego pacjenta. Plan taki powinien

zawierać określone kompetencje, które należy nabyć w danym wieku. Ponadto autorzy rekomendują stworzenie dostosowanych do możliwości pacjenta, nieprzytłaczających ilością fachowej wiedzy, lokalnych broszur i materiałów edukacyjnych, choćby w formie wydrukowanych kartek z instrukcją kontaktu z ośrodkiem dla dorosłych, wiedzą o nowym ośrodku. Jednym z zaproponowanych rozwiązań jest dołączony do rekomendacji Paszport Pacjenta Nefrologicznego.

W proces przeniesienia powinni być włączeni różni specjaliści (lekarze, pielęgniarki oraz zależnie od możliwości ośrodka dietetyk, pracownik społeczny, psycholog). W proces należy ponadto włączyć członków rodziny, a także chłopaka/dziewczynę nastolatka – osoby wchodzącej w dorosłość. Eksperti PTNFD dostrzegają zarówno korzyści, jak i zagrożenia związane z udziałem rodziny w procesie przeniesienia. Tak jak we wszystkich aspektach wchodzenia w dorosłość, udział opiekunów w procesie przeniesienia powinien być wyważony. Opiekunów chorego należy zachęcać do przyjmowania postaw opartych na stopniowym przejmowaniu przez samego pacjenta odpowiedzialności za jego stan zdrowia. Zbyt opiekuńczy model udziału rodziców/opiekunów (tzw. parasol, złota klatka) wzbudza w chorym poczucie braku sprawczości i propaguje postawę zdjęcia odpowiedzialności za własne życie. W opinii ekspertów jest to wciąż dominujący model relacji w rodzinach dzieci z przewlekłymi chorobami nerek. Model taki prowadzi do ograniczenia odpowiedzialności osoby wchodzącej w dorosłość, utrudnia zdobycie zawodu, podjęcie pracy i założenie własnej rodziny [27]. Model oparty na całkowitym odcięciu się opiekunów od opieki zdrowotnej młodego dorosłego stwarza istotne ryzyko zaprzestania dalszego leczenia nefrologicznego. Dane literaturowe wskazują, że wyedukowany rodzic jest bardzo dobrym źródłem wiedzy o chorobie dla swojego dziecka [12].

Rekomendacje KDIGO zalecają np., aby wizytę u nefrologa dziecięcego częściowo przeprowadzać bez udziału opiekuna (np. pacjent sam wchodzi do gabinetu) – wtedy można omówić z pacjentem kwestie dotyczące jego obaw, seksualności, stosowania używek, np. palenia papierosów, picia alkoholu [7, 11].

Wiele rekomendacji międzynarodowych wskazuje na istotny udział mediów społecznościowych w budowaniu świadomości zdrowotnej dzieci, nastolatków i młodych dorosłych [3]. W chwili obecnej brak jest polskich serwisów społecznościowych, stron internetowych lub kompetentnych lekarzy-edukatorów, którzy mogliby wesprzeć proces przeniesienia w sposób odpowiedzialny i wiarygodny.

Przykładami funkcjonujących z sukcesem programów przeniesienia są np. „TraiN” opracowany przez zespoły Kliniki Nefrologii Dziecięcej w Niemczech: w Kolonii [8] lub w Berlinie [28], wypracowany w Szwajcarii schemat przeniesienia (pacjenci po przeszczepieniu

nerki) [24], w Stanach Zjednoczonych „RISE to Transition” [23] lub program „Ready Steady Go” opracowany w Wielkiej Brytanii (ten ostatni dotyczy chorych z różnymi chorobami przewlekłymi) [21] czy zorganizowanie Young Adult Clinic dla pacjentów po przeszczepieniu nerki w okresie przejściowym w Oksfordzie i Londynie [29].

Wiele rekomendacji podkreśla włączenie do procesu przeniesienia nauczycieli ze szkoły, do której uczęszcza nastolatek. Nauczyciele powinni wdrażać działania dydaktyczne, które zachęcają pacjentów do podejmowania decyzji i przyjmowania odpowiedzialności za swoje życie. Ważne jest rozpoznanie możliwości intelektualnych i przygotowanie indywidualnego planu edukacyjnego uwzględniającego specyficzne potrzeby i możliwości chorego lub chorej (np. czas spędzany na stacji dializ w trakcie hemodializ lub czas potrzebny na samocewnikowanie).

W ramach prowadzenia procesu przeniesienia prowadzący lekarz nefrolog powinien stanowić wsparcie w zdobyciu wykształcenia przez osobę chorą. Należy promować aktywność szkolną i zachęcać do dalszej edukacji. Wielu chorych ma lub będzie miało ograniczenia dotyczące możliwości wykonywania pracy fizycznej lub pracy zmianowej (np. chorzy dializowani otrzewnowo), stąd należy promować zdobycie wyższego wykształcenia, umiejętność obsługi komputera i znajomość języków obcych. Z drugiej strony, u części chorych z wynikającymi z choroby podstawowej ograniczeniami (praktycznie wszyscy pacjenci z przewlekłą chorobą nerek w stadium G3-G5, chorzy na stwardnienie guzowate) należy zachęcać do dostosowania wymogów do możliwości pacjenta. Zawsze należy dążyć do zdobycia zawodu umożliwiającego samodzielne funkcjonowanie i zarabkowanie przez pacjenta. Do licznych próśb pacjentów i ich rodzin dotyczących uzyskania korzyści edukacyjnych (np. wydłużenie czasu na egzaminach, zwolnienie z zajęć wychowania fizycznego) z powodu choroby nerek należy podchodzić bardzo indywidualnie. Nieuzasadnione usuwanie normalnych przeszkód i wyzwań z drogi dziecka chorego na nerki pogłębia poczucie niepełnosprawności i promuje niesamodzielne postawy.

Kwestia seksualności i możliwości znalezienia partnera oraz założenia rodziny nieodzownie wiąże się z wchodzeniem w dorosłość oraz z jakością życia. W ramach procesu przeniesienia należy omówić tę sferę życia z pacjentem. Pacjent musi wiedzieć, że żadna choroba nerek nie stanowi przeszkody w prowadzeniu satysfakcjonującego życia osobistego oraz założenia rodziny. Niewiele stanów chorobowych (poważne wady prącia, wyciszenie pęcherza moczowego, zespół Mayera-Rokitansky’ego-Küstera-Hausera, przyjmowanie starszych beta-adrenolityków) może negatywnie wpływać na potencję i życie seksualne. Należy pamiętać, że u chorych z chorobami nerek poczucie bycia gorszym i nieatrakcyjnym, typowe

dla okresu nastoletniego, może być większe niż u zdrowych rówieśników z powodu np. obecności dostępu dializacyjnego, niskorosłości, otyłości posteroïdowej. Niewiele jest chorób nerek wpływających negatywnie na możliwość zajścia w ciążę i jej donoszenie. Z młodocianym należy omówić teratogeny wpływ stosowanych leków ze szczególnym uwzględnieniem: leków wpływających na układ renina-angiotensyna-aldosteron (inhibitory konwertazy angiotensyny, antagoniści receptora AT₁ dla angiotensyny II) oraz leków immunosupresyjnych (szczególnie: mykofenolan mofetilu, cytostatyki alkilujące). Decyzja o podjęciu współżycia oraz o ciąży musi być decyzją odpowiedzialną. Należy poinformować pacjenta o rodzajach skutecznej antykoncepcji i zachęcać do wizyt u ginekologa doświadczonego w prowadzeniu dziewczynek z chorobami przewlekłymi. Nastolatki muszą mieć świadomość możliwości zaostrzenia się niektórych chorób nerek w okresie ciąży (np. narastanie wodonercza, zakażenia układu moczowego u kobiet z wadami układu moczowego, pojawienie się białkomoczu u kobiet z zespołem Alporta). Należy odbyć rozmowę na temat możliwości przeniesienia swojej choroby na dziecko, a także bezwzględnej konieczności poinformowania swojego partnera o swojej chorobie. Zespół ekspertów rekomenduje, aby w ten aspekt procesu przeniesienia włączyć genetyka klinicznego z doświadczeniem w dziedzicznych chorobach nerek.

Zdecydowana większość chorych z chorobami nerek nie ma przeciwwskazań dotyczących sposobu spędzania wolnego czasu i aktywności sportowej. Należy u wszystkich nastolatków promować prozdrowotne postawy polegające na codziennym wysiłku fizycznym i ograniczeniu czasu spędzanego z telefonem i przed ekranem komputera lub telewizora. Ważna jest rozmowa na temat rodzaju podejmowanego wysiłku fizycznego, szczególnie wysiłków izometrycznych (np. siłownia). Zgodnie z wytycznymi American Heart Association i American College of Cardiology przeciwwskazaniem do wysiłków izometrycznych jest ciężki „ponad wynikający z wytrenowania” przerost lewej komory serca lub źle kontrolowane nadciśnienie tętnicze drugiego stopnia [30].

W ramach procesu przeniesienia konieczne jest przekazanie nastolatkowi informacji na temat diety. Nastolatek musi mieć świadomość konieczności przestrzegania diety w okresie dorosłości. Rozmowa powinna być wsparta konsultacją z dietetykiem klinicznym, należy przekazać nastolatkowi nie tylko wiedzę, co ma jeść, a czego nie powinien, ale także dlaczego tak jest. Wskazane jest zaopatrzenie nastolatka w przykładowe przepisy kulinarne. Konsultacja dietetyczna powinna uwzględnić sytuację społeczną, ekonomiczną, kulturową oraz dotychczasowe zwyczaje dietetyczne oraz możliwości ekonomiczne pacjenta i jego rodziny.

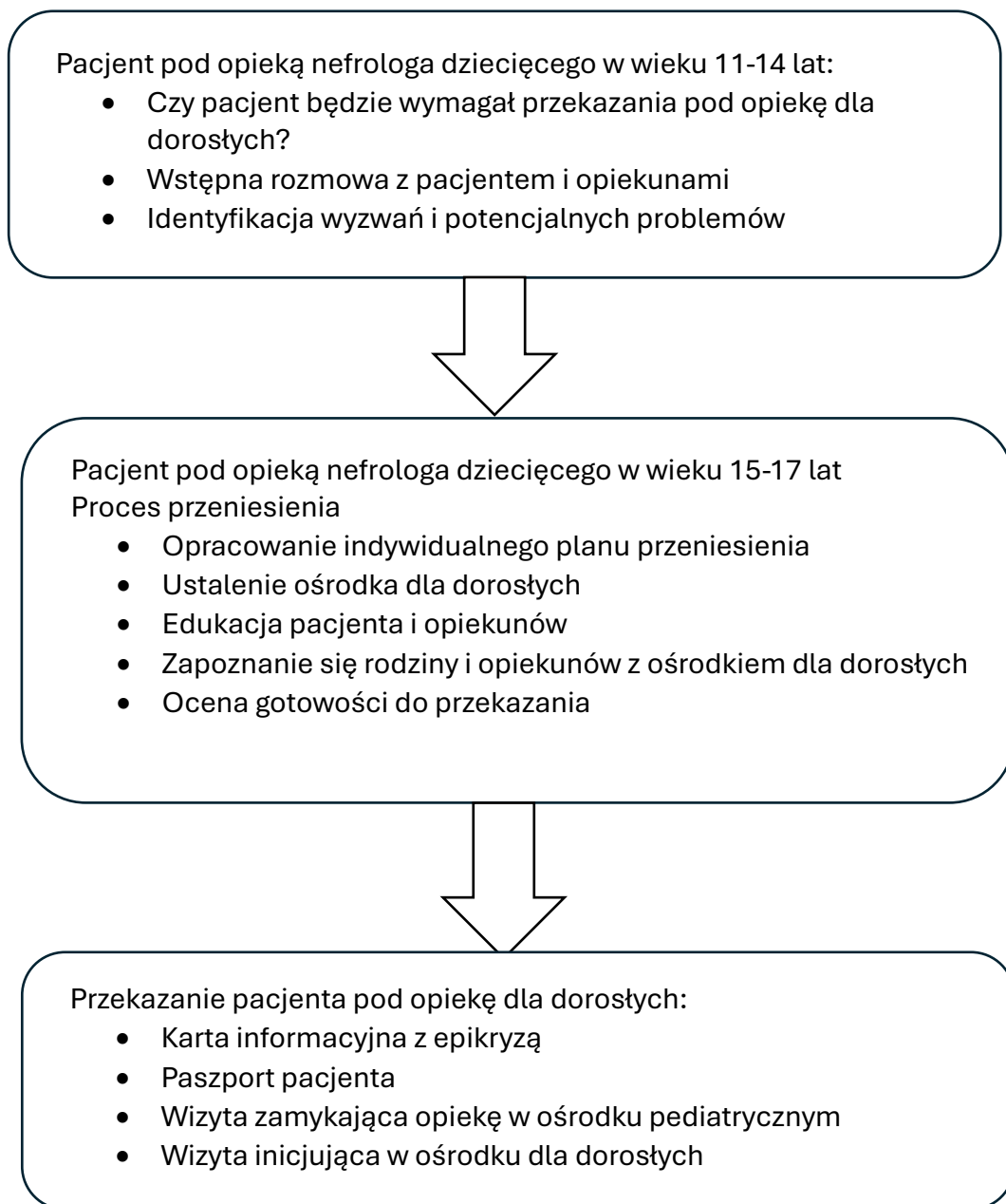
Odrębną rozmowę należy przeprowadzić na temat szkodliwości używek. Grupa robocza z całą stanowczością rekomenduje przekazanie nastolatkowi informacji o skrajnej szkodliwości

dla nerek i całokształtu zdrowia używek: nikotyny (także w formie nietradycyjnej – e-papierosy, podgrzewacze tytoniu), alkoholu, narkotyków oraz napojów energetycznych, co znajduje bogate poparcie w pracach epidemiologicznych. Przykładowo, meta-analiza obejmująca 104 badania i ponad dwa miliony badanych jednoznacznie wykazała negatywny wpływ nikotyny na ryzyko rozwoju i progresji przewlekłej choroby nerek [31]. W literaturze są także opisy przypadków ostrego uszkodzenia nerek po spożyciu napojów energetycznych [32, 33].

Należy podkreślić, że nastolatek z chorobą układu moczowego (przede wszystkim z przewlekłą chorobą nerek w stadium G3-G5, po długotrwałym leczeniu immunosupresyjnym) ma zwiększone ryzyko niekorzystnych zmian hormonalnych (niskorosłość, opóźnione dojrzewanie), zmian w jamie ustnej (nasilona próchnica, zapalenie dziąseł i przyzębia, przerost dziąseł), układzie krążenia (nadciśnienie tętnicze nerkopochodne, nasilone zmiany narządowe, kardiomiopatia mocznicowa) [12]. W ramach procesu przeniesienia te elementy muszą koniecznie być ocenione i nastolatkomie skonsultowani przez odpowiednich specjalistów przed ukończeniem 18. roku życia.

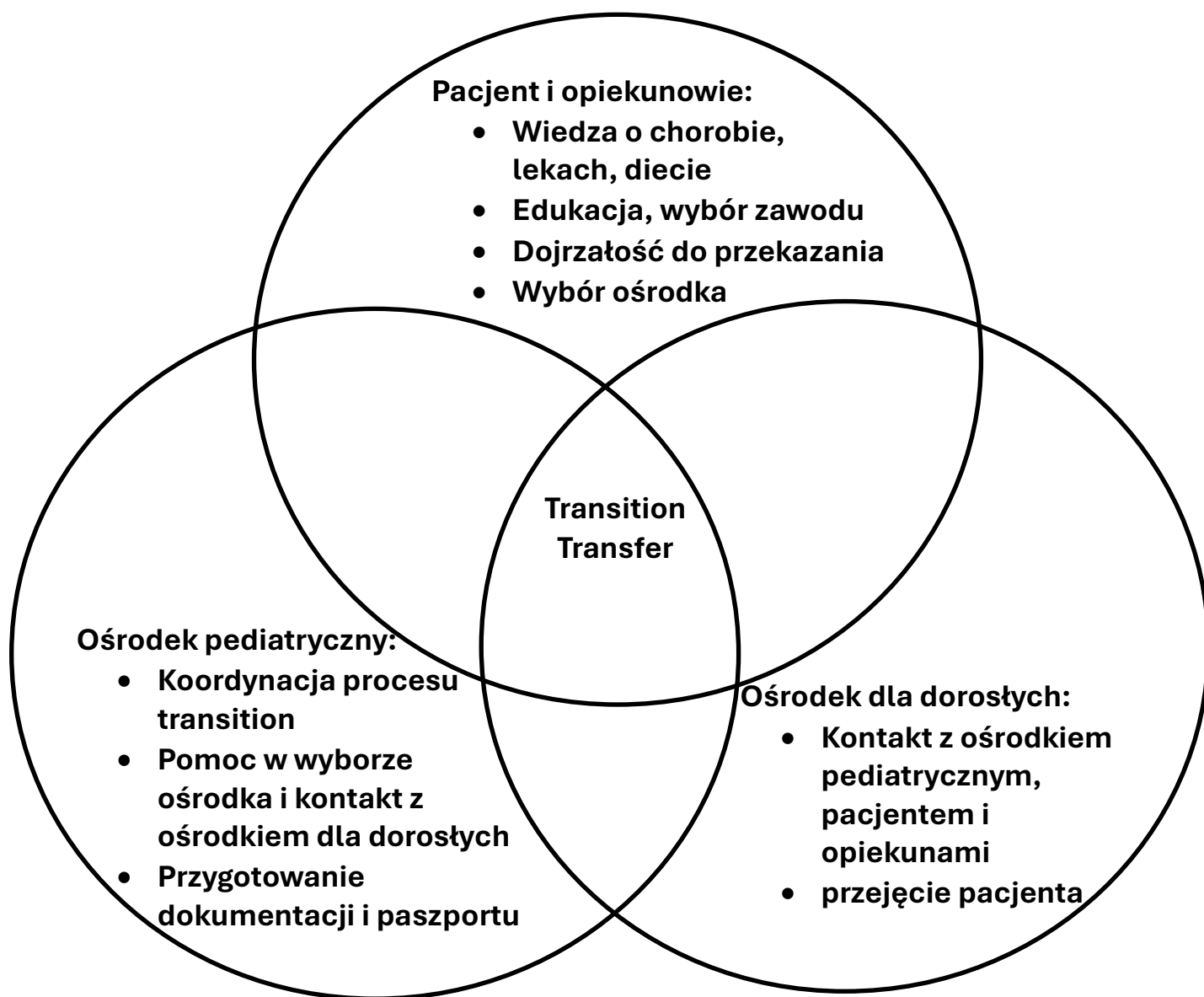
Polskie badania wieloośrodkowe wykazały wysoki odsetek lęku i depresji wśród dzieci z PChN [13, 14]. Jeśli wywiad zebrany od pacjenta i opiekuna wskazuje na obecność tych stanów, konieczne jest skierowanie pacjenta do psychologa i/lub psychiatry. Dobrostan psychiczny i emocjonalny jest niezbędny dla prawidłowego procesu przeniesienia z aktywnym udziałem osoby wchodzącej w dorosłość.

Niewielka grupa dzieci z chorobą nerek ma upośledzenie umysłowe w stopniu znacznym lub głębokim i jest niezdolna do samodzielnej egzystencji. Przed przekazaniem takiego pacjenta pod opiekę ośrodka dla dorosłych konieczne jest przeprowadzenie odpowiedniego postępowania sądowego (ubezwłasnowolnienie całkowite) i wskazanie rodzica lub opiekuna prawnego, który będzie podejmował decyzje dotyczące dalszego leczenia pacjenta. Uwzględniając czas trwania procedur sądowych, prowadzący nefrolog dziecięcy powinien monitorować ten proces, który powinien zakończyć się przed osiągnięciem pełnoletności oraz przed przekazaniem pacjenta do leczenia w ośrodku dla dorosłych.



Rycina 1

Proponowany schemat procesu przeniesienia i przekazania osoby osiągnącej pełnoletność do ośrodka dla dorosłych wg [3-5, 8].



Rycina 2

Proponowany podział kompetencji w procesie przeniesienia i przekazania osoby osiągnącej pełnoletność do ośrodka dla dorosłych wg [3-5, 7, 8, 11, 23].

Tabela 2

Plan przeniesienia (ang. *transition plan*) - etapy procesu, zależnie od wieku, zadania zespołu prowadzącego oraz zakres wiedzy i kompetencji, jakie musi nabyć nastolatek z chorobą nerek i układu moczowego wg [3-6, 8, 11, 23] w modyfikacji zespołu ekspertów PTNFD.

Wiek	Zadania zespołu prowadzącego	Wiedza i kompetencje nastolatka
11 – 14 lat	<p>Wstępne ustalenie czy pacjent będzie wymagał przeniesienia do leczenia przez nefrologa dla dorosłych</p> <p>Wstępna rozmowa z pacjentem i opiekunami</p> <p>Identyfikacja wyzwań i potencjalnych problemów</p> <p>Omówienie z pacjentem i opiekunami naturalnego przebiegu choroby w tym ewentualnej konieczności rozpoczęcia leczenia nerkozastępczego</p> <p>Wstępne opracowanie planu przeniesienia</p>	<p>Wiedza na temat własnej choroby, leków i diety</p> <p>Identyfikacja sygnałów alarmowych / objawów alarmujących (ang. <i>red flags</i>)</p> <p>Wybór szkoły średniej</p>
15 – 16 lat	<p>Ostateczne opracowanie planu przeniesienia i jego realizacja</p> <p>Edukacja pacjenta i opiekunów</p> <p>Wstępny wybór ośrodka dla dorosłych</p> <p>Identyfikacja potrzeb i możliwości (w tym intelektualnych) nastolatka</p> <p>Identyfikacja możliwych problemów ze szczególnym zwróceniem uwagi na non-adherence i stosowanie używek</p> <p>Ocena stanu zdrowia w zakresie innych układów m.in. układu krążenia, układu dokrewnego, jamy ustnej i dobrostanu psychicznego</p> <p>Ocena realizacji programu szczepień ochronnych i ich uzupełnienie</p>	<p>Pogłębienie wiedzy na temat choroby, leków, diety</p> <p>Zdobycie wiedzy na temat możliwości zawodowych, zarobkowania</p> <p>Zdobycie wiedzy na temat sposobów spędzania wolnego czasu</p> <p>Zdobycie wiedzy na temat trudności, jakie choroba będzie stanowić w życiu dorosłym (zawodowym i osobistym)</p> <p>Rozwój samodzielności w różnych aspektach życia</p>

17 lat	<p>Ocena gotowości do przekazania i interwencje mające na celu zwiększenie gotowości</p> <p>Pomoc w wyborze ośrodka dla dorosłych</p> <p>Kontakt z wybranym ośrodkiem (optymalnie: przyszłym lekarzem prowadzącym)</p> <p>Odbywanie części wizyt bez udziału opiekuna</p> <p>W miarę możliwości: nieformalna wizyta pacjenta i opiekunów w ośrodku dla dorosłych</p> <p>Przygotowanie dokumentów (ang. <i>transfer package</i>): karta informacyjna z ustrukturyzowaną epikryzą, paszport pacjenta, oryginalny wynik potwierdzonej grupy krwi, skierowania</p> <p>Wizyta zamykająca opiekę w ośrodku pediatrycznym z udziałem <i>transition champion</i> i <i>transition coordinator</i>, wykonanie badań przed przekazaniem, wręczenie zestawu dokumentów (<i>transfer package</i>)</p>	<p>Nabycie kompetencji umożliwiających opiekę w ośrodku dla dorosłych</p> <p>Wybór ośrodka (wraz z opiekunami i prowadzącym nefrologiem dziecięcym)</p> <p>W pełni świadomy udział w wizytach lekarskich, nabycie niezbędnej wiedzy i kompetencji (wg tabeli 1: gotowość do przekazania) w tym samodzielny udział w części wizyt</p> <p>Udział wraz z opiekunem w wizycie zamykającej: odbiór i zrozumienie dokumentacji medycznej (<i>transfer package</i>)</p>
PRZEKAZANIE		
18 lat	<p>Wizyta inicjująca w ośrodku dla dorosłych (po zamknięciu planu przeniesienia, wręczeniu dokumentów i w stabilnym okresie choroby)</p> <p>Informacja zwrotna do ośrodka pediatrycznego od pacjenta, jego opiekunów i ośrodka dla dorosłych</p> <p>W miarę możliwości:</p>	<p>Odbycie pierwszej i kolejnych wizyt w ośrodku (optymalnie – pierwsza wizyta z opiekunem, kolejne przy malejącym udziale opiekuna)</p> <p>Kontakt zwrotny z ośrodkiem pediatrycznym</p>

	<p>długotrwałe monitorowanie losów pacjenta (ang. <i>long-term outcomes</i>)</p> <p>Poszukiwanie pacjentów, którzy nie przeszli pod opiekę dla dorosłych (ang. <i>lost to follow-up</i>)</p>	
--	--	--

7. PROBLEM NIEPRZESTRZEGANIA ZALECEŃ I STRATEGIE MAJĄCE NA CELU POPRAWĘ PROCESU PRZENIESIENIA

Piotr Skrzypczyk, Marcin Tkaczyk, Barbara Dobrowolska-Glazar

Okres nastoletni i okres wczesnej dorosłości (ang. *adolescents and young adults* – AYA), zwany również okresem „emerging adulthood”, wiąże się z najwyższym spośród wszystkich grup wiekowych odsetkiem nieprzestrzegania zaleceń lekarskich (ang. *non-adherence*) [11, 22, 34]. Nastolatki i młodzi dorośli cechują się niskim poczuciem choroby, mają dużą tendencję do niestosowania leków (np. immunosupresyjnych, wiążaczy fosforanów) oraz podejmowania ryzykownych zachowań (używków, sporty ekstremalne, szybka jazda samochodem, motocyklem – często bez odpowiednich uprawnień, przypadkowe kontakty seksualne) [22]. W tym wieku częste są zachowania buntownicze, impulsywne i niczym niesprowołowane wybuchy gniewu i agresji [2, 7]. Z drugiej strony, nastolatek i młody dorosły z chorobą przewlekłą ma ogromną potrzebę nieodróżniania się od zdrowych rówieśników we wszystkich aspektach swojego życia. Efektem jest zwiększone ryzyko progresji choroby nerek, a u pacjentów po przeszczepieniu nerki ryzyko utraty graftu (jest ono najwyższe w wieku 16-21 lat) [9] a nawet zgonu [6]. Stąd jednym z nadrzędnych celów procesu przeniesienia jest uświadomienie nastolatki możliwych konsekwencji zdrowotnych nieprzestrzegania zaleceń, szybka identyfikacja takich zachowań i wdrożenie procesów korygujących poprzez m.in. szczegółowe rozmowy z nastatką i opiekunami, zwiększenie świadomości o chorobie i lekach oraz wsparcie psychologiczne [22]. Wykazano, że ryzyko *non-adherence* i niepowodzenia procesu przeniesienia jest wyższe w przypadku pacjentów pochodzących z rodzin o niższym statusie socjoekonomicznym i edukacyjnym, stąd szczególną uwagę należy poświęcić tej grupie chorych [35]. Warto wskazać także na fakt, że w ostatnich latach wzrosła w Polsce liczba nastolatków z chorobami nerek pochodzących z innych krajów – zmiany miejsca zamieszkania, bariery językowe i różnice kulturowe mogą stanowić następną barierę w udanym procesie przeniesienia [36].

Autorzy rekomendacji mają pełną świadomość, że wdrożenie zasad procesu przeniesienia jest pełne wyzwań i może napotkać wiele trudności, przede wszystkim na polu organizacyjnym. Doświadczenia ośrodków i krajów, które opracowały już własne programy,

wskazują na pewne rozwiązania ułatwiające nastolatkowi przejście drogi z leczenia pediatrycznego do leczenia dla dorosłych [1, 4, 6, 7, 11, 19, 23, 37-40]:

- Odbywanie samodzielnych wizyt nastolatka w poradni pediatrycznej (*„adolescent-focused care not family-focused care”*)
- kontakt z internistą-nefrologiem przed przeniesieniem (*„gradual transition”*)
- indywidualizacja czasu przeniesienia nastolatka
- prawidłowa rola rodzica (wsparcie zamiast nadmiernej ochrony)
- połączenie klinik - *joint clinics (pediatric & adult clinic = transfer clinic* lub *young adult clinic*)
- rówieśnicze grupy wsparcia i wspólne przenoszenie kilku nastolatków, wsparcie już przeniesionego kolegi (*„peer mentor”*)
- wsparcie dla rodziców w procesie przeniesienia

8. WSPÓŁPRACA ZE ŚRODOWISKIEM NEFROLOGÓW LECZĄCYCH DOROSŁYCH CHORYCH W POLSCE

Piotr Skrzypczyk, Marcin Tkaczyk, Ewa Kwiatkowska, Edyta Golembiewska, Joanna Stępniewska

Realizacja przedstawionych rekomendacji wymaga ścisłej współpracy nefrologów dziecięcych ze środowiskiem nefrologów leczących dorosłych pacjentów. Autorzy rekomendacji mają świadomość barier w realizacji zaproponowanych zasad przeniesienia, wynikających m.in. z innej etiologii i charakterystyki chorób nerek u dzieci i dorosłych (duży udział chorób wrodzonych i genetycznie uwarunkowanych), dużego obciążenia pracą obu środowisk oraz niedoskonałości polskiego systemu ochrony zdrowia.

Ważne jest uświadomienie decydom, że koszty wdrożenia programu przeniesienia (np. przedłużenie opieki pediatrycznej, podwójne wizyty, zatrudnienie koordynatorów i *transition champions*) są wielokrotnie niższe w porównaniu z kosztami poniesionymi na leczenie powikłań wynikających z non-adherence, w tym kosztami dializoterapii po utracie funkcji nerek własnych lub przeszczepionych [3].

Autorzy rekomendacji proponują następujące sposoby mające na celu poprawę współpracy obu środowisk dla dobra wspólnych pacjentów:

1. Organizacja wspólnych konferencji i sesji na konferencjach towarzystw naukowych poświęconych procesowi przeniesienia i mających na celu poszerzenie wiedzy na temat chorób nerek wieku dziecięcego
2. Współpraca towarzystw naukowych mająca na celu realizację zaleceń i stałe monitorowanie ich realizowania
3. Współpraca na poziomie lokalnym pomiędzy ośrodkiem nefrologii dziecięcej a ośrodkiem nefrologii dla dorosłych poprzez stworzenie zespołu ds. przeniesienia (*transition team, transition clinic/young adult clinic*) z udziałem członków obu ośrodków, na czele którego będzie stał *transition champion*. Wskazane są regularne spotkania zespołu oraz wypracowanie własnych dróg przekazania opartych na lokalnych warunkach i możliwościach.

4. Wszystkie rekomendacje podkreślają korzyści z odbycia nieformalnej wizyty w ośrodku nefrologicznym dla dorosłych przed ukończeniem 18. roku życia [4, 11].
5. Korzystne jest monitorowanie dalszych losów pacjentów (*long-term outcomes*) przeniesionych do ośrodka dla dorosłych, celem poprawy jakości procesu przeniesienia, w tym analiza przyczyn zaprzestania opieki nefrologicznej (*lost to follow-up*) po ukończeniu 18 lat.
6. W rekomendacji KDIGO u pacjentów w wieku 18-25 lat wskazane są częstsze wizyty w poradni nefrologicznej dla dorosłych niż w przypadku starszych dorosłych z takim samym stopniem PChN ze względu na znacznie wyższe ryzyko nieprzestrzegania zaleceń [11].
7. Korzystne jest włączenie w okresie pierwszego roku do trzech lat w opiekę nad młodym dorosłym jego opiekunów/rodziców (np. udział opiekuna w pierwszych wizytach w poradni nefrologicznej) [11]
8. Współpraca z dyrekcją szpitali, władzami uczelni lub instytutów naukowych, Narodowym Funduszem Zdrowia, organami władzy lokalnej, samorządowej i centralnej celem poprawy warunków dla pacjentów młodocianych przenoszonych pod opiekę nefrologów dorosłych, np. dodatkowe miejsca w poradniach, oddziałach nefrologicznych, elastyczność w zakresie wieku przekazania pacjenta zależnie od jego stopnia gotowości do przeniesienia.
9. Współpraca z organami układającymi programy specjalizacyjne (w tym Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego) w celu włączenia do programu szkolenia specjalizacyjnego z nefrologii dziecięcej i nefrologii zagadnienia przeniesienia i opieki w okresie przejściowym. Włączenie tematu przeniesienia do programu kursów obowiązkowych i doszkalających.

Na konieczność ścisłej współpracy w zakresie procesu przeniesienia środowiska nefrologów dziecięcych i nefrologów zajmujących się dorosłymi wskazują wyniki badania przeprowadzonego w Niemczech. W badaniu tym ankietowano nefrologów przejmujących leczenie młodych dorosłych. Ankietowani lekarze wskazywali z jednej strony na bierną postawę, małą odpowiedzialność, zaprzeczenie choroby przez nastolatka, a z drugiej strony bardzo duże wymagania i niezadowolenie z opieki oraz trudności w zbudowaniu zaufania z nowym ośrodkiem i lekarzem [22].

9. SZCZEPIENIA DZIECI Z CHOROBYMI NEREK PRZED PRZEKAZANIEM POD OPIEKĘ DLA DOROSŁYCH

Piotr Skrzypczyk, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska

Uzupełnienie kalendarza szczepień należy do jednego z najistotniejszych zadań przed zakończeniem opieki pediatrycznej. W obowiązującym programie szczepień ochronnych, oprócz szczepień obowiązkowych dla wszystkich dzieci, obecne są dodatkowe szczepienia obowiązkowe lub zalecane dla dzieci z chorobami nerek. Realizacja programu szczepień spoczywa na lekarzu podstawowej opieki zdrowotnej, jednak przy wsparciu lekarza specjalisty nefrologa dziecięcego. Z obserwacji wynika, że bez pisemnego zaświadczenia od nefrologa dziecięcego program szczepień u dzieci z niektórymi chorobami układu moczowego, np. stan po zakażeniu układu moczowego lub nefropatia przebiegająca z prawidłową funkcją nerek i małymi zmianami w moczu, w ogóle nie jest realizowany.

Grupa robocza rekomenduje [41-43]:

1. Regularną ocenę wyszczepienia dziecka z chorobą nerek i porównywanie z aktualnym kalendarzem szczepień.
2. Realizację programu szczepień ochronnych zgodnie z ogólnymi zasadami, pamiętając, że przeciwwskazaniem do szczepienia jest zaostrzenie choroby przewlekłej (np. rzut lub okres bezpośrednio po rzucie zespołu nerczycowego).
3. Uzupełnienie szczepień ochronnych u każdego pacjenta przed przekazaniem do leczenia przez nefrologa dla dorosłych, pamiętając, że wielu pacjentów z aktywną immunologiczną chorobą nerek może mieć przeciwwskazania do szczepień szczepionkami żywymi ze względu na otrzymywane leczenie.
4. Przeciwwskazaniem do szczepienia szczepionkami żywymi są duże dawki glikokortykosteroidów tj. ≥ 1 mg/kg/24h (≥ 20 mg/24h) lub ≥ 2 mg/kg/48h (≥ 40 mg/48h) oraz leczenie lekami immunosupresyjnymi.
5. Szczególny przypadek upośledzenia odpowiedzi poszczepiennej stanowi leczenie rytuksymabem. Rekomenduje się podanie ostatniej dawki szczepionki (żywej lub inaktywowanej) 4 tygodnie przed planowanym leczeniem, a kolejnej dawki nie wcześniej niż

6 miesięcy po podaniu leku (w przypadku szczepionek żywych rekomenduje się szczepienie po rekonstrukcji limfocytów B) [44].

6. Ocenę przeciwciał anti-HBs przed przekazaniem pod opiekę dla dorosłych. U dzieci z $eGFR < 30 \text{ ml/min/1,73m}^2$ i dzieci dializowanych, w razie stężenia przeciwciał anti-HBs $< 10 \text{ j.m./l}$, rekomenduje się podanie dawek przypominających (schemat takiego szczepienia znajduje się w odpowiednich charakterystykach produktów leczniczych). Dzieci, które z różnych przyczyn nie były poddane podstawowemu szczepieniu, muszą je uzupełnić.

7. Obowiązkowemu szczepieniu przeciw *Streptococcus pneumoniae* do 19. roku życia podlegają dzieci z chorobami nerek: przed lub po leczeniu immunosupresyjnym lub biologicznym, z wrodzonymi lub nabytymi niedoborami odporności, z przewlekłą niewydolnością nerek lub zespołem nerczycowym. Szczepienie realizuje się szczepionką skoniugowaną (optymalnie 13- lub 20-walentną) zgodnie z charakterystyką produktu leczniczego. Autorzy kalendarza szczepień nie precyzują pojęcia przewlekłej niewydolności nerek – pozostaje dyskusyjne, czy jest on tożsamy z terminem przewlekłej choroby nerek w każdym stadium. Uwzględniając postępujące w PChN upośledzenie odporności, uzasadnione wydaje się szczepienie przed przekazaniem pod opiekę dla dorosłych dzieci z PChN w stadiach G3–G5.

8. Obowiązkowemu szczepieniu przeciw ospie wietrznej do 19. roku życia podlegają dzieci z chorobami nerek, które nie chorowały na ospę wietrzną: z upośledzeniem odporności wrodzonym lub nabytym o wysokim ryzyku ciężkiego przebiegu choroby przed planowanym leczeniem immunosupresyjnym, a także osoby z otoczenia takich dzieci, które nie chorowały na ospę wietrzną (np. rodzeństwo).

9. Rekomenduje się coroczne szczepienie przeciw grypie (w tym przed przekazaniem pod opiekę dla dorosłych) u dzieci z przewlekłą chorobą nerek i chorobami nerek w stanie obniżonej odporności.

10. Rekomenduje się przed przekazaniem pod opiekę dla dorosłych szczepienie przeciw *Neisseria meningitidis* (szczepionka białkowa przeciw serogrupie B i skoniugowana 4-walentna przeciw serogrupom A, C, W-135, Y) dzieci z chorobami nerek leczonymi immunosupresyjnie. Zaszczepienie tymi szczepionkami dzieci z atypowym zespołem hemolityczno-mocznicowym leczonych przeciwciałami anti-C5 grupa robocza uznaje za konieczne.

11. Rekomenduje się szczepienie przeciw ludzkiemu wirusowi brodawczaka niezaszczepionych dotychczas dzieci obu płci przed przekazaniem pod opiekę dla dorosłych.

Rekomenduje się zastosowanie, w miarę możliwości, szczepionki o najszerszym spektrum serotypowym.

12. Rekomenduje się każdorazową weryfikację zaleceń zależnie od zmian w obowiązującym programie szczepień ochronnych dla dzieci i dorosłych, wraz z rozwojem wiedzy medycznej.

10. BADANIA PRZED PRZEKAZANIEM DO OŚRODKA DLA DOROSŁYCH

Piotr Skrzypczyk, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska, Ewa Kwiatkowska

Autorzy rekomendacji proponują następujące badania z zaznaczeniem badań opcjonalnych. Badania specyficzne dla danej jednostki chorobowej podano w części szczegółowej

a) Badania i pomiary antropometryczne:

- Wysokość ciała
- Masa ciała
- Wskaźnik masy ciała
- Opcjonalnie: obwód talii i bioder z wyliczeniem wskaźnika talia-biodro

b) Parametry układu krążenia:

- Spoczynkowe ciśnienie tętnicze metodą oscylometryczną
- Spoczynkowy 12-odprowadzeniowy elektrokardiogram
- Opcjonalnie: 24-godzinny ambulatoryjny pomiar ciśnienia tętniczego, badanie echokardiograficzne

c) Badania krwi:

- Morfologia krwi obwodowej z rozmazem automatycznym
- Stężenie kreatyniny z wyliczeniem eGFR wg wzoru Chronic Kidney Disease Epidemiology Collaboration (CKD-EPI 2021) [45]. U pacjentów ze znacznym niedoborem masy mięśniowej np. pacjenci z przepukliną oponowo-rdzeniową i neurogenną dysfunkcją dolnych dróg moczowych konieczne jest oznaczenie w surowicy stężenia cystatyny C i wyliczenie eGFR w oparciu o wzór z cystatyną C [45]
- Stężenie w surowicy mocznika (lub azotu mocznikowego)
- Stężenie w surowicy glukozy
- Lipidogram
- przeciwciała antyHCV, antyHBs, antygen Hbs, przeciwciała antyHIV
- Opcjonalnie: stężenie w surowicy sodu, potasu, kwasu moczowego

d) Badania moczu:

- Badanie ogólne moczu
- Wskaźnik białko-kreatynina w porannej porcji moczu

- Wskaźnik albumina-kreatynina w porannej porcji moczu
- Opcjonalnie: albumina i białko w dobowej zbiorce moczu

e) Ocena kliniczna (ze wsparciem konsultacji specjalistycznych) kluczowych aspektów stanu zdrowia:

- jama ustna i uzębienie
- dojrzałość płciowa
- stan psychiczny
- opcjonalnie (zależnie od potrzeby i choroby podstawowej): konsultacja gastroenterologiczna, laryngologiczna, diabetologiczna i inne

11. DOKUMENTY POTRZEBNE DO PRZEKAZANIA

Andrzej Badeński, Jacek Rubik, Piotr Skrzypczyk, Ewa Kwiatkowska

Grupa robocza rekomenduje przygotowanie dla każdego pacjenta przenoszonego do leczenia przez nefrologa dla dorosłych zestawu dokumentów (ang. *transfer package*) składającego się z:

- karty informacyjnej z ustrukturyzowaną, zwięzłą epikryzą
- paszportu pacjenta
- oryginalnego wyniku potwierdzonej grupy krwi
- skierowań w formie e-skierowań

Dane, które powinny znaleźć się w karcie informacyjnej pacjenta opuszczającego ośrodek pediatryczny [11]:

- Rozpoznanie choroby nerek z podaniem choroby podstawowej, stadium przewlekłej choroby nerek wg rekomendacji KDIGO (G – wartość przesączania kłębuszkowego i A – albuminuria) [11]
- Wynik i data biopsji nerki (skrótowy opis biopsji nerki w mikroskopie świetlnym, immunofluorescencyjnym oraz elektronowym) – jeśli dotyczy
- Wynik i data badania molekularnego (genetycznego) – z dokładnym opisem wariantu
- Początek choroby – okoliczności i wiek w momencie wystąpienia objawów i/lub postawienia rozpoznania
- Przebieg dotychczasowej choroby z liczbą zaostrzeń/rzutów choroby, datą ostatniego zaostrzenia, stadium choroby
- Stosowane leczenie – preferowane nazwy farmakologiczne a nie handlowe, okres leczenia (daty z miesiącami i latami), w przypadku cytostatyków alkilujących i biologicznych – dawka sumaryczna i dawka pojedynczego wlewu
- Aktualnie otrzymywane leczenie
- Inne istotne schorzenia
- Wykonane zabiegi
- Dieta
- Uczulenia w tym uczulenia na leki
- Szczepienia (i braki)

- Wywiad rozwojowy (ciąża, poród, okres okołoporodowy)
- Wywiad społeczny i ekonomiczny z uwzględnieniem sytuacji rodziny/opiekunów
- Rozwój intelektualny, etap nauki szkolnej, specyficzne problemy intelektualne (np. dysleksja, zaburzenia ze spektrum autyzmu, ADHD)
- Wywiad rodzinny

Uwzględniając obciążenie pracą ośrodków nefrologicznych dla dorosłych, autorzy rekomendacji wskazują na konieczność podawania w epikryzie kończącej opiekę pediatryczną zwięzłych informacji istotnych dla prowadzącego nefrologa. Nie zaleca się szczegółowego opisywania powikłań (np. dokładnego opisu leczenia zapaleń otrzewnych) ani przebiegu kolejnych rzutów/zaostreń choroby (np. idiopatycznego zespołu nerczycowego).



PASZPORT PACJENTA NEFROLOGICZNEGO

Imię i nazwisko:

.....

Numer PESEL:

.....

Numer kontaktowy:

Oddział Nefrologii Dzieci:

.....

adres:

.....

tel.:

proponowany Oddział Nefrologii Dorosłych:

.....

adres:

.....

tel.:

Choroba podstawowa:

.....

Choroby współistniejące:

.....

.....

.....

.....

Nadciśnienie tętnicze: tak / nie

Kreatynina: mg/dl / μ mol/l

Białkomocz: mg/dl, mg/mg, mg/24h

Przyjmowane leki	
Lek	Dawkowanie

Alergie:

.....



PASZPORT PACJENTA NEFROLOGICZNEGO

Kamica układu moczowego

Imię i nazwisko:

.....

Numer PESEL:

.....

Numer kontaktowy:

Oddział Nefrologii Dzieci:

adres:

.....

tel.:

Oddział Nefrologii Dorosłych:

adres:

.....

tel.:

Kamica układu moczowego / nefrokalcynoza*

Rodzaj kamicy:

.....

Ocena składu złogu:

.....

Szczawiany w DZM: w normie/zwiększone wydalanie*

Cytryniany w DZM: w normie/obniżone wydalanie*

Patogenne warianty w genach: TAK/NIE*

(nazwa genu)

.....

Przyjmowane leki	
Lek	Dawkowanie

Zakażenia układu moczowego: TAK/NIE*

Wada układu moczowego: TAK/NIE*

Zabiegi urologiczne: TAK/NIE*

(data, rodzaj zabiegu)

.....

Alergie: TAK/NIE*

.....

*zakreślić właściwe

12. CZĘŚĆ SZCZEGÓŁOWA – ZASADY PRZENIESIENIA W WYBRANYCH CHOROBACH UKŁADU MOCZOWEGO

W tej części omówiono zasady przeniesienia pacjenta pediatrycznego pod opiekę nefrologa dla dorosłych w wybranych schorzeniach układu moczowego.

Rozdziały przygotowano według jednolitego schematu:

1. Definicja choroby/schorzenia z krótką charakterystyką głównych problemów i zagrożeń zdrowotnych.
2. Epidemiologia.
3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów) w oparciu o piśmiennictwo.
4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog), a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.
5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymywane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schematach leczenia, dostępności do terapii, problemy społeczne, np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu itp.).
6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? Jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie pierwsza wizyta w ośrodku dla dorosłych?
7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta.
8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.).
9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową, w tym adresy stron internetowych).

12.1. Przewlekła choroba nerek w stadium G3-G4

Katarzyna Kiliś-Pstrusińska, Katarzyna Zachwieja

1. Definicja choroby

Przewlekła choroba nerek (PChN) jest następstwem różnych schorzeń, które powodują istotne uszkodzenie i zmniejszenie liczby czynnych nefronów. U dzieci powyżej 2 r.ż. jest rozpoznawana, gdy występują cechy uszkodzenia nerek w badaniach laboratoryjnych lub obrazowych utrzymujące się powyżej 3 miesięcy i/lub zmniejszenie $eGFR < 60 \text{ ml/min/1,73m}^2$ trwające powyżej 3 miesięcy. Wyróżnia się 5 stadiów PChN. Najczęstszymi przyczynami PChN w populacji pediatrycznej są wady wrodzone nerek i dróg moczowych (ang. congenital anomalies of kidney and urinary tract - CAKUT), następnie glomerulopatie i genetycznie uwarunkowane choroby nerek. Postęp PChN jest szybszy w glomerulopatiach przebiegających z białkomoczem oraz nadciśnieniem tętniczym [11, 46, 47].

2. Epidemiologia (częstość występowania)

Częstość występowania PChN w populacji pediatrycznej szacowana jest na 66-75 przypadków na jeden milion populacji dobranej pod względem wieku (pmarp), a zapadalność na 7,7-12,2 pmarp/rok. PChN jest częstsza u chłopców w porównaniu z dziewczętami (2 : 1,3). PChN u dorosłych występuje przynajmniej 10-krotnie częściej niż u dzieci [11, 48, 49].

3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów) w oparciu o piśmiennictwo

Postęp PChN zależy od wyjściowej choroby nerek, wielkości białkomoczu, nadciśnienia tętniczego (NT) i dodatkowych czynników pogarszających czynność nerek: stany odwodnienia, leki i środki nefrotoksyczne, zakażenia układu moczowego (ZUM) z zajęciem nerek. W miarę postępu PChN występuje zwolnienie tempa wzrastania, opóźnienie dojrzewania płciowego; możliwe są zaburzenia czynności tarczycy. Dalsze rokowanie u pacjenta z PChN związane jest ze stadium zaawansowania PChN oraz współchorobowością u dziecka. Główne przyczyny zgonów w zaawansowanych stadiach PChN stanowią powikłania sercowo-naczyniowe i zakażenia [50].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog), a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Pacjenci pediatryczni od chwili rozpoznania PChN w stadium G3-G4 są i powinni być objęci specjalistyczną opieką nefrologiczną, a po ukończeniu 18 r.ż. powinni być pod opieką

nefrologiczną dla dorosłych. Mogą wymagać specjalistycznej opieki urologicznej (wady dolnych dróg moczowych), skoordynowanej z nefrologiczną celem przygotowania do leczenia nerkozastępczego [12, 46].

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymywane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schematach leczenia, dostępności do terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu itp.)

Niedobór wzrostu, zaburzenia odżywiania (zwrócenie uwagi na zapotrzebowanie odżywcze młodego organizmu), opóźnione dojrzewanie płciowe, niedoczynność tarczycy, opóźnienie rozwoju umysłowego. Z uwagi na przewlekłość procesu chorobowego u dzieci – zależnie od czasu trwania PChN, specyfikę rozwojową, stosowane przewlekłe leki, u pacjentów pediatrycznych możliwe są nasilone zaburzenia gospodarki wapniowo-fosforanowej i zaawansowana mineralna choroba kości (ang. chronic kidney disease-mineral and bone disorder; CKD-MBD). Możliwe są także zaawansowane powikłania sercowo-naczyniowe. Główną przyczyną PChN u dzieci są CAKUT, co powoduje konieczność specjalistycznej opieki urologicznej i leczenia schorzeń dolnych dróg moczowych, celem przygotowania do leczenia nerkozastępczego [12]. Pacjenci z CAKUT będą różnić się od dorosłych z innymi przyczynami PChN m.in. rzadszym występowaniem NT, wielomoczem, problemami urologicznymi. Dodatkowe możliwe problemy u pacjenta: zaburzenia ze sfery intelektualnej, społeczne, emocjonalne, udział rodziny/opiekunów prawnych lub pracownika socjalnego we wsparciu leczenia. Zmiana opieki wiąże się natomiast z większą liczbą leków nefroprotekcyjnych (flozyny) i hipotensyjnych zarejestrowanych dla pacjentów dorosłych.

6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? Jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Rozpoczęcie przygotowania pacjenta w wieku 14–16 lat – przekazywanie informacji o chorobie, następnie wdrażanie do samodzielnej realizacji zaleceń medycznych (przejęcie odpowiedzialności za swój stan zdrowia; współuczestnictwo w terapii). Czas rozpoczęcia przygotowania zależnie od rozwoju emocjonalnego i poznawczego dziecka. Badania przed przeniesieniem – poniżej. Pierwsza wizyta w ośrodku nefrologicznym dla dorosłych – do 3–4 miesięcy od ostatniej wizyty w ośrodku pediatrycznym u osób z PChN w stadium G3 i do 2–3 miesięcy w stadium G4. Pacjenci z wcześniejszymi stadiami PChN (G1-G2) mogą wymagać tylko okresowej (co 1-2 lata) kontroli nefrologicznej, ale konieczne jest monitorowanie postępu PChN przez lekarza POZ (co najmniej co 6 miesięcy).

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta

- wyjściowa choroba nerek (w przypadku choroby rzadkiej - krótka charakterystyka)
- data rozpoznania wyjściowej choroby nerek, stężenie kreatyniny i eGFR w momencie rozpoznania (jeżeli wiadomo)
- data rozpoznania PChN, stadium (kreatynina, eGFR)
- aktualne wyniki badań laboratoryjnych: morfologia krwi, w surowicy stężenie kreatyniny, mocznika, kwasu moczowego, sodu, potasu, wapnia, fosforu, witaminy D - 25OHD, lipidogram, PTH, białkomocz dobowy lub wskaźnik albumina-kreatynina i białko-kreatynina w porannej porcji moczu, badanie ogólne moczu
- ostatnie wyniki badań obrazowych: USG jamy brzusznej, densytometria oraz ABPM, ECHO serca
- wykaz aktualnie stosowanych leków (dawki) w terapii choroby zasadniczej (w tym czynniki stymulujące erytropoezę) oraz schorzeń współwystępujących; u dziewcząt antykoncepcja
- informacja o szczepieniach
- informacje nt. samodzielności, rodzaju i poziomu edukacji oraz współpracy z rodziną
- dieta
- informacje o pozostawianiu pod kontrolą innych poradni specjalistycznych
- ustalenia odnośnie do leczenia nerkozastępczego (o ile miały miejsce)

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Okresowa ocena czynności nerek, morfologia krwi, badanie moczu (ogólne, ocena albuminurii), pomiar ciśnienia tętniczego, USG jamy brzusznej.

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)

Lokalne poradnie nefrologiczne. Z wyjątkiem pacjentów chorujących na rzadkie choroby nerek, brak preferencji odnośnie do ośrodka dla dorosłych.

12.2. Schyłkowa niewydolność nerek (dializoterapia)

Katarzyna Zachwieja, Marcin Tkaczyk

1. Definicja choroby/schorzenia z krótką charakterystyką głównych problemów i zagrożeń zdrowotnych

Schyłkowa niewydolność nerek (SNN) jest ostatnim etapem przewlekłej choroby nerek (PChN) i jest rozpoznawana, gdy eGFR wynosi $< 15 \text{ ml/min/1,73m}^2$. Pacjent na tym etapie choroby powinien być przygotowany do leczenia nerkozastępczego i, jeśli jest to możliwe, zgłoszony na listę oczekujących na przeszczepienie nerki. Czas rozpoczęcia dializoterapii jest zindywidualizowany, ale najczęściej ma miejsce przy eGFR ok. $8\text{--}10 \text{ ml/min/1,73m}^2$. Dziecko z SNN wymaga ścisłej, regularnej kontroli nefrologicznej i intensywnego leczenia z uwagi na istotne zaburzenia biochemiczne i powikłania choroby [11]. Przyczynami SNN u dzieci są głównie wady wrodzone układu moczowego (CAKUT), glomerulopatie, ciliopatie, a udział nabytych przyczyn wzrasta istotnie wraz z wiekiem dziecka [2].

2. Epidemiologia (częstość występowania)

Częstość występowania SNN (leczonych nerkozastępczo) w populacji pediatrycznej szacowana jest na 55-60 przypadków na jeden milion populacji dobranej pod względem wieku (pmarp), a zapadalność ok. 9 przypadków na pmarp/rok. Generalnie jest wyższa u nastolatków, co wiąże się z progresją PChN do SNN. W porównaniu do dorosłych pacjentów zapadalność jest kilkanaście razy mniejsza (dla populacji dializowanych dorosłych wynosi od 150 do nawet 300 przypadków na pmarp/rok) [49].

3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów) w oparciu o piśmiennictwo

Rokowanie dzieci z SNN jest bardzo poważne i uważa się, że śmiertelność w tej populacji jest około 30–100 razy wyższa niż u ich rówieśników. Dotyczy to także młodych dializowanych dorosłych. Ich przewidywana długość życia jest też istotnie o kilkadziesiąt lat krótsza niż u ich rówieśników. Dane dotyczące odległej prognozy różnią się w zależności od przyczyny SNN oraz wieku rozpoczęcia leczenia nerkozastępczego oraz możliwości kwalifikacji do transplantacji (np. możliwości dawstwa rodzinnego itd.) i są zdecydowanie najgorsze dla niemowląt. Główne przyczyny zgonów w SNN u dzieci to powikłania sercowo-naczyniowe i zakażenia oraz dodatkowo powikłania leczenia dializacyjnego [50-52].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog), a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Wszyscy nastolatkwie z SNN powinni zostać przekazani do leczenia przez nefrologa. Lekarz rodzinny stanowi wsparcie dla opieki specjalistycznej. Chorzy niedializowani powinni trafić do poradni nefrologicznej lub transplantacyjnej przygotowującej do przeszczepienia wyprzedzającego, a dializowani do stacji dializ najbliższej miejsca zamieszkania. Niektóre stacje dializ dla dzieci dializują także osoby dorosłe i w takim przypadku opieka może być kontynuowana w tym samym ośrodku [53, 54].

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymywane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schematach leczenia, dostępności do terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu itp.)

Postępowanie farmakologiczne i leczenie dializacyjne u nastolatków i młodych dorosłych jest podobne. Zmiana opieki nie wiąże się z pogorszeniem dostępności do technik ani leków. Co więcej, część preparatów do leczenia zaburzeń towarzyszących SNN staje się dostępna, np. cynakalcet w ramach programu lekowego. Zwiększa się również np. liczba zarejestrowanych leków hipotensyjnych. Opieka przeddializacyjna, jak i samo leczenie dializacyjne są bardzo podobne, a jedyną istotną różnicą może być konieczność zastosowania dializatorów o mniejszej powierzchni i dostosowania dawki dializoterapii, jeśli młody dorosły ma istotnie upośledzony rozwój fizyczny. Niedobór wzrostu, zaburzenia odżywiania, zaburzenia rozwojowe, w tym szczególnie opóźnienie umysłowe, zaburzenia neurologiczne oraz psychologiczne i niekiedy społeczne są największymi problemami u dzieci leczonych nerkozastępczo, które wymagają uwagi podczas etapu przeniesienia. Szczególnym problemem jest etap kwalifikacji do przeszczepienia nerki. Z chwilą osiągnięcia 18. roku życia pacjent jest kwalifikowany w ośrodku dla dorosłych, co często wymaga ponownych konsultacji i decyzji innych osób i innego ośrodka kwalifikującego. Wymaga to dokładnego wyjaśnienia dla rodziców i pacjenta oraz często kontaktu osobistego lekarza prowadzącego z obecnym „nowym” nefrologiem. W niektórych sytuacjach, kiedy pacjent poniżej 18. roku życia jest przenoszony do stacji dializ dla dorosłych (np. z powodu znacznej odległości zamieszkania pacjenta od pediatrycznej stacji hemodializ) mają miejsce indywidualne uzgodnienia i dodatkowa kontrola przez nefrologa dziecięcego w macierzystym ośrodku pediatrycznym.

6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? Jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Przeniesienie młodego pacjenta dializowanego do stacji dializ dla dorosłych następuje po ukończeniu 18. roku życia lub w wyjątkowych wypadkach (jak wspomniano powyżej) wcześniej. Czas wizyty w nowym ośrodku zależy od rodzaju dializoterapii. Czasem jest to nawet za 2 dni (hemodializy). Pacjent niedializowany jest kierowany na kolejną wizytę do poradni z umówieniem terminu z oznaczeniem umożliwiającym szybką kontrolę wskaźników zgodnie z tempem progresji choroby nerek (1–2 miesiące). Jeśli planowane jest rozpoczęcie dializ w przeciągu do 6 miesięcy, można przed przekazaniem założyć dostęp do dializ: przetokę tętniczo-żylną lub cewnik do dializ otrzewnowych (samo szkolenie do dializ powinno być prowadzone w ośrodku docelowym). Dializowany nastolatek wchodzący w wiek dorosły wybiera stację dializ, z którą kontaktuje się samodzielnie lub za pomocą lekarza stacji dializ dla dzieci z wyprzedzeniem 1–3 tygodni. Wskazana jest wizyta w ośrodku w celu uzgodnienia technicznych szczegółów. Lekarz stacji dializ dla dzieci przygotowuje dokumentację dotychczasowego leczenia w dostosowanej do przeniesienia formie oraz dokładną informację o leczeniu nerkozastępczym aktualnie stosowanym. Dodatkowo nefrolog dziecięcy przynosi kartę kwalifikacji pacjenta do przeszczepienia nerki do nowego ośrodka dializ.

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta

- wyjściowa choroba nerek (w przypadku choroby rzadkiej - krótka charakterystyka) oraz kluczowe powikłania
- dane na temat leczenia PChN
- dane na temat rozpoczęcia dializoterapii, ewentualnych powikłań, ich metod leczenia, dane na temat dostępu dializacyjnego (wraz z opisem założenia cewnika, przetoki itd.)
- dokładne dane na temat dawki dializy, „przepisu dializy”, suchej masy ciała, itd.
- dane o przygotowaniu do transplantacji nerek, przeciwwskazaniach, problemach, i ewentualnej dyskwalifikacji
- aktualne (z ostatniej wizyty) wyniki badań laboratoryjnych: morfologia krwi, ostatnie podstawowe badania biochemiczne, PTH, 25OHD
- ostatnie wyniki badań obrazowych: USG jamy brzusznej, oraz ABPM, ECHO serca, RTG klatki piersiowej
- wykaz aktualnie stosowanych leków (dawki) w terapii choroby zasadniczej, stosowanie czynników stymulujących erytropoezę i schorzeń współwystępujących; u dziewcząt antykoncepcja
- informacja o szczepieniach + oryginalny wynik potwierdzonej grupy krwi
- ocena samodzielności i współpracy z rodziną

- informacje o pozostawaniu pod kontrolą innych poradni specjalistycznych

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Chory z SNN powinien zostać zaznajomiony z podstawową wiedzą na temat metod dializoterapii, diety oraz bilansu płynowego. Powinien umieć kontrolować masę ciała (codzienne ważenie), ilość spożywanych płynów i wydalanego moczu (co miesiąc), mierzyć ciśnienie tętnicze (codziennie) oraz planować dietę wg zaleceń dietetyka i lekarza. W tym stadium choroby badania kontrolne wykonywane są na zlecenie lekarskie i zgodnie z wytycznymi dotyczącymi opieki nad chorymi dializowanymi.

6. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)

Lista stacji dializ dla osób dorosłych jest szeroka w każdym województwie. Tylko część z nich prowadzi dializy otrzewnowe. Informacje na ten temat można uzyskać w NFZ oraz od lekarza stacji dializ dla dzieci. Chorzy niedializowani powinni zostać skierowani do poradni transplantacyjnej (jeśli są kwalifikowani do przeszczepienia wyprzedzającego) lub nefrologicznej dla dorosłych ulokowanej w ośrodku ze stacją dializ.

12.3. Zespół hemolityczno-mocznicowy

Katarzyna Zachwieja, Andrzej Badeński

1. Definicja choroby

Zespół hemolityczno-mocznicowy (ang. hemolytic-uremic syndrome – HUS) to mikroangiopatia zakrzepowa charakteryzująca się hemolizą wewnątrznaczyniową prowadzącą do niedokrwistości hemolitycznej mikroangiopatycznej, trombocytopenią (małopłytkowością) i ostrym uszkodzeniem nerek. Typowy HUS wywołany jest zakażeniem *Escherichia coli* wytwarzającą toksynę Shiga (STEC/EHEC), natomiast postać atypowa (aHUS) zwykle spowodowana jest niekontrolowaną aktywacją dopełniacza na drodze alternatywnej. Wtórny HUS natomiast związany jest ze współistniejącą chorobą lub czynnikiem spustowym, takim jak autoimmunizacja, obecność przeszczepionego narządu lub szpiku, nowotwór, infekcja, niektóre leki (np. chinina) lub ciąża [55].

2. Epidemiologia

Choroba najczęściej dotyczy dzieci poniżej 5. roku życia. Roczna częstość występowania typowego HUS wynosi 3 przypadki na 100 000, natomiast atypowy HUS występuje z szacunkową częstością 7 na 1 000 000 przypadków (w Europie). Szacowany wskaźnik śmiertelności zarówno dla atypowego, jak i typowego HUS wynosi mniej niż 5% [55].

3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów) w oparciu o piśmiennictwo

Ze względu na możliwość wystąpienia powikłań tj. NT, białkomocz, deficyty neurologiczne czy PChN, pacjenci po przebytym HUS wymagają długoterminowej obserwacji (odległe następstwa nerkowe stwierdza się do 25% chorych po przebytym typowym HUS) [56-58]. aHUS wykazuje tendencję do nawrotów oraz dużo częściej obserwowana jest progresja do SNN. Najgorsze rokowanie w aHUS stwierdza się u pacjentów z mutacją genu *CFH*. Wprowadzenie do leczenia ekulizumabu/rawulizumabu pozwala na poprawę i utrzymanie stabilnej funkcji nerek, a także zapobiega powikłaniom pozanerkowym. Rozpoczęcie terapii ekulizumabem/rawulizumabem przed rozwojem PChN oraz regularne jego stosowanie w większości przypadków pozwala obniżyć ryzyko wystąpienia nieodwracalnego uszkodzenia nerek oraz istotnie zmniejsza częstotliwość nawrotów [56-62].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog), a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Pacjenci po przebytych HUS z cechami obniżenia przesączania kłębuszkowego, czyli przewlekłej choroby nerek (PChN), już od stadium G2 ($\text{eGFR} < 90 \text{ ml/min/1,73m}^2$) powinni zostać poinformowani o regularnej kontroli funkcji nerek i ciśnienia tętniczego oraz wykonywania badania ultrasonograficznego układu moczowego. Pacjenci w stadium G3 i G4 PChN powinni pozostawać pod kontrolą nefrologa z koniecznością wizyt uzależnionych od wielkości eGFR oraz współistniejących powikłań. Chorzy po przebytych HUS z prawidłowym albo tylko nieznacznie obniżonym $\text{eGFR} \geq 60 \text{ ml/min/1,73m}^2$ mogą być kontrolowani przez lekarza rodzinnego. Chorzy z prawidłową funkcją nerek, ale z obecną podwyższoną albuminurią, białkomoczem i/lub nadciśnieniem tętniczym wymagają regularnej okresowej kontroli nefrologicznej w zależności od stosowanego leczenia i/lub nefroprotekcji oraz nasilenia białkomoczu. Przeniesienia wymagają wszyscy chorzy z aHUS leczeni w programie lekowym ekulizumabem/rawulizumabem,

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu

Powikłania przebytego HUS mogą być tylko typowe dla PChN, i wtedy obowiązują te same zasady. Konieczne jest zaznaczenie dat wystąpienia epizodów ostrego uszkodzenia nerek (ang. acute kidney injury – AKI), jego stopnia ciężkości oraz faktu i czasu ewentualnej dializoterapii. Szczególnie ważna jest dokładna kontrola ciśnienia tętniczego, rozpoznanie i leczenie NT oraz ocena ewentualnych powikłań narządowych: ocena albuminurii, dna oczu, echokardiografii oraz, w miarę możliwości, zmian w tętnicach – grubości kompleksu błona wewnętrzna–błona środkowa tętnic szyjnych wspólnych i prędkości fali tętna. Odrębnym problemem pozostaje, w przypadku atypowego HUS, ocena wyniku badania genetycznego zwiększającego ryzyko nawrotu choroby oraz znajomość przez pacjenta czynników mogących wywołać nawrót, np. infekcji. Pacjent bezwzględnie musi otrzymać wynik badania genetycznego przed przekazaniem pod opiekę dla dorosłych. Ważne są też dane z wywiadu rodzinnego – czy były inne osoby z mikroangiopatią zakrzepową w rodzinie. Dodatkowe powikłania, np. neurologiczne, wymagają skierowania pacjenta do innych specjalistów [61]. Wyjątkową grupę stanowią pacjenci z atypowym HUS leczeni w programie lekowym ekulizumabem/rawulizumabem, którzy skończyli 18 lat w trakcie trwania terapii. Taki pacjent wymaga przekazania do ośrodka mającego możliwość kontynuacji takiego leczenia. Jeżeli pacjent to leczenie zakończył, to wymaga to dodatkowych informacji — czasu trwania leczenia, ewentualnych powikłań, przeprowadzonych szczepień czy danych o nawrotach choroby.

6. Warunki przeniesienia

Przygotowanie pacjenta z HUS i cechami PChN w stadium G3-G4, czy w okresie dializoterapii nie różni się znacząco od innych pacjentów. Pacjenci z cechami PChN w stadium G2 wymagają

okresowej kontroli funkcji nerek (corocznej) oraz regularnych badań moczu, pomiarów ciśnienia tętniczego i mogą pozostać pod kontrolą lekarza POZ. Chorzy po przebytych HUS bez cech PChN z prawidłowym eGFR – wymagają także okresowej, rutynowej kontroli funkcji nerek, badania ogólnego moczu, USG układu moczowego oraz kontroli ciśnienia tętniczego - częstość wykonywania badań w zależności od współistniejących schorzeń, nie rzadziej niż co 2 lata. Istotne jest szczegółowe poinformowanie/edukacja pacjenta o charakterze przebytej choroby nerek i „zmniejszonej” rezerwie funkcji nerek w przyszłości i ryzyku rozwoju PChN oraz nadciśnienia tętniczego!

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta

- przyczyna HUS
- daty wystąpienia AKI, stopień ciężkości AKI i czasu ewentualnej dializoterapii
- wyniki badania genetycznego (o ile było wykonane), wyniki badań immunologicznych, aktywności dopełniacza, wyniki innych specyficznych badań (np. stężenie składowej MCP, ADAMTS 13) - jeżeli te wyniki były powtarzane - ostatnie wyniki badań
- dane na temat progresji i leczenia PChN
- aktualne wyniki badań laboratoryjnych: morfologia krwi, ostatnie badania biochemiczne: kreatynina, mocznik, kwas moczowy, jonogram, badanie ogólne moczu, wskaźnik albuminowo- i białkowo-kreatyninowy z porcji moczu
- ostatnie wyniki badań obrazowych: USG jamy brzusznej, oraz ABPM, ECHO serca, w przypadku leczenia hipotensyjnego/nefroprotekcijnego
- wykaz aktualnie stosowanych leków
- w przypadku leczenia ekulizumabem/rawulizumabem: czas leczenia, data ostatniego podania, powikłania leczenia (te dane mogą być sprawdzone w systemie SMPT)
- zastosowane szczepienia
- ocena samodzielności i współpracy z rodziną
- informacje o pozostawianiu pod kontrolą innych poradni specjalistycznych

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Jeżeli pacjent ma cechy PChN – stopień G3–G4 – to wg zaleceń dla PChN. W przypadku PChN stopień G2: coroczna ocena funkcji nerek, pomiar ciśnienia tętniczego – 2 razy/miesiąc, kontrolne badania moczu – 2 razy/rok, w razie ciężkich infekcji – ewentualnie kontrola morfologii. Badanie USG jamy brzusznej co 3–5 lat.

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)

Lokalne poradnie nefrologiczne, poradnie nefrologiczne przy ośrodkach klinicznych, w przypadku pacjentów otrzymujących ekulizumab/rawulizumab – ośrodki kliniczne nefrologii prowadzące program lekowy.

12.4. Zespół nerczycowy i kłębuszkowe zapalenia nerek

Katarzyna Kiliś-Pstrusińska, Katarzyna Taranta-Janusz, Hanna Nosek

1. Definicja choroby/schorzenia z krótką charakterystyką głównych problemów i zagrożeń zdrowotnych

W populacji pediatrycznej kłębuszkowe zapalenia nerek (KZN) pierwotne i wtórne, wrodzone i nabyte, mogą występować pod postacią różnych zespołów klinicznych, takich jak zespół nerczycowy (ZN), zespół nefrytyczny, izolowany białkomocz, izolowany, nawracający lub stały krwinkomocz. Najczęstszą przewlekłą glomerulopatią u dzieci w wieku 1-12 lat jest tzw. idiopatyczny zespół nerczycowy (IZN): odrębna jednostka chorobowa, podocytopatia, o podłożu immunologicznym, w leczeniu której podstawowym lekiem są glikokortykosteroidy [63].

Główne problemy i zagrożenia związane z rozpoznaniem IZN i KZN to:

- zwiększone ryzyko powikłań zatorowo-zakrzepowych – zwłaszcza u dzieci z IZN i nefropatią błoniastą
- zwiększone ryzyko powikłań infekcyjnych – wynikające z nadmiernej utraty z moczem nie tylko albumin, ale również immunoglobulin oraz ze stosowanego leczenia immunosupresyjnego
- niepożądane działania przewlekłe stosowanych leków, m.in.:
 - a. glikokortykosteroidy: zaburzenia wzrastania, osteoporoza lub osteomalacja, rozwój otyłości, cukrzycy, nadciśnienia tętniczego (NT), zaćmy, jaskry, nasilone zmiany skórne w postaci trądziku oraz rozległych rozstępów, zaburzenia behawioralne
 - b. inhibitory kalcyneuryny: wspólne: nefrotoksyczność, NT, zaburzenia lipidowe, neurotoksyczność, cyklosporyna A: przerost dziąseł nadmierne owłosienie, takrolimus: rozwój cukrzycy
 - c. inne leki immunosupresyjne: mykofenolan mofetylu (MMF) (mielotoksyczność, zwiększone ryzyko powikłań infekcyjnych), cyklofosfamid (mielotoksyczność, zaburzenia płodności zwłaszcza w przypadku stosowania w trakcie i po okresie dojrzewania)
 - d. brak jest wiarygodnych danych na temat odległych następstw leczenia lekami biologicznymi np. rytuksymabem dzieci z IZN i KZN

- ryzyko postępu do przewlekłej choroby nerek i schyłkowej niewydolności nerek – szczególnie u pacjentów ze steroido- i wielolekoopornym IZN oraz u pacjentów z gwałtownie postępującym KZN lub KZN z utrzymującym się pomimo leczenia białkomoczem
- podwyższone ryzyko sercowo-naczyniowe u chorych z hiperlipidemia i NT

2. Epidemiologia (częstość występowania)

Zapadalność na IZN wynosi 2–7 przypadków na 100000 dzieci do 15. roku życia, a chorobowość - ze względu na skłonność IZN do nawrotów - 16 przypadków na 100000 dzieci. Częstość występowania innych typów KZN jest trudna do ustalenia z powodu braku wiarygodnych danych epidemiologicznych. Szacuje się, że ogniskowe segmentalne stwardnienie kłębuszków (ang. *focal and segmental glomerulosclerosis* – FSGS) dotyczy 8% dzieci <15 r.ż., u których wykonano biopsję nerki, i 15–20% dzieci ze steroidoopornym ZN. Nefropatia błoniasta występuje u dzieci z częstością 0,1/100000/rok (1-5% chorych z ZN); częstość występowania wzrasta po 13. r.ż. Błoniastorozplemowe (mezangialnokapilarne) KZN rozpoznawane jest u 4-6% dzieci z glomerulopatiami, częściej występuje po 10. r.ż. Nefropatia IgA u dzieci najczęściej jest rozpoznawana od wieku wczesno szkolnego. Zapadalność jest zróżnicowana geograficznie i etnicznie. Nefropatia toczniowa dotyczy ok. 50–75% dzieci z rozpoznaniem toczenia rumieniowatego układowego, którego szacunkowa częstość występowania w wieku dziecięcym wynosi 0,5–1/100000; częściej dotyczy płci żeńskiej (stosunek dziewcząt do chłopców w okresie dojrzewania 4:1). Choroba rzadko jest rozpoznawana przed 5 r.ż.; największa zapadalność przypada między 10 a 15 r.ż. Najczęstszą postacią układowego zapalenia naczyń w wieku rozwojowym jest zapalenie naczyń związane z IgA, szczyt zachorowań występuje ok. 3-4 r. życia, a częstość występowania jest szacowana na ok. 13 przypadków/100000, z 2-krotną przewagą płci męskiej. Cechy glomerulopatii są obserwowane u 40–60% pacjentów z tą postacią zapalenia naczyń. Inne układowe zapalenia naczyń występują u dzieci bardzo rzadko, łącznie < 1/100000 [63, 64].

3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów) w oparciu o piśmiennictwo.

Odległe rokowanie zależy od postaci KZN i reakcji na zastosowane leczenie. Najlepsze rokowanie dotyczy dzieci ze steroidowrażliwym IZN (do 80–85% trwałych remisji w trakcie 15-letniej obserwacji; nawroty po 18 r.ż. u 6,8% do 42%). Czynniki ryzyka nawrotów w okresie dorosłości są: wczesny początek IZN, wczesny nawrót po uzyskaniu remisji, ZN steroidozależny i/lub z częstymi nawrotami oraz czas trwania remisji < 6 lat. Ryzyko postępu do SNN u pacjentów ze steroidowrażliwym IZN jest niewielkie (<5%) [65]. Rokowanie jest zdecydowanie gorsze u pacjentów ze steroidoopornym zespołem nerczycowym. Wg dużego

rejestru europejskiego po 10 latach do SNN dochodzi u 6% chorych, u których osiągnięto całkowitą remisję leczeniem immunosupresyjnym, 28% spośród tych, u których osiągnięto częściową remisję, i aż 57% tych, u których nie osiągnięto remisji. Do SNN doszło u 73% chorych z wykrytym tłem genetycznym i u 48% z FSGS w biopsji nerki [66]. W innych typach glomerulopatii rokowanie jest zróżnicowane, zależnie od rozpoznania histopatologicznego (najgorsze w przypadku gwałtownie postępującego KZN i FSGS), występowania zmian przewlekłych w biopsji nerki, utrzymywania się białkomoczu, obecności NT i zmniejszania się eGFR w trakcie obserwacji [65, 67, 68].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog), a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Przeniesienia do ośrodka nefrologicznego dla dorosłych wymagają:

- pacjenci z IZN w trakcie leczenia glikokortykosteroidami lub innymi lekami immunosupresyjnymi
- pacjenci z dużą liczbą nawrotów IZN w okresie dzieciństwa, gdyż jest to czynnik ryzyka występowania nawrotów również w wieku dorosłym
- z zespołem steroidozależnym (zwiększone ryzyko powikłań stosowanego leczenia) IZN, a także pacjenci leczeni innymi lekami immunosupresyjnymi celem ograniczenia GKS, którzy w momencie przekazywania pod opiekę dorosłych nadal stosują te leki, a ich wycofanie stwarza ryzyko kolejnych nawrotów
- pacjenci z zespołem steroidoopornym w tym pacjenci z potwierdzonymi patogennymi wariantami w genach kodujących białka związane z podocytem, takie jak podocyna, nefryna, WT1 i inne
- wszyscy pacjenci z rozpoznanymi, potwierdzonymi na podstawie biopsji KZN, takimi jak nefropatia IgA, gwałtownie postępujące KZN, błoniastorozplemowe KZN, nefropatia C3, nefropatia błoniasta, KZN w przebiegu zapaleń naczyń, toczniowe zapalenie nerek.

Pozostali pacjenci z idiopatycznym zespołem nerczycowym mogą pozostawać pod opieką lekarzy rodzinnych, a do ośrodka nefrologicznego mogą być kierowani jedynie w przypadku nawrotu choroby w okresie dorosłości.

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymywane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schematach leczenia, dostępności do terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu itp.)

Rekomendacje i sposoby leczenia kłębuszkowych zapaleń nerek różnią się pomiędzy dziećmi i dorosłymi, co może wpływać na zmianę sposobu leczenia (dawkovanie glikokortykosteroidów, wybór leku immunosupresyjnego) po przejściu do ośrodka dla

dorosłych. Wiele leków jest jednak bardziej dostępne i zarejestrowane dla dorosłych, np. flozyny (inhibitory SGLT2) zarejestrowane w leczeniu PChN u dorosłych. Dla dorosłych dostępne są programy lekowe m.in. anifrolumab w toczniu rumieniowatym układowym oraz rytuksymab w leczeniu ANCA-dodatnich zapaleń naczyń.

Nastolatkom leczeni długotrwale glikokortykosteroidami mogą borykać się z niedoborem wzrostu, otyłością, osteoporozą posteroïdową. Leczenie cytostatykami alkilującymi może mieć negatywny wpływ na płodność. W przypadku konieczności leczenia nastolatka lub młodego dorosłego cytostatykiem alkilującym (np. gwałtownie postępujące KZN, ciężka nefropatia toczniowa) wskazane są procedury mające na celu zabezpieczenie płodności (prezerwacja nasienia u chłopców, zamrożenie komórek jajowych/zamrożenie tkanki jajnikowej/supresja hormonalna jajników u dziewczynek) [69, 70].

6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? Jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Rozpoczęcie przygotowania pacjenta w wieku 15–16 lat – przekazywanie informacji o chorobie, następnie wdrażanie do samodzielnej realizacji zaleceń medycznych (przejęcie odpowiedzialności za swój stan zdrowia; współuczestnictwo w terapii). Czas rozpoczęcia przygotowania zależy od rozwoju emocjonalnego i poznawczego dziecka. Pierwsza wizyta w ośrodku nefrologicznym dla dorosłych – do 6 miesięcy od wizyty w ośrodku pediatrycznym, wcześniej w przypadku chorych otrzymujących leki wymagające monitorowania (inhibitory kalcyneuryny) oraz w okresie zaostrzenia choroby

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta.

W karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta powinny być zawarte następujące informacje:

- rozpoznanie choroby podstawowej (data), rozpoznanie chorób towarzyszących (w tym uczulenia na leki) i powikłań
- wynik biopsji nerki, jeśli została wykonana (data, opis)
- ostatni „rzut” choroby; zależnie od posiadanych danych: okresy remisji (miesiące/lata) w trakcie leczenia i okresy remisji (miesiące/lata) bez leków
- wykaz stosowanych leków w przeszłości (okres, dawki), łącznie z informacją o efektach leczenia (skuteczność, objawy niepożądane), nawrotach choroby podstawowej w trakcie leczenia
- wyniki ostatnich wykonanych badań laboratoryjnych, w tym:

a. morfologia krwi, w surowicy stężenie kreatyniny, mocznika, kwasu moczowego, sodu, potasu, wapnia, fosforu, 25OHD, glukozy, lipidogram, układ krzepnięcia, białkomocz dobowy lub wskaźnik białkowo-kreatyninowy w porcji moczu, badanie ogólne moczu

b. wyniki badań immunologicznych (zależnie od typu KZN): ocena układu dopełniacza, miano/stężenie autoprzeciwciał

- wyniki badań obrazowych: USG jamy brzusznej, densytometria (u chorych leczonych glikokortykosteroidami) – rekomendujemy wykonanie, w miarę możliwości, badania densytometrycznego przed przekazaniem pod opiekę dla dorosłych

- wyniki konsultacji kardiologicznej, okulistycznej i stomatologicznej

- ABPM u pacjentów z rozpoznanym NT

- wykaz aktualnie stosowanych leków (dawki) w terapii choroby zasadniczej i schorzeń współwystępujących; u dziewcząt antykoncepcja

- informacja o szczepieniach

- informacje nt. samodzielności, rodzaju i poziomu edukacji oraz współpracy z rodziną

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Badania zależne od typu KZN (jak wyżej).

Okresowo: ocena czynności nerek, badanie ogólne moczu, ocena albuminurii, pomiar ciśnienia tętniczego, USG jamy brzusznej. Konieczna informacja na temat stosowania skutecznej antykoncepcji u nastolatk stosujących leczenie nefroprotekcyjne (inhibitor konwertazy angiotensyny/antagonista receptora AT₁ dla angiotensyny II) oraz u nastolatk leczonych immunosupresyjnie (szczególnie lekami o wysokim potencjale teratogennym – cytostatyki alkilujące, kwas mykofenolowy i pochodne).

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)

Poradnie nefrologiczne przy ośrodkach akademickich, w mniej skomplikowanych przypadkach, u chorych bez leczenia immunosupresyjnego – lokalne poradnie nefrologiczne.

12.5. Wrodzone wady nerek i układu moczowego

12.5.1. Zastawki cewki tylnej

Michał Maternik, Jolanta Soltysiak, Agata Korzeniecka-Kozerska, Rafał Chrzan

1. Definicja choroby/schorzenia

Zastawki cewki tylnej (ZCT) to wrodzona wada układu moczowego występująca u chłopców powodująca przeszkodę w odpływie moczu na poziome cewki moczowej. ZCT może prowadzić do uszkodzenia nerek, przewlekłej choroby nerek i schyłkowej niewydolności nerek na podłożu hipodysplazji nerek i/lub nefropatii refluksowej. Wada ta może prowadzić również do zaburzeń czynności dolnych dróg moczowych (DDM), objawiających się m.in. parciami nagłącymi, dziennym nietrzymaniem moczu lub moczeniem nocnym. Często współistnieją zakażenia układu moczowego [71-73].

2. Epidemiologia (częstość występowania)

:5000 – 1:8000 urodzeń chłopców lub wg innych danych 1–9:100 000 urodzeń.

3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów)

50% chłopców urodzonych z ZCT wchodzi w dorosłość z PChN, a 20–30% rozwija SNN. Pacjenci z ZCT mają wyższe niż populacyjne ryzyko rozwoju nadciśnienia tętniczego. Interwencja prenatalna obecnie nie poprawia rokowania co do funkcji nerek w przyszłości. Wg niektórych danych nawet do 50% pacjentów z ZCT będzie wymagało czystego przerywanego cewnikowania pęcherza moczowego celem uzyskania kontroli oddawania moczu i profilaktyki dalszego uszkodzenia nerek. Wyniki przeszczepienia nerki u pacjentów z ZCT są podobne do wyników u pacjentów przeszczepianych z powodu innych wad układu moczowego [71-74].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog), a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Pacjenci po resekcji ZCT w dzieciństwie zazwyczaj pozostają pod opieką nefrologa dziecięcego i urologa dziecięcego do czasu wejścia w dorosłość. Wszyscy pacjenci z ZCT i PChN powinni pozostawać pod opieką nefrologiczną dla dorosłych oraz odbywać okresowe kontrole w poradni urologicznej celem monitorowania przebiegu choroby oraz z uwagi na ew. konieczność kwalifikacji do przeszczepienia nerki. Pacjenci bez cech uszkodzenia nerek i zaburzeń czynności pęcherza moczowego powinni pozostawać pod opieką lekarza POZ z okresową kontrolą ciśnienia tętniczego, funkcji nerek i badania ogólnego moczu co 2 lata.

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu

Pacjenci po resekcji ZCT w dzieciństwie, którzy mają zdiagnozowaną PChN, wymagają opieki nefrologicznej. Wada ta dodatkowo może prowadzić do zaburzeń funkcji pęcherza moczowego, a w niektórych przypadkach do konieczności czystego przerywanego cewnikowania lub cewnikowania pęcherza na noc z uwagi na polurię, co wymaga okresowej kontroli urologicznej. U niektórych pacjentów w dzieciństwie wykonywane są złożone zabiegi rekonstrukcyjne w zakresie dróg moczowych.

6. Warunki przeniesienia.

Przygotowanie pacjenta do procesu przeniesienia do leczenia przez lekarzy dla osób dorosłych powinno rozpoczynać się w wieku 15–16 lat; pacjent powinien być powoli wdrażany w specyfikę swojej choroby, tak aby stawał się głównym odbiorcą informacji i zaleceń. Zaburzenia czynności DDM mogą przybierać różne formy. U niektórych pacjentów stwierdza się objawy nadczynności pęcherza. Dysfunkcja może z czasem osiągnąć etap niewydolności pęcherza (duża pojemność pęcherza, rzadkie mikcje, zastój moczu w górnych drogach moczowych, trudności w oddawaniu moczu, zaleganie moczu po mikcji, ryzyko zatrzymania moczu). Intensywna uroterapia z zaleceniem regularnych mikcji co 2–3 h, unikania wstrzymywania moczu mogą opóźnić lub zatrzymać ten proces, czego pacjent w okresie przejścia do opieki dla dorosłych powinien być świadomy. Pacjenci wymagający czystego przerywanego cewnikowania powinni przejść szkolenie z zakresu samocewnikowania optymalnie w możliwie najmłodszym wieku. Kontrola nefrologiczna i/lub urologiczna powinna być uzależniona od stopnia dysfunkcji nerek i pęcherza, nie później jednak niż w ciągu roku od ostatniej wizyty nefrologicznej w ośrodku pediatrycznym.

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta.

Ocena stopnia uszkodzenia nerek na podstawie eGFR, występowania albuminurii, białkomoczu i badania ultrasonograficznego. Ocena funkcji pęcherza na podstawie dzienniczka mikcji, badania ultrasonograficznego przed i po mikcji z oceną zalegania moczu i badaniem uroflowmetrycznym. W zależności od stopnia uszkodzenia DDM należy rozważyć inwazyjne badanie urodynamiczne (cystometria).

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Pomiar ciśnienia tętniczego, oznaczenie kreatyniny w surowicy krwi, badanie ogólne moczu, badanie ultrasonograficzne układu moczowego z oceną pęcherza przed i po mikcji.

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)
Lokalne poradnie nefrologiczne i urologiczne.

12.5.2. Odpływ pęcherzowo-moczowodowy

Jolanta Sołtysiak, Agata Korzeniecka- Kozerska, Michał Maternik, Rafał Chrzan

1. Definicja choroby/schorzenia z krótką charakterystyką głównych problemów i zagrożeń zdrowotnych

Odpływ pęcherzowo-moczowodowy (OPM) to cofanie się moczu z pęcherza moczowego do górnych dróg moczowych; może być pierwotny (wrodzona anatomiczna wada ujścia moczowodu) lub wtórny (jest wynikiem nieprawidłowo wysokiego ciśnienia w pęcherzu). Pacjenci z OPM są zagrożeni rozwojem nefropatii refluksowej wynikającej z ryzyka wrodzonej hipodysplazji nerek oraz powstawania blizn w miąższu nerek, również z powodu towarzyszących zakażeń. Może to prowadzić do rozwoju nadciśnienia tętniczego oraz PChN z jej powikłaniami [75-78].

2. Epidemiologia (częstość występowania)

OPM wykrywa się z częstością ok. 1% dzieci (w pierwszym roku częstość występowania, zwłaszcza u chłopców, może być znacznie wyższa) oraz aż u 30-45% dzieci z zakażeniami układu moczowego przebiegającymi z gorączką [75-78].

3. Dane na temat rokowania odległego

Ryzyko powikłań wzrasta wraz z ciężkością/wysokością odpływu pęcherzowo-moczowodowego. Najbardziej zagrożeni są pacjenci z OPM III, IV i V stopnia lub obustronnym OPM. PChN może się rozwinąć u 3–11,4% pacjentów z OPM, a u 7% dzieci z bliznami nerkowymi może się rozwinąć SNN. Ryzyko rozwoju NT waha się od 5,6 do 27,9% i zwiększa się z wiekiem. Powikłania OPM mogą wystąpić dopiero u pacjentów dorosłych. Według niektórych danych nawet u połowy kobiet w ciąży, które w dzieciństwie chorowały na OPM, mogą wystąpić powikłania w postaci zakażeń układu moczowego, nadciśnienia tętniczego, stanu przedrzucawkowego i rzucawki. Wyniki przeszczepienia nerki u pacjentów z OPM, u których dojdzie do rozwoju SNN, są podobne do wyników u pacjentów przeszczepianych z powodu innych wad układu moczowego [75-78].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog), a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Przeniesienia do opieki nefrologicznej dla dorosłych wymagają pacjenci z lub po leczeniu OPM III–V lub z obustronnymi OPM, którzy wykazują cechy uszkodzenia nerek (albuminuria, obniżenie eGFR, NT). Kontrole urologiczne wymagane są, jeśli dodatkowo obecna jest dysfunkcja DDM, narasta poszerzenie górnych dróg moczowych lub wskazana jest kwalifikacja do transplantacji nerki. Pacjenci po leczeniu OPM I i II stopnia bez cech uszkodzenia nerek i zaburzeń czynności pęcherza moczowego powinni pozostawać pod opieką lekarza POZ. Wskazana jest wówczas kontrola ciśnienia tętniczego, kontrola funkcji nerek i badanie ogólne moczu (w kierunku obecności białkomoczu) co ok. 2 lata [75-78].

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymywane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schematach leczenia, dostępności do terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu itp.)

Dziewczynki i kobiety w okresie rozrodczym nie powinny przyjmować inhibitorów konwertazy angiotensyny lub antagonistów receptora AT1 dla angiotensyny II z uwagi na ryzyko uszkodzenia płodu lub stosować skuteczną antykoncepcję podczas przyjmowania leków z tej grupy. Wpływ na płodność lub wybór zawodu – w zależności od stadium PChN (patrz rozdział PChN). Ryzyko wystąpienia OPM u potomstwa wynosi ok. 35%. U pacjentów z OPM należy zwracać uwagę na objawy dysfunkcji DDM [75-78].

6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? Jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Przygotowanie pacjenta do procesu przeniesienia pod opiekę lekarzy dla osób dorosłych powinno rozpoczynać się w wieku 15–16 lat. Pacjent powinien być powoli wdrażany w specyfikę swojej choroby, tak aby stawał się głównym odbiorcą informacji i zaleceń. Zaburzenia czynności nerek po leczeniu OPM ewoluują wraz z czasem i mogą nasilać się z wiekiem. Kontrola nefrologiczna i/lub urologiczna powinna być uzależniona od stopnia dysfunkcji nerek i/lub DDM nie później jednak niż w ciągu roku od ostatniej wizyty nefrologicznej w ośrodku pediatrycznym. Pacjentki płci żeńskiej powinny być poinformowane o możliwości wystąpienia powikłań w czasie ciąży.

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta.

Ocena stopnia uszkodzenia nerek na podstawie eGFR, występowania nadciśnienia tętniczego, albuminurii, białkomoczu i ostatnie badanie ultrasonograficzne. Jeśli istnieje dysfunkcja DDM

– dodatkowo ocena na podstawie dzienniczka mikcji, badania ultrasonograficznego przed i po mikcji z oceną zalegania moczu oraz przepływu cewkowego.

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Pomiar ciśnienia tętniczego oraz wykonywanie badań dodatkowych co 2 lata: oznaczenie kreatyniny w surowicy krwi, badania ogólnego moczu, albuminurii (wskaźnik albumina-kreatynina w porannej porcji moczu), badanie ultrasonograficzne układu moczowego z oceną pęcherza przed i po mikcji w zależności od stopnia poszerzenia dróg moczowych.

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)

Lokalne poradnie nefrologiczne i urologiczne

12.5.3. Pojedyncza nerka

Jolanta Sołtysiak, Agata Korzeniecka-Kozerska, Michał Maternik

1. Definicja choroby/schorzenia z krótką charakterystyką głównych problemów i zagrożeń zdrowotnych

Anatomiczny (agenezja nerki – niewytworzenie zawiązka nerki) lub funkcjonalny (skrajna postać dysplazji nerki, nerka dysplastyczna wielotorbielowata) brak jednej nerki. Może to prowadzić do przerostu wyrównawczego drugiej nerki. W 1/3 przypadków agenezja nerki wiąże się z innymi wrodzonymi anomaliami w układzie moczowym lub np. polisplenią [79-82].

2. Epidemiologia (częstość występowania)

1:2000 urodzeń

3. Dane na temat rokowania odległego

Nawet u 75% pacjentów w wieku 18 lat mogą występować cechy uszkodzenia nerki pod postacią albuminurii, obniżonej filtracji kłębuszkowej lub podwyższonego ciśnienia tętniczego. Ryzyko to jest związane ze współistniejącymi wadami wrodzonymi oraz podwyższonym BMI. Otyłość prowadzi początkowo do wzrostu filtracji kłębuszkowej, białkomoczu i NT, które następnie mogą prowadzić do obniżenia eGFR, szczególnie u osób z agenezją nerki. Rozwój PChN zależy jednak głównie od współistniejących innych anomali w układzie moczowym.

Wyniki przeszczepienia nerki u pacjentów z agenezją nerki są podobne do wyników u pacjentów przeszczepianych z powodu innych wad układu moczowego [79-82].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog), a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Wszyscy pacjenci z pojedynczą nerką powinni pozostawać pod opieką nefrologiczną dla dorosłych. Kontrole urologiczne wymagane są, jeśli obecne są inne anomalie w układzie moczowym lub wskazana jest kwalifikacja do transplantacji nerki. Pacjenci bez cech uszkodzenia nerek powinni pozostawać pod opieką lekarza POZ i mieć wykonywane kontrole ciśnienia tętniczego oraz co ok. 2 lata kontrolę funkcji nerek i badanie ogólne moczu z okresową kontrolą nefrologiczną [79-83].

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymywane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schematach leczenia, dostępności do terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu itp.)

Dziewczynki i kobiety w okresie rozrodczym nie powinny przyjmować inhibitorów konwertazy angiotensyny/antagonistów receptora AT₁ dla angiotensyny II lub stosować skuteczną antykoncepcję podczas przyjmowania tych leków. Wpływ na płodność lub wybór zawodu – w zależności od stadium PChN (patrz rozdział PChN) i wad współistniejących. U kobiet z uwagi na ryzyko współistnienia agenezji rogu macicy po tej samej stronie, zalecana jest ocena wewnętrznych narządów płciowych. Ryzyko wystąpienia agenezji nerek u potomstwa wynosi 7%, a obustronnej agenezji 0,8% [81].

6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? Jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Przygotowanie pacjenta do procesu przeniesienia pod opiekę lekarzy dla osób dorosłych powinno rozpoczynać się w wieku 15–16 lat; pacjent powinien być powoli wdrażany w specyfikę swojej choroby, tak aby stawał się głównym odbiorcą informacji i zaleceń. Zaburzenia czynności nerki mogą nasilać się z wiekiem. Kontrola nefrologiczna i/lub urologiczna powinna być uzależniona od stopnia dysfunkcji nerki i wad współistniejących, nie później jednak niż w ciągu roku od ostatniej wizyty nefrologicznej w ośrodku pediatrycznym. Pacjentki płci żeńskiej powinny być poinformowane o możliwości wystąpienia powikłań w czasie ciąży.

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta.

Ocena stopnia uszkodzenia nerek na podstawie eGFR, obecność nadciśnienia tętniczego, występowania albuminurii, białkomoczu i badania ultrasonograficznego, obecność wad współistniejących.

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Pomiar ciśnienia tętniczego oraz co ok. 2 lata wykonywanie badań dodatkowych: oznaczenie kreatyniny w surowicy krwi, badanie ogólne moczu, badanie ultrasonograficzne układu moczowego w zależności od obecności innych anomalii układu moczowego.

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)

Lokalne poradnie nefrologiczne

12.6. Neurogenna dysfunkcja dolnych dróg moczowych

Agata Korzeniecka-Kozerska, Jolanta Sołtysiak, Michał Maternik, Rafał Chrzan, Barbara Dobrowolska-Glazar

1. Definicja choroby/schorzenia z krótką charakterystyką głównych problemów i zagrożeń zdrowotnych

Neurogenna dysfunkcja dolnych dróg moczowych (NDDDM), dawniej nazywana pęcherzem neurogennym, obejmuje wszystkie zaburzenia dolnych dróg moczowych wrodzone lub nabyte w następstwie uszkodzenia układu nerwowego. Wśród przyczyn wrodzonych wymienia się: przepuklinę oponową i oponowo-rdzeniową, brak lub niedorozwój kości krzyżowej, zespół zakotwiczenia rdzenia, jako składowa innych wrodzonych wad, np. towarzyszy wrodzonemu zarośnięciu odbytu. Przyczyny nabyte to: uszkodzenie centralnego i obwodowego układu nerwowego wskutek infekcji (wirusowych, bakteryjnych, grzybiczych), chorób nerwowo-mięśniowych, polineuropatii, chorób metabolicznych, ucisku na rdzeń spowodowanego urazem, guzami i innymi malformacjami. U pacjentów z NDDDM obserwujemy wiele nieprawidłowości, a najbardziej uszkodzonymi układami są: nerwowy, kostny, pokarmowy i moczowy [84].

2. Epidemiologia (częstość występowania)

Częstość występowania różni się w zależności od kontynentów i przede wszystkim zmniejsza się w ostatniej dekadzie wskutek wczesnej detekcji i terminacji ciąży z wrodzoną wadą układu nerwowego, jak również zalecanej profilaktyki kwasem foliowym. Częstość występowania na świecie waha się od 1-19,6/10000 urodzeń. Według Polskiego Rejestru Wad Wrodzonych częstość w Polsce wynosi 8,5/1000.

3. Dane na temat rokowania odległego

Pacjenci z NDDDM wymagają wielodyscyplinarnej opieki. Większość z nich (90%) wymaga czystego przerywanego cewnikowania pęcherza moczowego od wieku niemowlęcego, które musi być kontynuowane przez całe życie. Celem tego jest zapobieganie uszkodzeniu górnych dróg moczowych oraz uzyskanie socjalnego trzymania moczu. Przyczyną przedwczesnych zgonów u pacjentów z NDDDM są najczęściej infekcje uogólnione i SNN. W ostatnich dekadach obserwuje się znaczący spadek śmiertelności w okresie do 18. roku życia z 20% do 2%. Spowodowane jest to poprawą wielospecjalistycznej opieki nad pacjentami z NDDDM. 50% dzieci z NDDDM wchodzi w dorosłość z PChN, a część z nich (około 1%) ma SNN

wymagającą leczenia nerkozastępczego lub przeszczepienia nerki. To ciężkie powikłanie dotyczy głównie pacjentów, którzy nie akceptują cewnikowania pęcherza. Pacjenci z NDDDM mają wyższe niż populacyjne ryzyko rozwoju nadciśnienia tętniczego i otyłości. Wyniki przeszczepienia nerki u pacjentów z NDDDM są podobne do wyników pacjentów przeszczepianych z powodu innych wad układu moczowego [85-88].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog) a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Pacjenci z NDDDM powinni pozostać pod opieką nefrologa i urologa dziecięcego do czasu wejścia w dorosłość. Wszyscy pacjenci wchodzący w dorosłość z NDDDM i cechami PChN powinni pozostawać pod stałą opieką nefrologiczną dla dorosłych. Wszyscy pacjenci dorośli z NDDDM powinni odbywać okresowe kontrole w poradni urologicznej dla dorosłych. Głównym wyznacznikiem wyboru ośrodka opieki urologicznej jest możliwość wykonania badania urodynamicznego. Efektywna opieka nad pacjentem z NDDDM polega na wczesnej detekcji uszkodzenia nerek. Bardzo istotnym problemem jest właściwa interpretacja parametrów oceniających czynność nerek. U pacjentów z niską masą mięśniową i niskim wzrostem może dojść do nieprawidłowej oceny (przeszacowania) funkcji filtracyjnej nerek na podstawie kreatyniny w surowicy. Celem uniknięcia tych nieprawidłowości wskazana jest ocena funkcji nerek w oparciu o wzory oparte na cystatinie C lub przeliczenie wartości eGFR według wzoru dla pacjentów z NDDDM. W przypadku pacjentów po augmentacjach pęcherza wstawkami jelitowymi raz na 5 lat wskazana jest cystoskopia celem oceny ryzyka onkologicznego. Należy zwrócić szczególną uwagę na ocenę takich parametrów jak: ciśnienie tętnicze, funkcja nerek i badanie ogólne moczu oraz ocena ultrasonograficzna górnych dróg moczowych. W ocenie tej należy uwzględnić leki, które pacjenci otrzymują celem poprawy czynności dolnych dróg moczowych, a które mogą wpływać na ciśnienie tętnicze.

Celem postępowania urologicznego w NDDDM jest ochrona górnych dróg moczowych, zapewnienie jak najlepszej jakości życia, a także edukacja i leczenie zaburzeń funkcji seksualnych. Strategia postępowania proaktywnego u pacjentów z NDDDM sprzyja korzyściom w leczeniu zapobiegawczym i może zmniejszyć ryzyko dysfunkcji nerek w porównaniu z postępowaniem wyczekującym.

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymywane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schematach leczenia, dostępności do terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu itp.)

Pacjenci z NDDDM po przeniesieniu do opieki dla dorosłych ze zdiagnozowaną PChN wymagają typowego postępowania nefroprotektoryjnego celem spowolnienia progresji choroby.

Zaburzona funkcja pęcherza może z biegiem czasu zmieniać swój obraz istotne jest więc wykonywanie regularnych badań urodynamicznych i ewentualna modyfikacja leczenia farmakologicznego [89].

6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Przygotowanie pacjenta do procesu przeniesienia do opieki medycznej dla osób dorosłych powinno rozpoczynać się w wieku 15-16 lat, lub wcześniej, jeśli pacjent był wprowadzony w specyfikę swojej choroby. Istotnym jest fakt opanowania samocewnikowania przez pacjenta. Trudności okresu dojrzewania i negowanie konieczności cewnikowania musi być w sposób jasny i zrozumiały przedyskutowana z pacjentem, który musi stać się głównym odbiorcą informacji i zaleceń oraz znać następstwa niestosowania się do zaleceń. Przed przeniesieniem do opieki dla dorosłych należy ocenić funkcję górnych dróg moczowych (cystatyna C, eGFR, badanie ogólne moczu), ciśnienie tętnicze oraz funkcję dolnych dróg moczowych (badanie urodynamiczne). Kontrola nefrologiczna i/lub urologiczna powinna być uzależniona od stopnia dysfunkcji nerek i pęcherza, powinna odbyć się jednak nie później niż w ciągu roku od ostatniej wizyty w ośrodku pediatrycznym. Ze względu na specyfikę schorzenia pacjenci mogą wymagać wsparcia psychologicznego. Pacjenci z NDDDM są często pacjentami ze specjalnymi potrzebami i powinni pozostawać pod opieką ośrodka, który zapewnia im pełną dostępność do opieki wielospecjalistycznej [89].

TRAQ-SB-PL-26 jest kwestionariuszem oceniającym gotowość do przeniesienia u nastolatków i młodych dorosłych w wieku 12–26 lat z NDDDM. Obejmuje 26 podstawowych pozycji podzielonych tematycznie na: „Przyjmowanie leków”, „Umawianie wizyt”, „Śledzenie problemów zdrowotnych”, „Rozmowy z pracownikami ochrony zdrowia” oraz 8 dodatkowych zarezerwowanych dla pacjentów z rozszczepem kręgosłupa. Pozycje punktowane są w zakresie od 1 („Nie, nie wiem jak”) do 5 („Tak, zawsze to robię, kiedy potrzebuję”). Niższy wynik ogólny wskazuje na mniejszą gotowość do tranzycji [18].

Kwestionariusz TRAQ-SB-PL-26 stanowi kluczowe narzędzie wspierające proces przeniesienia, umożliwiając regularne monitorowanie postępów pacjentów oraz ocenę ich gotowości do przejścia pod opiekę specjalistów dla dorosłych. Regularne stosowanie tego narzędzia może przyczynić się do poprawy jakości opieki i zapewnienia pacjentom odpowiedniego wsparcia w procesie przeniesienia [18]. Kwestionariusz jest dostępny pod adresem internetowym: https://www.pturol.org.pl/docs/wytyczne_ptu_3.pdf.

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta.

Ocena stopnia uszkodzenia nerek na podstawie cystatyny C i eGFR, ew. występowanie albuminurii i/lub białkomoczu, ocena USG dróg moczowych, wynik badania urodynamicznego oraz wartość ciśnienia tętniczego.

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Pomiar ciśnienia tętniczego, oznaczenie kreatyniny lub cystatyny C w surowicy, badanie ogólne moczu, badanie ultrasonograficzne układu moczowego i badanie urodynamiczne.

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna

Lokalne poradnie nefrologiczne i urologiczne – koniecznie z doświadczeniem w prowadzeniu pacjentów z NDDDM i z dostępem do badań urodynamicznych np. Poradnia Urologiczna Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku ul. Dębinki 7 tel. 58 727 05 05 (Rejestracja).

12.7. Wybrane rzadkie wrodzone choroby nerek (tubulopatie, choroby torbielowate, glomerulopatie wrodzone)

12.7.1. Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek

Agnieszka Jędzura

1. Definicja choroby

Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek (ang. autosomal dominant *polycystic kidney disease* - ADPKD) jest zaburzeniem ogólnoustrojowym, które cechuje się stopniowym powiększaniem się nerek, ze względu na obecność w korze i rdzeniu nerek licznych torbieli o zróżnicowanej wielkości. Chorobę dziedziczy się autosomalnie dominująco (warianty patogenne genów *PKD1* i *PKD2*) z penetracją 100%; ryzyko dziedziczenia wynosi 50%, a częstość nowych mutacji sięga 5–10%. ADPKD może prowadzić do rozwoju nadciśnienia tętniczego, przewlekłej choroby nerek oraz schyłkowej niewydolności nerek. Torbiele mogą powstawać w innych narządach (np. w wątrobie, trzustce), mogą też wystąpić inne powikłania niezwiązane z torbielowatością (np. tętniaki tętnic mózgowych). W świetle torbieli może rozwijać się zakażenie, kamica czy też pojawiają się objawy kolkowe związane z uciskiem torbieli na torebkę nerki [90-92].

2. Epidemiologia

Choroba występuje globalnie z częstością od 1:400 do 1:1000 żywych urodzeń. Ostatnie dane wskazują na nieco niższą częstość choroby w Europie, wynoszącą 1:2500.

3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów):

W obserwacji odległej 50% pacjentów z ADPKD wymaga terapii nerkozastępczej. Wiek pacjentów z wariantem patogennym *PKD1* w chwili rozwoju SNN wynosi ok 50-60 lata, a dla pacjentów z wariantem *PKD2* - 60-80 lat. Leczeniem z wyboru jest przeszczepienie nerki. W rodzinach dotkniętych ADPKD obserwuje się zjawisko przyspieszenia postępu choroby w kolejnych pokoleniach. Najważniejszym czynnikiem prognostycznym jest objętość nerek oceniana w badaniu rezonansem magnetycznym. Najważniejsze czynniki ryzyka postępu PChN u chorych z ADPKD to: nadciśnienie tętnicze, białkomocz, płeć męska i palenie tytoniu. Czasami do dużych zmian w nerkach i obniżenia przesączania kłębuszkowego może dojść już w wieku dziecięcym (ang. early-onset ADPKD) [90-94].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog) a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Wszyscy pacjenci z ADPKD rozpoznany w dzieciństwie powinni pozostać pod opieką nefrologiczną dla dorosłych. W razie współistnienia kamicy, bólów kolkowych czy też zakażeń torbieli wymagają okresowej opieki w poradni urologicznej. U osób bez współistnienia powikłań wielotorbielowatości nerek, rutynowe badania (kontrola ciśnienia tętniczego, monitorowanie torbielowatości w USG jamy brzusznej oraz badania krwi i moczu w odniesieniu do wydolności nerek) co 2 lata, mogą być prowadzone przez lekarza rodzinnego z okresowym nadzorem lekarza nefrologa.

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schemacie leczenia, dostępność terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu)

Wskazaniem do badań przesiewowych w poszukiwaniu tętniaków bezobjawowych u chorych z ADPKD jest dodatni wywiad rodzinny na obecność tętniaków wewnątrzczaszkowych bądź udaru krwotocznego mózgu lub wcześniejsza obecność tych objawów u chorego. Wciąż nie brakuje jednak opinii, że badanie angio-MR lub angio-TK należy rozważyć u każdego chorego. Chorego należy poinformować o możliwych implikacjach tętniaków, np. dla wykonywania niektórych zawodów (kierowca, pilot). Z uwagi na dziedziczenie choroby wskazane jest w przyszłości poradnictwo genetyczne. Chorem należy doradzić wybór zawodu i aktywności sportowych mniej narażających na urazy. Nastolatek powinien być uświadomiony na temat negatywnego wpływu używania nikotyny w jakiegokolwiek formie na postęp choroby. Dorośli, inaczej niż dzieci, mają dostęp do programu lekowego z tolwaptanem przeznaczonego dla chorych z szybkim postępem torbielowatości.

6. Warunki przeniesienia- kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? Jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Przygotowanie pacjenta do procesu przeniesienia pod opiekę lekarzy dla osób dorosłych powinno rozpocząć się w wieku ok. 13 r.ż. Pacjent powinien być powoli zapoznawany z charakterem swojej choroby, tak aby mógł opisać zachodzące w jego organizmie zmiany oraz stać się w przyszłości głównym odbiorcą informacji i zaleceń. Wskazane jest przedstawienie korzyści, jakie pacjent może odnieść z zaleceń dietetycznych (diety mało sodowej), aktywności fizycznej, nauki prawidłowego nawodnienia organizmu oraz unikania używek. Dodatkowo należy wdrożyć pacjenta w rutynową samokontrolę ciśnienia tętniczego wraz z prowadzeniem

dzienniczka ciśnień. Kontrola nefrologiczna oraz urologiczna powinna być uzależniona od stopnia dysfunkcji nerek, jednak nie później niż rok od kontroli w ośrodku pediatrycznym.

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta.

Ocena stopnia uszkodzenia nerek na podstawie eGFR, albuminurii, białkomoczu oraz badanie ultrasonograficzne/rezonans magnetyczny nerek, ABPM, stosowane leczenie, wynik badania genetycznego (jeśli wykonano), wywiad rodzinny.

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, procedury itp.)

Regularna kontrola ciśnienia tętniczego, dieta zgodna z zasadami zdrowego żywienia, odpowiednie nawodnienie (2-3 litry przyjmowanych płynów/dobę), dieta mało sodowa, kontrola okresowa - 1x/rok kreatynina w surowicy, badanie ogólne moczu, USG jamy brzusznej 1x/dwa lata, unikanie używek (zakaz używania nikotyny, ograniczenie spożycia kawy i mocnej herbaty). Pacjent musi mieć świadomość, że ma pięćdziesięcioprocentowe ryzyko przeniesienia choroby na każde ze swoich dzieci, a postęp choroby może być szybszy u potomstwa niż w poprzednich pokoleniach [92].

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)

Lokalne poradnie nefrologiczne

12.7.2. Tubulopatie

Agnieszka Jędzura, Piotr Skrzypczyk

1. Definicja choroby/schorzenia z krótką charakterystyką głównych problemów i zagrożeń zdrowotnych

Tubulopatie to heterogenna grupa schorzeń będących konsekwencją nieprawidłowej funkcji cewki nerkowej. Objawy kliniczne wynikają z upośledzonego wchłaniania zwrotnego z moczu jonów i/lub wody, co prowadzi do zaburzeń homeostazy ustrojowej. Tubulopatie można podzielić na wrodzone (uwarunkowane monogenowo z różnym modelem dziedziczenia, najczęściej autosomalnym recesywnym, ale także np. recesywnym sprzężonym z chromosomem X np. zespół Denta) i nabyte (polekowe, np. po lekach cytostatycznych –

cisplatyna, ifosfamid, w przebiegu zatruc egzo- i endogennych, chorób autoimmunologicznych). Wrodzone tubulopatie mają zwykle charakter selektywny – prowadząc do określonych zaburzeń wodno-elektrolitowych i ich konsekwencji. Tubulopatie nabyte są zwykle nieselektywne – najczęściej dochodzi do różnie wyrażonego uszkodzenia cewki proksymalnej (zespół Fanconiego), rzadziej proces wtórny uszkadza określoną funkcję cewki nerkowej (np. kwasica kanalikowa w zespole Sjögrena lub moczówka nerkopochodna w zatruciu solami litu) [95, 96]. W podrozdziale omówiono zbiorczo kilka tubulopatii istotnych z punktu widzenia rokowania i stanu zdrowia pacjenta: zespół Fanconiego, cystynozę, hipofosfatemię sprzężoną z chromosomem X (XLH), chorobę Denta i zespół Lowe’a, zespół Barttera i Gitelmana, moczówkę nerkopochodną (wg aktualnej nomenklatury – oporność na wazopresynę argininową), kwasice kanalikowe oraz monogenowe postacie nadciśnienia tętniczego, w tym zespół Liddle’a i Gordona.

2. Epidemiologia

Wszystkie tubulopatie należą do chorób ultrarzadkich, np. zespół Gitelmana występuje z częstością ok. 1:40.000, XLH – 4:100.000, choroba Denta i zespół Lowe’a – 1:400.000–1:1.000.000, a moczówka nerkopochodna 6–9:1.000.000. W ośrodkach wielospecjalistycznych, zwłaszcza z oddziałami onkohematologii dziecięcej, obserwuje się więcej pacjentów z wtórnym zespołem Fanconiego [95, 97-99].

3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów) w oparciu o piśmiennictwo

Rokowanie odległe jest zróżnicowane i zależy od typu tubulopatii. W części przypadków rokowanie jest bardzo dobre np. w zespole Gitelmana chorzy mogą jedynie cierpieć z powodu dyskretnie wyrażonych powikłań hipokaliemii lub hipomagnezdem. Część tubulopatii prowadzi do schyłkowej niewydolności nerek (zespół Fanconiego, cystynozę, niektóre postacie zespołu Barttera, w rzadkich przypadkach moczówka nerkopochodna), nawrotowej kamicy nerkowej lub nefrokalcynozy (kwasice kanalikowe dystalne, choroba Denta, zespół Lowe’a) lub wczesnych powikłań sercowo-naczyniowych (zespół Liddle’a) [97, 98].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog) a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Z wyjątkiem postaci o łagodnym fenotypie (łagodne postacie zespołu Gitelmana, kwasica kanalikowa dystalna niekompletna) wszyscy pacjenci wymagają przekazania do ośrodka nefrologicznego dla dorosłych. W przypadku XLH i innych rzadkich zespołów prowadzących do ogólnoustrojowych zaburzeń gospodarki wapniowo-fosforanowej docelowym ośrodkiem może być ośrodek endokrynologii dla dorosłych, jednak zawsze wskazana jest okresowa

kontrola nefrologiczna (np. ze względu na ryzyko nefrokalcynozy). Chorzy z moczówką nerkopochodną w razie powikłań (rozwój wysokoobjętościowego, hipotonicznego pęcherza moczowego) mogą wymagać opieki urologicznej, a nawet przerywanego cewnikowania. Przy współistniejącej padaczce czy niepełnosprawności intelektualnej (np. zespół Lowe'a), pacjenci wymagają stałego leczenia neurologicznego. Chorzy z zespołem Lowe'a wymagają także opieki okulistycznej (zaćma) [99, 100].

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymywane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schematach leczenia, dostępności do terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu itp.)

Problemem może być przekazanie pacjenta do ośrodka lub do specjalisty nefrologa posiadającego doświadczenie w prowadzeniu pacjenta z daną rzadką chorobą nerek. Chorzy z cystynozą oraz hipofosfatemią sprzężoną z chromosomem X, pozostający w programie lekowym, muszą zostać przekazani do ośrodka, który będzie kontynuował program lekowy. Podobnie jak w innych chorobach przewlekłych, istotnym problemem może być nieprzestrzeganie zaleceń dietetycznych i lekowych przez nastolatka i młodego dorosłego, np. nieakceptacja leczenia cysteaminą przez pacjenta z cystynozą. Pacjent z zespołem Lowe'a obciążony jest ponadto zaciemnieniem, jaskrą, hipotonią mięśni szkieletowych, wymaga dodatkowej opieki wielospecjalistycznej, rehabilitacji oraz opieki osób trzecich.

6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Przygotowanie pacjenta do procesu przeniesienia powinno rozpocząć się w wieku 15–16 lat, pacjent powinien być poinformowany o przewlekłym charakterze swojej choroby, znać zasady diety i rozumieć mechanizm działania leków. Kontrola w ośrodku dla dorosłych powinna odbyć się zależnie od nasilenia zaburzeń wodno-elektrolitowych, zwykle u pacjentów stabilnych, po okresie 6 miesięcy.

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta

W dokumentacji wypisowej z ośrodka pediatrycznego muszą się znaleźć: rozpoznanie choroby z wynikiem badania genetycznego w przypadku tubulopatii genetycznie uwarunkowanych, wartość stężenia kreatyniny i eGFR, pełny wynik jonogramu i gazometrii, wynik dobowej zbiórki moczu, inne specyficzne wyniki dla danej tubulopatii (np. wartość TmP/GFR u chorych z XLH, dobowy zbiórka moczu z oceną wydalania wapnia i cytrynianów w zespołach Denta i Lowe'a), wynik badania ultrasonograficznego nerek, dawki otrzymywanych leków i

suplementów jonowych (optymalnie liczba mmoli na dobę z liczbą dawek dobowych), zalecana dieta i ilość płynów [99, 100].

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Stabilni pacjenci muszą pozostać w aktualnym reżimie dietetycznym, płynowym i lekowym – różnym dla różnych tubulopatii. Pacjenci muszą okresowo wykonywać pomiary ciśnienia tętniczego (dotyczy to szczególnie pacjentów z tubulopatiami przebiegającymi z nadciśnieniem tętniczym). Chory z moczówką nerkopochodną powinien mieć świadomość, że może u niego łatwo dojść do odwodnienia (np. w przebiegu nieżytu żołądkowo-jelitowego) i wówczas wymaga pilnej kontroli w ośrodku leczniczym, celem oznaczenia funkcji nerek i natremii [100]. Przed pierwszą wizytą w poradni nefrologicznej dla dorosłych rekomenduje się wykonanie rutynowych badań krwi wykonywanych dotychczas w ramach poradni pediatrycznej, o ile odstęp pomiędzy wizytami jest dłuższy niż 3 miesiące. Pacjenci muszą mieć świadomość możliwości przeniesienia choroby na kolejne pokolenia, przy czym ryzyko to jest różne dla różnych tubulopatii i uzależnione od sposobu dziedziczenia, np. mężczyźni z zespołem Denta przekażą gen wszystkim swoim córkom, a wszystkie dzieci pacjenta z zespołem Barttera będą nosicielami genu.

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)
Poradnie i oddziały nefrologii dziecięcej posiadające doświadczenie w prowadzeniu chorych z tubulopatiami (najczęściej przy ośrodkach akademickich).

12.7.3. Zespół Alporta

Piotr Skrzypczyk

1. Definicja choroby/schorzenia z krótką charakterystyką głównych problemów i zagrożeń zdrowotnych

Według obowiązującej obecnie nomenklatury zbiorczym mianem zespołu Alporta określa się genetycznie uwarunkowaną glomerulopatię spowodowaną wariantem patogennym w jednym z genów *COL4A3*, *COL4A4*, *COL4A5* prowadzącym do nieprawidłowej struktury kolagenu IV budującego błonę podstawną kłębuszków nerkowych. Efektem jest postępująca glomerulopatia

manifestująca się jako krwinkomocz, podwyższona albuminuria, jawny białkomocz, nadciśnienie tętnicze, postępujące obniżenie eGFR aż do SNN włącznie. U części chorych występują objawy pozanerkowe: niedosłuch odbiorczy i zmiany w narządzie wzroku (stożek soczewki, zmiany zwyrodnieniowe w siatkówce). Choroba ma heterogenne podłoże genetyczne – może być dziedziczona w sposób sprzężony z chromosomem X (*COL4A5*), autosomalny dominujący i recesywny (*COL4A3* i *COL4A4*). Najcięższy fenotyp występuje u chłopców hemizygot z wariantem patogennym *COL4A5* oraz homozygot *COL4A3* lub *COL4A4*, znacznie łagodniej chorują heterozygoty (dawniej łagodne warianty nazywano nefropatią cienkich błon podstawnych lub łagodnym krwinkomoczem rodzinnym). Najczęściej stwierdzanym w Polsce wariantem jest wariant G624D genu *COL4A5*, związany z łagodniejszym przebiegiem [101, 102].

2. Epidemiologia

Według aktualnych danych częstość patogennych wariantów w genach *COL4A3* i *COL4A4* w układzie heterozygotycznym może sięgać nawet 4,1:1000 i 4,2:1000 osób, odpowiednio, według tych samych szacunków częstość postaci recesywnej sprzężonej z chromosomem X (mężczyźni hemizygoty *COL4A5*) wynosi ok. 1:2320 a częstość postaci homozygotycznej (*COL4A3* lub *COL4A4*) około 1:90000 [102].

3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów) w oparciu o piśmiennictwo

Choroba ma charakter postępujący i w części przypadków prowadzi do schyłkowej niewydolności nerek. Najpoważniejsze rokowanie, jak już wspomniano, stwierdza się u chłopców z wariantem *COL4A5* – większość pacjentów (zwłaszcza z wariantami innymi niż G624D) wchodzi w schyłkową niewydolność nerek między drugą a czwartą dekadą (mediana – 25 lat, 90% do wieku 40 lat). Ryzyko SNN jest także wysokie u homozygot *COL4A3* i *COL4A4* (zwykle do SNN dochodzi w drugiej lub trzeciej dekadzie życia), a u heterozygot jest znacznie niższe i wynosi ok. 3%. U części chorych przez całe życie może występować jedynie niestały krwinkomocz. U części kobiet nosicielek *COL4A5* w okresie ciąży może wystąpić jawny białkomocz, według niektórych danych nawet 20% z nich rozwija SNN do 60. roku życia. Pacjenci mogą cierpieć z powodu postępujących manifestacji pozanerkowych. U niewielkiego odsetka chorych z delecją obejmującą *COL4A5* i *COL4A6* może wystąpić leiomiomatoza przewodu pokarmowego i kobiecych narządów rodnych. Choroba nie nawraca po przeszczepieniu nerki, choć mogą pojawić się autoprzeciwciała skierowane przeciw niekolagenowej domenie kolagenu IV – przy współcześnie stosownej immunosupresji ryzyko rozwoju klinicznie istotnej choroby wynosi poniżej 3% [102, 103].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog) a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Ze względu na ryzyko postępu do SNN (różne w przypadku różnych wariantów genetycznych) przeniesienia do ośrodków dla dorosłych wymagają wszyscy pacjenci z potwierdzonym badaniem genetycznym zespołem Alporta. Chorzy z manifestacjami pozanerkowymi wymagają także opieki innych specjalistów (audiolog, okulista) [102].

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymywane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schematach leczenia, dostępności do terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu itp.)

Sposób prowadzenia chorego z zespołem Alporta nie różni się istotnie pomiędzy opieką pediatryczną a internistyczną i opiera się na wykonywaniu okresowych badań oraz włączeniu i prowadzeniu leczenia nefroprotekcijnego. Wskazania do włączenia nefroprotekcji nie różnią się pomiędzy dziećmi i dorosłymi. Należy pamiętać o teratogenności inhibitorów konwertazy angiotensyny i antagonistów receptora AT₁ dla angiotensyny II – u kobiet leki te należy odstawić przed planowaną ciążą lub stosować skuteczną antykoncepcję. Przy przenoszeniu pod opiekę dla dorosłych bardzo ważne są poradnictwo genetyczne i świadomość możliwości przeniesienia choroby na kolejne pokolenia (np. ciężko chorować mogą synowie skąpoobjawowej lub bezobjawowej nosicielki jednego patogenicznego wariantu *COL4A5*). W leczeniu nefroprotekcijnym u dorosłych można dodatkowo zastosować flozyny (lek refundowany).

6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Przygotowanie pacjenta do procesu przeniesienia powinno rozpocząć się w wieku 15–16 lat, pacjent powinien być poinformowany o przewlekłym, nieodwracalnym i genetycznie uwarunkowanym charakterze swojej choroby, znać zasady diety (małosodowa, normobiałkowa) i rozumieć mechanizm działania leków nefroprotekcyjnych. Nastoletnie dziewczynki muszą wiedzieć o potencjale teratogennym leków. Kontrola w ośrodku dla dorosłych powinna odbyć się zależnie od wartości ciśnienia tętniczego, białkomoczu i wskaźnika przesączania kłębuszkowego, zwykle u pacjentów stabilnych, po okresie 6 miesięcy. Pacjenci z izolowanym krwinkomoczem mogą trafić do poradni nefrologicznej dla dorosłych po roku. U chłopców z wariantem *COL4A5* i wszystkich homozygot z patogenicznymi wariantami *COL4A3* i *COL4A4* konieczne są okresowe (co 3-5 lat) badania audiometryczne (audiometria tonalna) i pełna ocena okulistyczna [102]

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta

W karcie wypisowej muszą znaleźć się: wynik badania genetycznego, wynik biopsji nerki (jeśli była wykonywana), stężenie kreatyniny i wartość eGFR, wynik badania ogólnego moczu i wielkość białkomoczu (wskaźnik albumina-kreatynina i białko-kreatynina w porannej porcji moczu lub albumina i białko w dobowej zbiorce moczu), informacja o objawach pozanerkowych, stosowane leczenie, w tym nefroprotekcyjne, oraz wywiad rodzinny.

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Pacjent musi być świadomy charakteru choroby, znać zasady diety, wiedzieć o konieczności regularnego przyjmowania leków, konieczności stałej opieki nefrologicznej, konieczności okresowych kontroli okulistycznych i badania słuchu, a także o nieodwracalnym i dziedzicznym charakterze choroby. Przed pierwszą wizytą w poradni nefrologicznej dla dorosłych wskazane jest wykonanie w miarę możliwości przez pacjenta podstawowych badań: morfologii, stężenia w surowicy kreatyniny, mocznika, potasu oraz badania ogólnego moczu (opcjonalnie z wskaźnikiem białko-kreatynina i albumina-kreatynina w porcji moczu).

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)

Lokalne poradnie nefrologiczne.

12.8. Kamica nerkowa

Andrzej Badeński, Agnieszka Jędzura, Piotr Skrzypczyk, Barbara Dobrowolska-Glazar

1. Definicja choroby/schorzenia

Kamica układu moczowego to choroba, w której stwierdza się obecność złogów o określonym składzie i formie w obrębie dróg moczowych. Terminem nefrokalcynoza (wapnica nerek) określa się zwapnienia zlokalizowane w mięszu nerek. Oba te stany mogą ze sobą współistnieć lub występować niezależnie. Chorobę charakteryzuje wieloczynnikowa etiopatogeneza. Wśród najważniejszych czynników uwzględnia się: czynniki genetyczne i zaburzenia metaboliczne, nadmierne spożycie soli kuchennej, białka zwierzęcego i fruktozy, narażenie na odwodnienie, ciepły klimat (okres letni), stosowane leki, wrodzone wady nerek i układu moczowego. Kamica układu moczowego jest schorzeniem nawrotowym, jednak odpowiednia prewencja skutecznie ogranicza występowanie nawrotów. U osób predysponowanych, profilaktyka powinna być stosowana przez całe życie. W Polsce najczęściej stwierdza się kamicę szczawianowo-wapniową (czasem z domieszką fosforanów, ok. 70–80% złogów zdiagnozowanych w drogach moczowych), rzadziej: moczanową, struwitową (kamica fosforanowo-amonowo-magnezowa, tzw. kamica infekcyjna) oraz cystynową. W wieku dziecięcym u chorych z nefrokalcynozą lub kamicą (szczególnie nawrotową) najczęściej stwierdza się genetycznie uwarunkowane zaburzenia metaboliczne prowadzące do nieprawidłowego składu moczu: hiperkalciurię (najczęściej tzw. hiperkalciurię idiopatyczną), hiperoksalurię (w tym trzy uwarunkowane monogenowo, dziedziczone autosomalnie recesywnie, hiperoksalurie pierwotne – typ 1 (PH1) – warianty patogenne genu *AGXT*, typ 2 (PH2) – warianty genu *GRHPR*, typ 3 (PH3) – warianty genu *HOGAI*), hiperurykozurę, cystynurię (uwarunkowana monogenowo), hipocytraturię lub hipomagnezurę, przy czym u części chorych występują zaburzenia złożone [104-106].

2. Epidemiologia (częstość występowania)

W populacji w wieku 0-18 r.ż. występowanie kamicy układu moczowego szacuje się na 1 na 686 przypadków hospitalizacji pediatrycznych. Zapadalność w populacji 0–18 lat szacuje się na 15:100000 przypadków. W przypadku młodszych dzieci, kamica częściej dotyczy chłopców, natomiast w wieku nastoletnim zapadalność jest podobna u obu płci. Szacowana częstość występowania *PH1* wynosi 1–3 na 1000000 w Europie i Ameryce Północnej. Pozostałe dwa typy choroby *PH2* i *PH3*, są rzadsze, a każdy z nich odpowiada za ok. 10% wszystkich przypadków PH [104, 105, 107, 108].

3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów)

Kamica układu moczowego ma charakter nawrotowy u ok. 40% pacjentów pediatrycznych. Zależnie od składu powstałych złogów czy podłoża metabolicznego, możemy mieć inną skłonność do pogorszenia funkcji filtracyjnej nerek. Odpowiednie postępowanie profilaktyczne w znacznej mierze przeciwdziała nawrotom oraz zapobiega rozwojowi PChN. Rokowanie zależy przede wszystkim od schorzenia podstawowego i możliwości jego leczenia. Osobną grupę rokowniczą stanowią pacjenci z pierwotną hiperoksalurią lub ze współistniejącymi wadami wrodzonymi układu moczowego. U większości pacjentów z PH1 rozwija się SNN już w 2. lub 3. dekadzie życia. Skojarzenie przeszczepienia wątroby i nerki wykonane u pacjentów z PH1 pozwala na znaczącą poprawę losu chorych. Pacjenci z PH2 mają łżejszy fenotyp niż pacjenci z PH1, SNN występującej tylko u 20–25% pacjentów. PH3 jest mniej dotkliwy niż PH1 i PH2 i ma tendencję do występowania wczesnych objawów kamicy nerkowej w pierwszych miesiącach/latach życia, natomiast rozwój SNN należy do kazuistyki. Rozpoznanie PH przed przeszczepieniem nerki pozwala na utrzymanie graftu. Rokowanie w przypadku nefrokalcynozy zależy również od choroby podstawowej oraz możliwości jej leczenia, w niektórych przypadkach (np. rodzinna hipomagnezemia z hiperkalciurią i nefrokalcynozą) – ryzyko postępu do SNN jest duże [104, 105, 108, 109].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog) a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Pojedyncze incydenty kamicy nerkowej, nie wymagają rutynowej kontroli specjalistycznej. Charakter nawrotowy formowania się złogów w drogach moczowych lub utrzymujące się zaburzenie metaboliczne (np. hiperkalciuria) wymaga okresowej weryfikacji aktywności metabolicznej oraz doboru leczenia, często we współpracy nefrologa oraz urologa. Z uwagi na postęp SNN w przebiegu PH, zwłaszcza PH1, w mniejszym stopniu PH2, należy dążyć do szybkiego rozpoznania choroby celem wdrożenia leczenia przyczynowego. Z uwagi na możliwe powikłania ogólnoustrojowej oksalozy (odkładanie nierozpuszczalnych kryształów szczawianu wapnia w narządach), u chorych z PH1 często wymagane jest wsparcie wielospecjalistyczne w leczeniu nawracającej kamicy oraz zakażeń układu moczowego, zwapnień naczyń z martwicą dystalnych części kończyn i zaburzeń widzenia.

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schemacie leczenia, dostępność terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu)

Pacjenci z nawracającymi lub mnogimi złogami, często wymagają intensyfikacji leczenia (w tym leczenia zabiegowego). Problemy związane z nawracającym bólem w przebiegu kolki

nerkowej lub przy konieczności powtarzania terapii zabiegowej w leczeniu kamicy, mają wpływ na wybór wykonywanego zawodu np. jako pilot czy osoby dużo podróżujące. W leczeniu stosowane są zalecenia ogólne, tj. intensywna podaż płynów, dieta z ograniczeniem soli kuchennej, dieta z ograniczeniem białka zwierzęcego do 0,8–1,0 g/kg/24 h, utrzymanie prawidłowej masy ciała, regularna aktywność fizyczna. Ponadto poszczególne typy kamicy wymagają dodatkowego leczenia dietetycznego czy też farmakologicznego. W kamicy szczawianowo-wapniowej dodatkowo zalecana jest dieta normowapniowa, z ograniczeniem produktów bogato-szczawianowych, przy współistnieniu hipocytraturii suplementacja cytrynianu potasu, lub cytrynianu magnezu. Przy hiperkalciurii z zaburzeniami mineralizacji kości lub ze znacznym nasileniem objawów klinicznych dodatkowo stosuje się hydrochlorotiazyd, indapamid lub klopamid. W kamicy moczanowej, poza ogólnymi zasadami leczenia kamicy, należy wyłączyć z diety produkty o dużej zawartości puryn. Często stosuje się alkalizację moczu cytrynianami. W przypadku obecnej hiperurykემii stosuje się allopurynol. W kamicy struwitowej często współistnieją neurogenna dysfunkcja dolnych dróg moczowych lub ciężkie wady układu moczowego z utrudnionym odpływem moczu. Leczenie ma charakter długotrwały i kompleksowy (usunięcie złogów w całości, leczenie wady układu moczowego, leczenie NDDDM, leczenie/profilaktyka przeciwbakteryjna, ograniczenie spożycia produktów bogato fosforanowych). W kamicy cystynowej stosuje się intensywne nawadnianie (u dorosłych > 3,5 l/24 h, u dzieci 1,5 l/m²/24 h), ograniczenie soli kuchennej oraz produktów mięsnych i jajek, alkalizację moczu do pH moczu > 7 cytrynianem potasu oraz farmakoterapię. U chorych z PH1 postępowanie dietetyczne nie zmniejsza istotnie stężenia szczawianów, natomiast zaleca się unikanie pokarmów bogatych w szczawiany w pozostałych PH. U chorych z PH stosuje się także: związki cytrynianowe (takie jak cytrynian potasu i cytrynian sodu), suplementację magnezu i pirydoksyny (skuteczna w niektórych postaciach PH1). Dostępny w Polsce program lekowy – leczenie hiperoksalurii pierwotnej typu 1 lumazyranem (małe interferujące RNA hamujące ekspresję oksydazy glikolanowej) może być realizowany zarówno u dzieci, jak i u dorosłych. Nie istnieje w chwili obecnej w Polsce program lekowy dla innych postaci kamicy (np. cystynuria) [104, 105, 110, 111].

Wobec często bardzo dużych wymagań dietetycznych i płynowych oraz konieczności regularnego przyjmowania leków (np. cytryniany podawane trzy razy na dobę) w okresie nastoletnim i dorosłości istnieje duże ryzyko nieprzestrzegania zaleceń. U pacjentów z kamica konieczne jest monitorowanie adherencji, szczególnie w okresie przekazania do ośrodka dla dorosłych.

6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Pacjenta należy przygotowywać do przekazania od ukończenia 15. roku życia, zwracając na ten fakt szczególną uwagę podczas trzech ostatnich wizyt w poradni specjalistycznej oraz ostatniej hospitalizacji na oddziale nefrologii dziecięcej. Rekomendujemy wykonanie przed przeniesieniem następujących badań: morfologia, gazometria żylna, stężenie w surowicy: kreatyniny, kwasu moczowego, mocznika, pełnego jonogramu, stężenia PTH, 25OHD (i w miarę możliwości 1,25(OH)₂D), aktywności fosfatazy alkalicznej, badania ogólnego i posiewu moczu, dobowej zbiórki moczu z oceną wydalania kreatyniny, kwasu moczowego, sodu, potasu, wapnia, fosforu, magnezu, szczawianów i cytrynianów, USG jamy brzusznej oraz densytometrii przy podejrzeniu osteopenii lub osteoporozy (w tym u pacjentów z hiperkalciurią). Przeniesienie następuje po ukończeniu 18. roku życia przez pacjenta. Pierwsza wizyta w ośrodku dla dorosłych powinna odbyć się, w przypadku braku objawów i prawidłowych badań laboratoryjnych, w tym parametrów funkcji nerek i badań obrazowych, do roku od przekazania. W przypadku PH1, zwłaszcza u chorych pozostających w programie lekowym, wizyta powinna odbyć się do 3 miesięcy od ostatniej wizyty u nefrologa dziecięcego, w pozostałych hiperoksaluriach nie później niż do roku. Chory będący w programie lekowym powinien zostać przeniesiony do ośrodka dla dorosłych, który będzie kontynuował leczenie.

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta zostały zamieszczone w paszporcie dedykowanemu kamicy.

Dokumentacja przekazywana urologowi zajmującemu się dorosłymi powinna zawierać: informacje dotyczące wieku zachorowania (stwierdzenia kamicy), nawrotów, składu złogów (jeśli jest znany), stosowanej profilaktyki, wyniki badań metabolicznych oraz raporty urologiczne z przebytych zabiegów.

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać)

Wskazane utrzymanie stałych zaleceń dietetycznych, regularna aktywność fizyczna, utrzymanie prawidłowej masy ciała oraz przyjmowanie leków zgodnie z wyznaczonym schematem. W razie objawów kolki nerkowej, obecności krwimoczu, dolegliwości bólowych brzucha wskazana pilna wizyta w SOR z zapleczem urologicznym. W razie zakażenia układu moczowego pilna kontrola lekarska. Okresowa 1×/rok kontrola ultrasonograficzna dróg moczowych. W razie nawracających objawów klinicznych kamicy nerek kontrola ciśnienia tętniczego oraz parametrów funkcji nerek.

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)

Lokalne poradnie POZ dla chorych niespełniających kryteriów leczenia kamicy w ośrodku specjalistycznym dla dorosłych. Lokalne poradnie nefrologiczne. W przypadku chorych z PH1 pozostających w programie lekowym – ośrodek dla dorosłych prowadzący program.

12.9. Nadciśnienie tętnicze

Piotr Skrzypczyk, Jolanta Sołtysiak, Mieczysław Litwin, Łukasz Obrycki

1. Definicja choroby/schorzenia

Nadciśnienie tętnicze u dzieci definiuje się jako ciśnienie tętnicze (zmierzone w trakcie trzech wizyt) równe lub przekraczające 95. centyl dla płci, wieku i wzrostu. U pacjentów w wieku 16-17 lat definicja jest zgodna z definicją dla dorosłych – nadciśnienie tętnicze rozpoznaje się w przypadku wartości ciśnienia tętniczego równego lub przekraczającego 140/90 mm Hg [112-116].

2. Epidemiologia

Według danych z dużego przeglądu piśmiennictwa częstość nadciśnienia tętniczego w wieku rozwojowym wynosi ok. 4%, przy czym częstość ta jest bardzo zależna od wieku – u nastolatków może sięgać nawet 10–13% i występuje znacząco częściej u chłopców, zwłaszcza z nadwagą i otyłością. Obecnie uważa się, że około połowy pacjentów pediatrycznych z nadciśnieniem tętniczym choruje na nadciśnienie tętnicze pierwotne (NTP). NTP jest dominującą formą NT u nastolatków przekazywanych pod opiekę dla dorosłych. Część nastolatków choruje na postacię wtórne NT: nadciśnienie naczyniowo-nerkowe (najczęściej w przebiegu dysplazji włókniasto-mięśniowej), w przebiegu chorób nerek (np. przewlekła choroba nerek), polekowe (leczenie cyklosporyną A, glikokortykosteroidami), w przebiegu endokrynopatii (np. przyzwojaki/guzy chromochłonne) lub koarktacji aorty [112, 117-119].

3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów) w oparciu o piśmiennictwo

Dane epidemiologiczne wskazują na zjawisko „trackingu”, tzn. pacjenci z podwyższonym ciśnieniem w okresie rozwojowym zwykle mają nadciśnienie tętnicze jako dorośli. Wykazano także, że nadciśnienie tętnicze w okresie dziecięcym wiąże się z istotnie zwiększonym ryzykiem powikłań sercowo-naczyniowych w okresie dorosłości: zawałów, udarów, niewydolności serca i przewlekłej choroby nerek. U części pacjentów, zwłaszcza z NTP i izolowanym nadciśnieniem skurczowym, dochodzi do normalizacji ciśnienia tętniczego w okresie kilkuletniej obserwacji. Pacjenci z nadciśnieniem tętniczym białego fartucha w okresie nastoletnim również mają podwyższone ryzyko sercowo-naczyniowe i są narażeni na progresję do utrwalonego nadciśnienia tętniczego. Najpoważniejsze rokowanie odległe stwierdza się u osób z wtórnymi postaciami nadciśnienia tętniczego (w tym nadciśnieniem tętniczym

monogenowym, zespołem rodzinnych przyzwojaków/guzów chromochłonnych oraz skomplikowanymi postaciami nadciśnienia naczyniowo-nerkowego) [112, 120].

Odrębną grupę stanowią nastolatki z nadciśnieniem tętniczym urodzone przedwcześnie lub z małą masą urodzeniową (ang. small for gestational age – SGA). U tych chorych, ze względu na programowanie metaboliczne i różnie nasilone konsekwencje zmniejszenia masy hepatocytów, nefronów i komórek beta wysp trzustkowych, występuje zespół nasilonych zaburzeń metabolicznych (sodowrażliwość, insulinooporność, hiperurykemia, zespół metaboliczny, otyłość trzewna, nieprawidłowy skład masy ciała, zwiększona aktywność układu współczulnego, dysbioza jelitowa oraz aktywacja układu odpornościowego). Ta grupa chorych narażona jest na wysokie ryzyko powikłań sercowo-naczyniowych oraz postępu do schyłkowej choroby nerek [121].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog), a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Pacjenci z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym, często tradycyjnie prowadzeni przez lekarzy nefrologów dziecięcych, nie wymagają przekazania do poradni nefrologicznej. Po ukończeniu 18. roku życia powinni być prowadzeni przez lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej z ewentualnym wsparciem poradni leczenia nadciśnienia tętniczego lub poradni kardiologicznej dla dorosłych w ramach opieki koordynowanej. Przeniesienia do referencyjnego ośrodka leczenia nadciśnienia tętniczego wymagają wszyscy pacjenci z wtórnymi postaciami nadciśnienia tętniczego oraz chorzy z nadciśnieniem tętniczym urodzeni z ciąż wcześniaczych lub z małą masą urodzeniową ze względu na złożoną patogenezę choroby, zaburzenia metaboliczne i większe ryzyko sercowo-naczyniowe [121]. Opieka nefrologiczna wskazana jest u chorych z nadciśnieniem nerkopochodnym, np. u pacjentów z nadciśnieniem naczyniowo-nerkowym z upośledzeniem funkcji nerek i u wszystkich chorych z przewlekłą chorobą nerek, u których leczenie hipotensyjne jest częścią leczenia renoprotekcyjnego [115, 116].

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymywane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schematach leczenia, dostępności do terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu itp.)

Opieka nad nastolatkiem i młodym dorosłym z nadciśnieniem tętniczym jest w zasadzie podobna. Zgodnie z rekomendacjami Polskiego Towarzystwa Nadciśnienia Tętniczego większość nastolatków i młodych dorosłych z NTP nie wymaga leczenia farmakologicznego lub wymaga leczenia jednym lekiem hipotensyjnym. Pacjenci wymagający dwóch i więcej leków jako dorośli mogą być leczeni preparatami złożonymi (single-pill combination), co

istotnie poprawia *adherence* w tej grupie chorych. O ile leki hamujące układ renina-angiotensyna-aldosteron (RAA) są terapią z wyboru u chłopców z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym i wszystkich pacjentów z przewlekłą chorobą nerek (w tym w stadium G1 z podwyższoną albuminurią), to u nastoletnich dziewczynek należy dążyć do leczenia antagonistą kanału wapniowego (u dzieci zarejestrowana jest jedynie amlodypina) lub kardioselektywnym beta-adrenolitykiem (np. nebiwololem – leczenie poza wskazaniami rejestracyjnymi u dzieci). Jeśli dziewczynka przekazywana pod opiekę dla dorosłych otrzymuje lek hamujący układ RAA (np. jako nefroprotekcję), musi być w pełni świadoma potencjału teratogennego leku [115, 116].

6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? Jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Przygotowanie pacjenta do procesu przeniesienia powinno rozpocząć się w wieku 15–16 lat; pacjent powinien być poinformowany o charakterze choroby i możliwych konsekwencjach w przyszłości, znać zasady diety mało sodowej oraz wiedzieć o wpływie używek (w tym napojów energetycznych) na ciśnienie tętnicze i rozumieć zasadność regularnego podawania, mechanizm i działania niepożądane leków hipotensyjnych. Kontrola w ośrodku dla dorosłych powinna odbyć się zależnie od stopnia nadciśnienia tętniczego, wartości ciśnienia tętniczego, zmian narządowych i liczby otrzymywanych leków – zwykle u pacjentów stabilnych po okresie 6 miesięcy. Pacjenci bez leczenia hipotensyjnego, z nadciśnieniem białego fartucha mogą trafić do lekarza po roku [115, 116].

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta

W karcie informacyjnej należy umieścić: postać nadciśnienia tętniczego (pierwotne/wtórne – jakie), stopień nadciśnienia tętniczego, czas trwania, choroby współistniejące, czas trwania ciąży i masę urodzeniową, otrzymywane leczenie z dawkami, dietę, dane antropometryczne (wzrost, masa, BMI, obwód talii i bioder), wyniki ostatnich badań laboratoryjnych w tym parametry funkcji nerek, stężenie kwasu moczowego, jonogram, lipidogram, glikemię (optymalnie ze stężeniem insuliny na czczo i hemoglobiny glikowanej), badanie ogólne moczu, wynik ostatniego badania USG i EKG oraz ostatnie badania oceniające powikłania narządowe: badanie echokardiograficzne z wyliczeniem indeksu masy lewej komory wyrażonego w g/m^2 powierzchni ciała, wskaźnik albuminowo-kreatyninowy z porannej porcji moczu lub albuminy w dobowej zbiorce moczu, badanie dna oczu (opcjonalnie) i, w miarę możliwości, ocena

fenotypu naczyniowego: ciśnienie centralne, grubość kompleksu błona wewnętrzna-błona środkowa tętnic szyjnych wspólnych, aortalna prędkość fali tętna [113-116].

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Jak wspomniano, pacjent musi mieć świadomość konieczności postępowania niefarmakologicznego (dieta, wysiłek fizyczny, redukcja masy ciała, unikanie używek), regularnego stosowania leków hipotensyjnych oraz pomiarów ciśnienia tętniczego (1–2 razy w tygodniu u pacjentów stabilnych oraz zawsze w razie dolegliwości). W razie pogorszenia kontroli ciśnienia tętniczego, zwłaszcza z objawami, chory musi wiedzieć, że w wieku dorosłym w pierwszej kolejności powinien kontaktować się ze swoim lekarzem pierwszego kontaktu.

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)

Lokalne ośrodki podstawowej opieki zdrowotnej z ewentualnym wsparciem poradni leczenia nadciśnienia tętniczego lub poradni kardiologicznej dla dorosłych w ramach opieki koordynowanej. Przeniesienia do referencyjnych przyklinicznych poradni wymagają wszyscy chorzy z wtórnymi postaciami nadciśnienia tętniczego oraz chorzy z nadciśnieniem tętniczym urodzeni z cięż wczesniaczych lub z małą masą urodzeniową. Opieką poradni nefrologicznej dla dorosłych należy objąć chorych z istotną chorobą nerek (np. jedną nerką, znaczne upośledzenie funkcji jednej nerki, inne wskazania nefrologiczne – nadciśnienie nerkopochodne, np. przewlekła choroba nerek w stadium G3–G5, kłębuszkowe zapalenia nerek).

12.10. Pacjent po przeszczepieniu nerki

Jacek Rubik, Piotr Skrzypczyk

1. Definicja choroby/schorzenia z krótką charakterystyką głównych problemów i zagrożeń zdrowotnych

Stan po przeszczepieniu nerki jest, zgodnie z definicją, stanem przewlekłej choroby nerek (PChN). Obciążenia zdrowotne są zróżnicowane zależnie od pierwotnej przyczyny PChN, chorób towarzyszących oraz okresu po przeszczepieniu. W początkowym okresie są to przede wszystkim powikłania związane z zabiegiem i powikłania intensywnej immunosupresji, w późniejszym okresie powikłania przewlekłej, wieloletniej immunosupresji oraz przewlekła nefropatia przeszczepu [122].

2. Epidemiologia

W chwili obecnej w Polsce żyje ok. 300 dzieci z czynną przeszczepioną nerką. W roku 2024 w Klinice Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, który jest jedynym w Polsce ośrodkiem przeszczepiającym nerki u dzieci, przeprowadzono 58 takich transplantacji.

3. Dane na temat rokowania odległego (w tym losów dorosłych pacjentów) w oparciu o piśmiennictwo.

Rokowanie u pediatrycznych pacjentów biorców nerki jest bardzo dobre. Duże rejestry europejskie i amerykańskie wskazują na ponad dziewięćdziesięcioprocentową 10-letnią przeżywalność chorych i ponad osiemdziesięcioprocentową 10-letnią przeżywalność czynnego graftu. Dane literaturowe i praktyka kliniczna wskazują jednak na gorszą przeżywalność przeszczepionego narządu u nastoletnich biorców nerki w porównaniu do biorców młodszych. Największe ryzyko utraty graftu występuje pomiędzy 16. a 21. rokiem życia i jest związane z zjawiskiem *non-adherence*. Na przeżywalność graftu wpływają także choroba podstawowa nerek i współchorobowość [6, 9, 34, 123, 124].

4. Którzy pacjenci wymagają przeniesienia do leczenia specjalistycznego i jakiego (nefrolog, urolog), a którzy mogą być prowadzeni przez lekarza rodzinnego.

Wszyscy pacjenci po przeszczepieniu nerki wymagają przeniesienia do poradni nefrologicznej transplantologicznej dla dorosłych. Dodatkowo część pacjentów (wady układu moczowego, neurogenna dysfunkcja dolnych dróg moczowych, niestandardowe odprowadzenie moczu, np. pętla Brickera) wymaga przeniesienia do opieki urologicznej dla dorosłych. W indywidualnych

sytuacjach konieczna jest opieka innych specjalistów dla dorosłych, np. gastroenterologa-hepatologa (stan po przeszczepieniu nerki i wątroby), neurologa, okulisty i innych.

5. Specyficzne problemy przy przeniesieniu (w tym otrzymywane leki, różnice w rejestracji leków, różnice w schematach leczenia, dostępności do terapii, problemy społeczne np. niedobór wzrostu, płodność, wybór zawodu itp.)

Sposób prowadzenia chorego po przeszczepieniu nerki nie różni się zasadniczo od prowadzenia pacjenta pediatrycznego. Stosowane schematy wizyt i schematy leczenia immunosupresyjnego są podobne. Pacjenci pediatryczni prowadzeni dotychczas w jednym ośrodku są przenoszeni do lokalnych (zwykle mieszczących się przy ośrodkach akademickich) poradni transplantologicznych. Problemami mogą być ustalenie szybkiego terminu wizyty w poradni dla dorosłych, stres związany z nową sytuacją i konieczność samodzielnych wizyt w nowej poradni. Istotnym problemem w prowadzeniu nastolatków i młodych dorosłych jest *non-adherence* – często młodzi ludzie nie akceptują konieczności regularnego przyjmowania leków, co może prowadzić do odrzucenia graftu. Innym problemem jest niskorosłość i współchorobowość i wiążące się z tym dyskomfort często nieobecne u dorosłych pacjentów poradni transplantacyjnej. W populacji tej jest też grupa dzieci z upośledzeniem umysłowym znacznego stopnia, niezdolnych do samodzielnej egzystencji. Przed przekazaniem takiego pacjenta pod opiekę ośrodka dla dorosłych należy przeprowadzić odpowiednie postępowanie sądowe i wskazać osobę (zwykle rodzica), która będzie w przyszłości podejmowała kluczowe decyzje dotyczące dalszego leczenia.

6. Warunki przeniesienia – kiedy zaczynać przygotowanie pacjenta? Jakie badania należy wykonać przed przeniesieniem? Kiedy przeniesienie? Po jakim czasie I wizyta w ośrodku dla dorosłych?

Przygotowanie pacjenta do procesu przeniesienia powinno rozpocząć się w wieku 15–16 lat, pacjent powinien mieć odpowiednią wiedzę na temat przewlekłego charakteru swojej choroby, znać zasady diety, schemat przyjmowania, mechanizm działania i działania niepożądane przyjmowanych leków, a w przypadku leków immunosupresyjnych możliwe interakcje z innymi lekami oraz potencjalne różnice między lekami generycznymi (odtwórczymi). Nastoletnie dziewczynki muszą wiedzieć o potencjale teratogennym leków (przede wszystkim mykofenolanu mofetilu). Kontrola w ośrodku dla dorosłych powinna odbyć się zależnie od stabilności pacjenta i graftu oraz jego czynności, zwykle w ciągu 2–3 miesięcy od ostatniej wizyty w ośrodku pediatrycznym.

7. Specyficzne informacje, które muszą się znaleźć w karcie informacyjnej/paszporcie pacjenta

Karta informacyjna musi zawierać informacje o pierwotnej chorobie nerek (przyczynie SNN), czasie i rodzaju wykonanej transplantacji (np. żywy/martwy dawca), zgodności antygenów HLA między dawcą i biorcą, chorobach towarzyszących, powikłaniach transplantacji, stosowanym wcześniej i aktualnym leczeniu (w tym aktualnych dawkach i stężeniach leków immunosupresyjnych), aktualnych wynikach badań: morfologia, stężenie kreatyniny, mocznika, kwasu moczowego, aktywność transaminaz, jonogram, wynik badania ogólnego moczu, wskaźnik białko-kreatynina, albumina-kreatynina w porcji moczu, wynik posiewu moczu, wynik ostatniego badania ultrasonograficznego oraz obecności przeciwciał przeciw antygenom dawcy (DSA). Informacje medyczne na temat pacjenta po transplantacji nerki przekazywanego do innego ośrodka (zarówno dorosłego, jak i dziecka) dostępne są w specjalnej bazie danych – Rejestrach Transplantacyjnych. Zawiera ona informacje dotyczące biorcy (sprzed transplantacji) wpisywane w Kartę Zgłoszenia Pacjenta, informacje na temat dawcy, zgodności tkankowej biorca-dawca, samej operacji przeszczepienia oraz monitorowania pacjenta po transplantacji. Ośrodek przejmujący pacjenta uzyskuje dostęp do tego rejestru i może kontynuować w nim monitorowanie pacjenta.

8. Istotne informacje dla pacjenta (np. jakie badania ma okresowo wykonywać, mierzyć ciśnienie tętnicze itp.)

Pacjent musi mieć świadomość konieczności przyjmowania leków immunosupresyjnych, znać swoją dietę, znać objawy niepokojące nakazujące kontakt z ośrodkiem transplantacyjnym dla dorosłych (np. ból w rzucie przeszczepionej nerki, zmniejszenie ilości oddawanego moczu). Chory musi okresowo wykonywać pomiar ciśnienia tętniczego. Nastoletnie dziewczynki muszą znać potencjał teratogeny przyjmowanych leków.

9. Wykaz ośrodków/poradni zajmujących się pacjentem z określonym schorzeniem z danymi kontaktowymi lub informacja ogólna (np. poradnia nefrologiczna, stacja dializ, stacja dializ prowadząca leczenie dializą otrzewnową w tym adresy stron internetowych)

Lokalne poradnie transplantologiczne prowadzące opiekę nad chorymi po przeszczepieniu nerki. Większość takich poradni znajduje się przy uniwersyteckich klinikach nefrologii i transplantologii dla dorosłych.

13. PODSUMOWANIE

- Przejście pacjenta poważnie chorującego na nerki z pediatrycznej opieki nefrologicznej do opieki dla dorosłych stanowi wyzwanie dla chorego, jego rodziny oraz obu zespołów medycznych
- Okres przejściowy wiąże się z mniejszym przestrzeganiem zaleceń lekarskich oraz zwiększonym ryzykiem pogorszenia funkcji nerek a w przypadku osób po transplantacji z ryzykiem utraty narządu
- Proces przeniesienia nastolatka powinien rozpocząć się wcześnie, już w 11.–12. roku życia, mieć charakter ustrukturyzowany i multidyscyplinarny, a z drugiej strony zindywidualizowany do potrzeb chorego i jego opiekunów
- Zespół leczący powinien opracować i realizować indywidualny plan przeniesienia oraz na bieżąco oceniać nabywanie przez nastolatka niezbędnych kompetencji
- Pacjent powinien zostać przekazany do ośrodka dla dorosłych z zasobem niezbędnej wiedzy i kompetencji oraz z zestawem ustandaryzowanych dokumentów medycznych
- Wskazane jest zindywidualizowanie oraz ściśle monitorowanie pierwszych lat opieki w ośrodku dla dorosłych
- Aby proces przeniesienia zakończył się sukcesem konieczna jest stała i wielopłaszczyznowa współpraca nefrologa dziecięcego i nefrologa leczącego dorosłych

14. OŚRODKI NEFROLOGICZNE DLA DOROSŁYCH

14.1. Lista ośrodków nefrologicznych dla dorosłych

Ewa Kwiatkowska, Edyta Golembiewska, Joanna Stępniewska

Poniżej przedstawiono listę pełnoprofilowych ośrodków nefrologii dla dorosłych. Ośrodki prowadzą diagnostykę i leczenie wszystkich omówionych chorób nerek, posiadają przykliniczną poradnię nefrologiczną oraz stację dializ (hemodializa).

Województwo Dolnośląskie

Klinika Nefrologii i Medycyny Transplantacyjnej, Oddział Kliniczny Nefrologiczny

Wrocław, ul. Borowska 213,

Budynek A, I piętro, tel. 71 733 2500, 71 733 2505

Poradnia Nefrologiczna i Transplantacji Nerek,

Budynek L, 1 piętro, pok.126, 127, 128, tel. (71) 733-16-0066

Województwo Kujawsko-Pomorskie

Klinika Nefrologii, Nadciśnienia Tętniczego i Chorób Wewnętrznych

Szpital Uniwersytecki nr 1 im. A. Jurasza w Bydgoszczy

ul. M. Skłodowskiej-Curie 9, 85-094 Bydgoszcz,

Oddział Szpitalny, tel. (52) 585 40 00

Poradnia Nefrologiczna i Nadciśnienia Tętniczego, tel. (52) 585 42 52

Województwo Lubuskie

Szpital Uniwersytecki im. Karola Marcinkowskiego w Zielonej Górze

ul. Zyty 26, 65-046 Zielona Góra

Kliniczny Oddział Nefrologii – Budynek B, Piętro 0, tel. 68 3296 415

Poradnia Nefrologiczna, Budynek U, Piętro 1, tel. tel. 68 32 96 200

Województwo Lubelskie

Oddział Nefrologii i Nadciśnienia Tętniczego,

Szpital Wojewódzki im. Stefana Kardynała Wyszyńskiego w Lublinie

al. Kraśnicka 100, 20-718 Lublin

Lokalizacja: Blok B, parter, tel. sekr. 81 537 46 97

Poradnia Nefrologiczna, tel. 81 537 42 51

Województwo Łódzkie

Klinika Nefrologii, Hipertensjologii i Transplantologii Nerek

Centralny Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

ul. Pomorska 251, 92-213 Łódź, tel. 42 201 44 00

Poradnia Nefrologiczna, tel. do rejestracji 42 201-42-40

Województwo Małopolskie

SP ZOZ Szpital Uniwersytecki w Krakowie

ul. Jakubowskiego 2, 30-688 Kraków (budynek I, poziom -1)

Oddział Kliniczny Nefrologii, Dializoterapii i Transplantologii

Tel. sekr. 12 400 28 50

Poradnia Nefrologiczna, tel. 12 400 10 00

Województwo Mazowieckie

Klinika Medycyny Transplantacyjnej i Nefrologii WUM, Instytut Transplantologii

ul. Nowogrodzka 59, 02-006 Warszawa

tel. sekr. 22 502 12 32; (22) 502 11 95

Poradnia Medycyny Transplantacyjnej i Nefrologii 22 502 12 06;

kom.: 797052363

Klinika Nefrologii i Chorób Wewnętrznych, Studium Kliniczno-Dydaktyczne

Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego

Szpital Bielański, ul. Ceglowska 80, 01-809 Warszawa

Tel. 22-5690-206

Poradnia nefrologiczna, tel. rej. 22 56-90-470, 22 56-90-196

Województwo Opolskie

Wojewódzkie Centrum Medyczne w Opolu, Al. Witosa 26, 45-418 Opole

Oddział Nefrologii, tel. sekr. 77 45 20 814

Poradnia Nefrologiczna, tel. 77 45 20 811, 77 45 20 803

Województwo Podkarpackie

Kliniczny Szpital Wojewódzki nr 1 im. Fryderyka Chopina,

ul. Szopena 2, 35-055 Rzeszów

Klinika Nefrologii, tel. sekr. 17 86 66 217

Poradnia nefrologiczna, tel. 17 86 66 202

Województwo Podlaskie

I Klinika Nefrologii i Transplantologii z Ośrodkiem Dializ,

Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego w Białymstoku

ul. Żurawia 14, 15-540 Białystok, tel. 85 740 94 58

Stacja dializ: tel. 85 831 6468

Poradnia Nefrologiczna, tel. 85 831 6446, 85 831 6583

II Klinika Nefrologii z Oddziałem Leczenia Nadciśnienia Tętniczego i Pododdziałem Dializoterapii**Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego w Białymstoku**

ul. Skłodowskiej-Curie 24A, 15-276 Białystok, tel. 85 831 78 84; 831 78 85

Stacja dializ: 85 831 77 34, 831 77 33

Poradni Nefrologiczna, tel. 85 831 77 19

Województwo Pomorskie**Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych UCK**

ul. Smoluchowskiego 17, 80-952 Gdańsk, tel. 58 584 47 00

Poradnia Nefrologiczna, tel. rejestracja 58 727 05 05

Województwo Świętokrzyskie**Wojewódzki Szpital Zespolony, ul. Grunwaldzka 45, 25-736 Kielce**

Kliniczny Oddział Nefrologii, Budynek Główny – I piętro, tel. 41 367-12-37

Poradnia Nefrologiczna, przy Wojewódzkiej Przychodni Przyszpitalnej,

Budynek przy ul. Artwińskiego 6, parter, tel. 41 367-12-55

Województwo Śląskie**Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny im. A. Mielęckiego****Katedra i Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych**

ul. Francuska 20/24, 41-027 Katowice, tel. sekr. 32 259-14-01; 32 255-26-95

Poradnia Nefrologiczna, tel. rej. 32 259-14-07

Województwo Warmińsko-Mazurskie**Wojewódzki Szpital Specjalistyczny, ul. Żołnierska 18, 10-561 Olsztyn**

Oddział Kliniczny Nefrologiczny, Hipertensjologii i Chorób Wewnętrznych

Tel. sekr. 89 53 86 296

Poradni Nefrologiczna, ul. Żołnierska 16a, tel. rej. 89 54 44 200

Województwo Wielkopolskie**Szpital Kliniczny im. Heliodora Święcickiego Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego, ul. Przybyszewskiego 49, 60-355 Poznań**

Oddział Kliniczny Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych

Tel. sekr. 61 869 1326

Poradnia Nefrologiczna, Tel. 61 669 82 22 (Wejście R Piętro 1)

Województwo Zachodniopomorskie

Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, SPSK Nr 2

al. Powstańców Wielkopolskich 72, 70-111 Szczecin

tel. 91 466 11 97 (bud. K – wyższy parter)

Poradni Nefrologii tel. 91-466-12-21, 91-466-12-29

14.2. Ośrodki prowadzące dializę otrzewnową u dorosłych

Ewa Kwiatkowska, Edyta Golembiewska, Joanna Stępniewska, Piotr Skrzypczyk

Poniżej przedstawiono listę ośrodków prowadzących dializę otrzewnową u pacjentów dorosłych.

1) Województwo Dolnośląskie

UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY IM. JANA MIKULICZA-RADECKIEGO WE WROCŁAWIU
OŚRODEK DIALIZOTERAPII OTRZEWNOWEJ

Ul. BOROWSKA 213, 50-556 Wrocław

Telefon: +48 717 332 558

Prof. Tomasz Gołębiowski

ZESPÓŁ OPIEKI ZDROWOTNEJ W BOLESŁAWCU
ZESPÓŁ DOMOWEJ DIALIZOTERAPII OTRZEWNOWEJ

Ul. Jeleniogórska 4, 59-700 Bolesławiec

Telefon: +48 571 223 450

Prof. Mariusz Kusztal

2) Województwo Lubuskie

SZPITAL UNIWERSYTECKI IMIENIA KAROLA MARCINKOWSKIEGO W ZIELONEJ GÓRZE SPÓŁKA
Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ
ZESPÓŁ DOMOWEJ DIALIZY OTRZEWNOWEJ

Ul. Zyty 26, 65-046 Zielona Góra

Telefon: +48 683 296 418

Lek. Ireneusz Habura

3) Województwo Łódzkie

SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ CENTRALNY SZPITAL KLINICZNY
UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W ŁODZI

Zespół Domowej Dializoterapii Otrzewnowej

Ul. Pomorska 251, 92-213 Łódź-Widzew

Telefon: +48 422 014 422

Dr Agnieszka Makówka

SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ UNIWERSYTECKI SZPITAL
KLINICZNY NR 1 IM. NORBERTA BARLICKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO

Zespół Domowej Dializoterapii Otrzewnowej

Ul. dr. Stefana Kopcińskiego 22, 90-153 Łódź-Śródmieście

Telefon: +48 422 919 595

Prof. Ilona Kurnatowska

4) Województwo Małopolskie

SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ SZPITAL UNIWERSYTECKI W
KRAKOWIE

Zespół Domowej Dializoterapii Otrzewnowej

Ul. Macieja Jakubowskiego 2, 30-688 Kraków

Telefon: +48 124 002879

Prof. Katarzyna Krzanowska

5) Województwo Mazowieckie

UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE WARSZAWSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO
ZESPÓŁ DOMOWEJ DIALIZY OTRZEWNOWEJ

Ul. Banacha 1A, 02-097 Warszawa

Telefon: (22) 599 26 58

Telefon do informacji: 22 599 10 00

Prof. Jolanta Małyшко, dr hab. Ewa Wojtaszek

WOJSKOWY INSTYTUT MEDYCZNY – PAŃSTWOWY INSTYTUT BADAWCZY
PORADNIA DIALIZOTERAPII OTRZEWNOWEJ

Ul. SZASERÓW 128, 04-141 Praga-Południe

Telefon do rejestracji: 261 818 387

Prof. Stanisław Niemczyk, dr Magdalena Mosakowska

6) Województwo Podkarpackie

SAMODZIELNY PUBLICZNY ZESPÓŁ ZAKŁADÓW OPIEKI ZDROWOTNEJ POWIATOWY SZPITAL
SPECJALISTYCZNY W STAŁOWEJ WOLI

Zespół Domowej Dializoterapii Otrzewnowej

Ul. Staszica 4, 37-450 Stalowa Wola

Telefon: +48 158 433 386

Prof. Andrzej Jaroszyński

UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY IM. FRYDERYKA CHOPINA W RZESZOWIE
ZESPÓŁ DOMOWEJ DIALIZOTERAPII OTRZEWNOWEJ

Ul. Chopina 2, 35-055 Rzeszów

Telefon: +48 178 666 217

Dr Marzena Janas

7) Województwo Podlaskie

UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W BIAŁYMSTOKU (I Klinika Nefrologii)

STACJA DIALIZ

Ul. ŻURAWIA 14, 15-540 Białystok

Telefon : 85 831 64 68

Prof. Beata Naumnik, dr Ewa Suchowierska

UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W BIAŁYMSTOKU (II Klinika Nefrologii)

STACJA DIALIZ

Ul. M.C. SKŁODOWSKIEJ 24A, 15-276 Białystok

Telefon: 85 831 77 34

Prof. Tomasz Hryszko

8) Województwo Pomorskie

UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE

Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych – Ośrodek Dializy Otrzewnowej

Ul. Mariana Smoluchowskiego 17, 80-214 Gdańsk

Telefon: +48 584 47 00

Prof. Monika Lichodziejewska-Niemierko, dr Bielińska-Ogrodnik

9) Śląskie

FRESENIUS NEPHROCARE POLSKA SP. Z O.O.

ZESPÓŁ DOMOWEJ DIALIZOTERAPII OTRZEWNOWEJ

Ul. Wolności 61, 41-800 Zabrze

Telefon: +48 327 756 598

Dr Wojciech Załęzny

SAMODZIELNY PUBLICZNY SZPITAL KLINICZNY IM. ANDRZEJA MIEŁĘCKIEGO ŚLĄSKIEGO
UNIwersytetu Medycznego w Katowicach,

Odcinek nr 5 Dializoterapia Otrzewnowa

Ul. Francuska 20-24, 40-027 Katowice

Telefon: +48 322 552695

Prof. Andrzej Więcek, prof. Marcin Adamczak

10) Województwo Świętokrzyskie

WOJEWÓDZKI SZPITAL ZESPOŁONY W KIELCACH

ÓŚRODEK DIALIZ OTRZEWNOWYCH

Ul. GRUNWALDZKA 45, 25-736 Kielce

Telefon: 41 36 71 223

Dr Paweł Wróbel

ZESPÓŁ OPIEKI ZDROWOTNEJ W KOŃSKICH

ZESPÓŁ DOMOWEJ DIALIZOTERAPII OTRZEWNOWEJ

Ul. GIMNAZJALNA 41B, 26-200 Końskie

Telefon: 413902340

Lek. Katarzyna Kowalczyk

11) Województwo Warmińsko-mazurskie

WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY W OLSZTYNIE

STACJA DIALIZ

Ul. ŻOŁNIERSKA 18, 10-561 Olsztyn

Telefon: 89 538 65 50

Telefon do informacji: 89 670 91 78

Prof. Tomasz Stompór

12) Województwo Wielkopolskie

FRESENIUS NEPHROCARE POLSKA SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ

STACJA DIALIZ OTRZEWNOWYCH OSTRÓW WIELKOPOLSKI

Ul. LIMANOWSKIEGO 20/22, 63-400 Ostrów Wielkopolski

Telefon: 62 5920 018

Dr Łukasz Kasprzak

UNIwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu

STACJA DIALIZ OTRZEWNOWYCH

Ul. PRZYBYSZEWSKIEGO 49, 60-355 Poznań-Grunwald

Telefon: 61-869-11-00

Prof. Krzysztof Pawlaczyk

13) Województwo Zachodniopomorskie

CENTRUM USŁUG MEDYCZNYCH „DIALIZA” SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ
ODDZIAŁ NEFROLOGICZNY ZE STACJĄ DIALIZ

Ul. KILIŃSKIEGO 7, 78-400 Szczecinek

Telefon: 943727380

Dr Krzysztof Wruk

UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 2 PUM W SZCZECINIE

OŚRODEK DIALIZ KLINIKI NEFROLOGII, TRANSPLANTOLOGII I CHORÓB WEWNĘTRZNYCH

Ul. POWSTAŃCÓW WLKP. 72, 70-111 Szczecin

Telefon: 0914661221

Prof. Kazimierz Ciechanowski, prof. Edyta Gołembiewska

14.3. Współpraca poradni nefrologicznych dla dorosłych z poradniami nefrologicznymi dla dzieci

Ewa Kwiatkowska, Edyta Gołembiewska, Joanna Stępniewska

Poniżej przedstawiono listę poradni nefrologicznych dla dorosłych współpracujących z poradniami pediatrycznymi

Nazwa Poradni Nefrologicznej dla dorosłych	Poradnie nefrologii dziecięcej w regionie z którymi możliwa jest współpraca
I Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych z Ośrodkiem Dializ, Białystok, prof. Beata Naumnik Poradnia Nefrologiczna	Dziecięca Poradnia Nefrologiczna UDSK w Białymstoku Dziecięca Poradnia Transplantologiczna UDSK w Białymstoku
II Klinika Nefrologii, Hipertensjologii i Chorób Wewnętrznych z Ośrodkiem Dializ, Białystok, Prof. Tomasz Hryszko	Dziecięca Poradnia Nefrologiczna UDSK w Białymstoku

<p>Klinika Nefrologii, Nadciśnienia Tętniczego i Chorób Wewnętrznych, Bydgoszcz dr hab. n. med. Paweł Stróżecki</p> <p>Poradnia Nefrologiczna Spzoz 10 Wojskowy Szpital Kliniczny Z Polikliniką Bydgoszcz Ul. Powstańców Warszawy 5</p> <p>Poradnia Nefrologiczna Fresenius Nephrocare Polska Sp. Z O.O. Bydgoszcz ul. Szpitalna 19</p>	<p>Wojewódzki Szpital Zespolony im. Ludwika Rydygiera w Toruniu, Szpital Specjalistyczny dla Dzieci i Dorosłych, Oddział Kliniczny Pediatrii i Nefrologii Toruń, Poradnia Nefrologiczna dla Dzieci</p> <p>Szpital Uniwersytecki nr 1 w Bydgoszczy, Poradnia Nefrologiczna dla Dzieci</p>
<p>Oddział Kliniczny Nefrologii, Diabetologii I Chorób Wewnętrznych, Wojewódzki Szpital Zespolony w Bydgoszczy, prof. Mariusz Flisiński – NIE MA PORADNI NEFROLOGICZNEJ</p> <p>Fresenius Nephrocare Polska Sp. Z O.O. (Poradnia Nefrologiczna Toruń Konstytucji) Adres: Konstytucji 3 Maja 42, Toruń</p> <p>Fresenius Nephrocare Polska Sp. Z O.O. (Poradnia Nefrologiczna Toruń) Adres: Batorego 17, Toruń</p>	<p>Wojewódzki Szpital Zespolony im. Ludwika Rydygiera w Toruniu, Szpital Specjalistyczny dla Dzieci i Dorosłych, Oddział Kliniczny Pediatrii i Nefrologii Toruń, Poadnia Nefrologiczna dla Dzieci</p> <p>Nefrologii Toruń, Zespół Poradni Specjalistycznych dla Dzieci Szpital Uniwersytecki nr 1 w Bydgoszczy, Poradnia Nefrologiczna dla Dzieci</p>
<p>Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, Gdańsk, Prof. Alicja Dębska-Ślizień</p>	<p>Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku, Poradnia Chorób Nerek i Nadciśnienia dla Dzieci</p>
<p>SPSK SUM, , Oddział Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, Prof. Andrzej Więcek</p>	<p>Wszystkie poradnie nefrologii dziecięcej w rejonie</p>
<p>Kliniczny Oddział Nefrologii ze stacją Dializ, Kielce, dr n. med. Paweł Wróbel Poradnia Nefrologiczna</p>	<p>Poradnia Nefrologiczna dla dzieci – Wojewódzki Szpital Zespolony w Kielcach</p>

Oddział Nefrologii, Dializoterapii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, Szpital Uniwersytecki w Krakowie, prof. Katarzyna Krzanowska	Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie, Poradnia Nefrologii i Nadciśnienia Tętniczego
Katedra i Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu Prof. Krzysztof Pawlaczyk	Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Szpital Kliniczny im. Karola Jonschera Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Szpitalna 27, 60-572 Poznań Specjalistyczny Zespół Opieki Zdrowotnej nad Matką i Dzieckiem w Poznaniu, ul. Adama Wrzoska 1, 60-663 Poznań Nefrologiczn
Klinika Transplantologii, Immunologii, Nefrologii i Chorób Wewnętrznych, Warszawa, prof. Krzysztof Mucha	Klinika Nefrologii Dziecięcej i Pediatrii (Dziecięcy Szpital Kliniczny) Warszawa, ul. Żwirki i Wigury 63A, Poradnia Nefrologiczna dla Dzieci
Klinika Chorób Wewnętrznych, Nefrologii i Dializoterapii, Wojskowy Instytut Medyczny Warszawa Prof. Stanisław Niemczyk Poradnia Nefrologiczna	Wszystkie poradnie nefrologii dziecięcej w rejonie
Katedra i Klinika Nefrologii, Dializoterapii i Chorób Wewnętrznych Samodzielny Publiczny Centralny Szpital Kliniczny Warszawa Prof. Jolanta Małyszko	UCK WUM Klinika Nefrologii Dziecięcej i Pediatrii w Warszawie, Poradnia Nefrologiczna
Państwowy Instytut Medyczny MSWiA Klinika Chorób Wewnętrznych, Nefrologii i Transplantologii, Warszawa Prof. Andrzej Rydzewski	Wszystkie poradnie nefrologii dziecięcej w rejonie
Katedra i Klinika Nefrologii, Medycyny Transplantacyjnej i Chorób Wewnętrznych Uniwersytecki Szpital Kliniczny we Wrocławiu prof. Banasik Akademicka Poradnia Specjalistyczna - Poradnia Nefrologiczna	Akademicka Poradnia Specjalistyczna Wrocław-Poradnia Nefrologii Dziecięcej
Kliniki Nefrologii, Transplantologii i Immunologii przy 4. Wojskowy Szpital Kliniczny	Wszystkie poradnie nefrologii dziecięcej w rejonie

z Polikliniką SP ZOZ we Wrocławiu Prof. Magdalena Krajewska Poradnia Nefrologiczna	
USK4 w Lublinie Kliniczny Oddział Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Kliniczny Prof. Wojciech Zaluska	Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Lublinie, Poradnia Nefrologiczna
Poradnia nefrologiczna Uniwersytecki Szpital Kliniczny nr 1 im N Barlickiego, ul Kopcińskiego 22 (Prof. Kurnatowska) Tel. 42 292 9597; oddzial.nefrologii@barlicki.p	Poradnia Nefrologiczna Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki. Klinika Pediatrii i Immunologii z Pododdziałem Nefrologii. ul Rzgowska ul. Rzgowska 281/289 93-338 Łódź Tel: +48 422711391. Poradnia Nefrologiczna. SPZOZ Uniwersytecki Szpital Kliniczny nr 4 im. M Konopnickiej ul Sporna 36/50; Łódź
Poradnia Chorób Rzadkich dla dorosłych - Centralny Szpital Kliniczny w Łodzi Uniwersytetu Medycznego w Łodzi 92-213 Łódź, ul. Pomorska 251 Dr n med. Katarzyna Muras	Poradnia Nefrologiczna Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki. Klinika Pediatrii i Immunologii z Pododdziałem Nefrologii. ul Rzgowska ul. Rzgowska 281/289 93-338 Łódź Tel: +48 422711391. Poradnia Nefrologiczna. SPZOZ Uniwersytecki Szpital Kliniczny nr 4 im. M Konopnickiej ul Sporna 36/50; Łódź
Poradnia Nefrologiczna Centralny Szpital Kliniczny w Łodzi Uniwersytetu Medycznego w Łodzi 92-213 Łódź, ul. Pomorska 251 Prof. M Nowicki	Poradnia Nefrologiczna Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki. Klinika Pediatrii i Immunologii z Pododdziałem Nefrologii. ul Rzgowska ul. Rzgowska 281/289 93-338 Łódź Tel: +48 422711391. Poradnia Nefrologiczna. SPZOZ Uniwersytecki Szpital Kliniczny nr 4 im. M Konopnickiej ul Sporna 36/50; Łódź
Wojewódzki Szpital Specjalistyczny w Olsztynie, Oddział Kliniczny Nefrologiczny, Prof. Stompór	Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. Prof. Stanisława Popowskiego w Olsztynie, Poradnia Nefrologiczna
USK Rzeszów Klinika Nefrologii. Stacja Dializ, dr n. med. Marzena Janas	Kliniczny Szpital Wojewódzki im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie ul. Lwowska 60 35-301 Rzeszów Poradnia Nefrologiczna dla dzieci

USK2 w Szczecinie Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Prof. Kazimierz Ciechanowski	Klinika Pediatrii, Nefrologii Dziecięcej, Dializoterapii i Leczenia Ostrego Zatrucia z Pododdziałem Leczenia Nadciśnienia Tętniczego i Otyłości u Dzieci, Samodzielny Publiczny Specjalistyczny Zakład Opieki Zdrowotnej „ZDROJE” ul. Mączna 4, 70-780 Szczecin Plus wszystkie poradnie nefrologii dziecięcej w rejonie
SPWSZ w Szczecinie Oddział Nefrologii i Transplantacji Nerek, Stacja Dializ Dr hab. Marek Myślak	Klinika Pediatrii, Nefrologii Dziecięcej, Dializoterapii i Leczenia Ostrego Zatrucia z Pododdziałem Leczenia Nadciśnienia Tętniczego i Otyłości u Dzieci, Samodzielny Publiczny Specjalistyczny Zakład Opieki Zdrowotnej „ZDROJE” ul. Mączna 4, 70-780 Szczecin Plus wszystkie poradnie nefrologii dziecięcej w rejonie

14.4. Ośrodki nefrologiczne dla dorosłych zajmujące się wrodzonymi i rzadkimi chorobami nerek

Ewa Kwiatkowska, Edyta Golembiewska, Joanna Stępniewska

Poniżej przedstawiono listę ośrodków nefrologii dla dorosłych zajmujących się chorymi lub deklarujących możliwość opieki nad dorosłymi wrodzonymi i rzadkimi chorobami nerek

Kategoria	Opis	I Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych z Ośrodkiem Dializ, Białystok, prof. Beata Naumnik	II Klinika Nefrologii, Hipertensjologii i Chorób Wewnętrznych z Ośrodkiem Dializ, Białystok, prof. Tomasz Hryszko	Klinika Nefrologii, Nadciśnienia Tętniczego i Chorób Wewnętrznych, Bydgoszcz dr hab. n. med. Paweł Stróżecki	Oddział Kliniczny Nefrologii, Diabetologii i Chorób Wewnętrznych, Wojewódzki Szpital Zespolony w Toruniu, prof. Mariusz Flisiński, brak poradni	Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, Gdańsk, Prof. Alicja Dębska-Słizień	SPSK ŚUM, Oddział Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, prof. Andrzej Więcek	Kliniczny Oddział Nefrologii ze stacją Dializ, Kielce, dr n. med. Paweł Wróbel	Oddział Nefrologii, Dializoterapii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, Szpital Uniwersytecki w Krakowie, prof. Katarzyna Krzanowska	Katedra i Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu prof. Krzysztof Pawlaczyk	Klinika Transplantologii, Immunologii, Nefrologii i Chorób Wewnętrznych, Warszawa, prof. Krzysztof Mucha	Klinika Chorób Wewnętrznych, Nefrologii i Dializoterapii, Wojskowy Instytut Medyczny Warszawa Prof. Stanisław Niemczyk	Katedra i Klinika Nefrologii, Dializoterapii i Chorób Wewnętrznych Samodzielny Publiczny Centralny Szpital Kliniczny Warszawa Prof. Jolanta Matyszko	Państwowy Instytut Medyczny MSWiA Klinika Chorób Wewnętrznych, Nefrologii i Transplantologii, Warszawa Prof. Andrzej Rydzewski	Katedra i Klinika Nefrologii, Medycyny Transplantacyjnej i Chorób Wewnętrznych Uniwersytecki Szpital Kliniczny we Wrocławiu prof. Banasik	Kliniki Nefrologii, Transplantologii i Immunologii przy 4. Wojskowy Szpital Kliniczny z Polikliniką SP ZOZ we Wrocławiu Prof. Magdalena Krajewska	USK4 w Lublinie Kliniczny Oddział Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Kliniczny Prof. Wojciech Zaluska	Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Łodzi, Oddział Kliniczny Nefrologii i Chorób Wewnętrznych, prof. Ilona Kurnatowska	CSK UM w Łodzi Klinika Nefrologii, Hipertensjologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, prof. Michał Nowicki	Wojewódzki Szpital Specjalistyczny w Olsztynie, Oddział Kliniczny Nefrologiczny, Prof. Stompór	USK Rzeszów Klinika Nefrologii. Stacja Dializ, dr n. med. Marzena Janas	USK2 w Szczecinie Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Prof. Kazimierz Ciechanowski	SPWSZ w Szczecinie Oddział Nefrologii i Transplantacji Nerek, Stacja Dializ Dr hab. Marek Myślak	Kliniczny Oddział Nefrologii Szpital Uniwersytecki im. Karola Marcinkowskiego w Zielonej Górze dr Ireneusz Habura		
		wrodzone i nabyte wady układu moczowego	Neurogenna dysfunkcja dolnych dróg moczowych (poradnia urologiczna, badanie urodynamiczne)			X	X	X			X	X			X		X		X			X	X	X	X	
			odpływ pęcherzowo-moczowodowy (poradnia urologiczna)			X	X	X			X	X			X		X		X			X	X	X	X	X
	inne uropatie w tym zaporowe (poradnia urologiczna)			X	X	X			X	X			X		X		X			X	X	X	X	X		

tubulopatie wrodzone i nabyte	zespół Fanconiego, cystynoza, hipofosfatemię sprzężoną z chromosomem X (XLH), choroba Denta, zespół Lowe’a, zespół Barttera, Gitelmana, moczówka nerkopochodna (oporność na wazopresynę argininową), kwasice kanalikowe oraz monogenowe postacie nadciśnienia tętniczego, w tym zespół Liddle’a i Gordona		X	X		X			X	X		X	X		X		X		X	X	X	X	X	X	X
	hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X – terapia burosumabem (wygaśnięcie po 18. r.ż.) - możliwość leczenia w ramach Ratunkowego Dostępu do Technologii Lekowych		X			X			X	X		X						X	X						
choroby metaboliczne	kamica nerkowa (pełna diagnostyka)	X	X	X	X	X			X	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
	pierwotna hiperoksaluria typ 1 (program leczniczy - leczenie chorych na pierwotną hiperoksalurię typu 1 b.129.fm)		X			X			X	X	X	X						X	X	X					
	cystynoza (program leczniczy – leczenie chorych na cystynozę nefropatyczną b.61)	X	X			X			X	X	X	X					X	X	X	X					
	choroba Fabry’ego (program leczniczy - leczenie choroby Fabry’ego b.104)		X			X		X	X	X		X	X		X		X		X		X	X			
	Wojewódzki Szpital Zespolony w Toruniu Oddział Kliniczny Nefrologii, Diabetologii i Chorób Wewnętrznych					X			X	X					X		X		X		X				

[illegible]

15. PIŚMIENNICTWO

1. Blum, R.W.; Garell, D.; Hodgman, C.H.; Jorissen, T.W.; Okinow, N.A.; Orr, D.P. Slap, G.B. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine. *J Adolesc Health* **1993**, *14*, 570-576.
2. Scarponi, D.; Cammaroto, V.; Pasini, A.; La Scola, C.; Mencarelli, F.; Bertulli, C.; Busutti, M.; La Manna, G. Pession, A. Multidisciplinarity in Transition Pathways for Patients With Kidney Disease: The Current State of Play. *Front Pediatr* **2021**, *9*, 689758.
3. Francis, A.; Johnson, D.W.; Craig, J.C. Wong, G. Moving on: transitioning young people with chronic kidney disease to adult care. *Pediatr Nephrol* **2018**, *33*, 973-983.
4. Watson, A.R.; Harden, P.; Ferris, M.; Kerr, P.G.; Mahan, J. Ramzy, M.F. Transition from pediatric to adult renal services: a consensus statement by the International Society of Nephrology (ISN) and the International Pediatric Nephrology Association (IPNA). *Pediatr Nephrol* **2011**, *26*, 1753-1757.
5. Singh, S.P.; Anderson, B.; Liabo, K. Ganeshamoorthy, T. Supporting young people in their transition to adults' services: summary of NICE guidance. *Bmj* **2016**, *353*, i2225.
6. Riar, S.; Srivastava, T. George, R. Transition of Care in Children with Chronic Kidney Disease, Dialysis, and Transplantation. *Indian J Pediatr* **2023**, *90*, 1237-1244.
7. Shi, V.; Jang, A.; Copp, H. Ku, E. Pediatric to Adult Nephrology Transition in CKD. *Kidney360* **2025**, *6*, 663-670.
8. Collette, P.; Klein, L.C.; Körner, L.M.; Ernst, G.; Brengmann, S.; Schäuble, J.; Habbig, S. Weber, L.T. The individualized, accompanied transition program "TraiN" for adolescent kidney patients – a local initiative. *Journal of Transition Medicine* **2021**, *3*.
9. Foster, B.J. Heightened graft failure risk during emerging adulthood and transition to adult care. *Pediatr Nephrol* **2015**, *30*, 567-576.
10. Cameron, J.S. The continued care of pediatric patients with renal disease into adult life. *Am J Kidney Dis* **1985**, *6*, 91-95.
11. KDIGO 2024 Clinical Practice Guideline for the Evaluation and Management of Chronic Kidney Disease. *Kidney Int* **2024**, *105*, S117-s314.
12. Diaz-Gonzalez de Ferris, M.E.; Díaz-González de Martínez, M.L.; Díaz-González de Velázquez, A.M.; Díaz-González Borja, A.; Díaz-González Borja, A.; Filler, G.; Alvarez-Elías, A.C. Díaz-González Borja, V. An Interdisciplinary Approach to Optimize the Care of Transitioning Adolescents and Young Adults with CKD. *Blood Purif* **2021**, *50*, 684-695.
13. Kiliś-Pstrusińska, K.; Medyńska, A.; Adamczak, P.; Bałasz-Chmielewska, I.; Grenda, R.; Kluska-Jóźwiak, A.; Leszczyńska, B.; Olszak-Szot, I.; Miklaszewska, M.; Szczepańska, M., et al. Anxiety in children and adolescents with chronic kidney disease--multicenter national study results. *Kidney Blood Press Res* **2013**, *37*, 579-587.
14. Kiliś-Pstrusińska, K.; Medyńska, A.; Adamczyk, P.; Leszczyńska, B.; Szczepańska, M.; Tkaczyk, M.; Wasilewska, A.M.; Zachwieja, K.; Zagożdżon, I.; Kujawa, K., et al.

- Depressive disorders in children with chronic kidney disease treated conservatively. *Adv Clin Exp Med* **2024**, 33, 1189-1199.
15. Gilleland, J.; Amaral, S.; Mee, L. Blount, R. Getting ready to leave: transition readiness in adolescent kidney transplant recipients. *J Pediatr Psychol* **2012**, 37, 85-96.
 16. Ferris, M.E.; Harward, D.H.; Bickford, K.; Layton, J.B.; Ferris, M.T.; Hogan, S.L.; Gipson, D.S.; McCoy, L.P. Hooper, S.R. A clinical tool to measure the components of health-care transition from pediatric care to adult care: the UNC TR(x)ANSITION scale. *Ren Fail* **2012**, 34, 744-753.
 17. Wood, D.L.; Sawicki, G.S.; Miller, M.D.; Smotherman, C.; Lukens-Bull, K.; Livingood, W.C.; Ferris, M. Kraemer, D.F. The Transition Readiness Assessment Questionnaire (TRAQ): its factor structure, reliability, and validity. *Acad Pediatr* **2014**, 14, 415-422.
 18. Dobrowolska-Glazar, B.; Wood, D.; Górecki, W.; Mazurek, E.; Cygan, A. Chrzan, R. Ready for transition to adult care? Validation of the Polish version of the Transition Readiness Assessment Questionnaire for adolescents with spina bifida (TRAQ-SB). *Cent European J Urol* **2024**, 77, 649-657.
 19. Barday, Z.; Davidson, B.; Harden, P.; Mukuddem-Sablay, Z.; Wearne, N.; Jones, E.S.W.; Cross, D. McCulloch, M. Kidney adolescent and young adult clinic: A transition model in Africa. *Pediatr Transplant* **2024**, 28, e14690.
 20. Matsuda-Abedini, M.; Marks, S.D. Foster, B.J. Transition of young adult kidney transplant recipients. *Pediatr Nephrol* **2023**, 38, 383-390.
 21. Nagra, A.; McGinnity, P.M.; Davis, N. Salmon, A.P. Implementing transition: Ready Steady Go. *Arch Dis Child Educ Pract Ed* **2015**, 100, 313-320.
 22. Prüfe, J.; Pape, L. Kreuzer, M. Barriers to the Successful Health Care Transition of Patients with Kidney Disease: A Mixed-Methods Study on the Perspectives of Adult Nephrologists. *Children (Basel)* **2022**, 9.
 23. Raina, R.; Wang, J.; Krishnappa, V. Ferris, M. Pediatric Renal Transplantation: Focus on Current Transition Care and Proposal of the "RISE to Transition" Protocol. *Ann Transplant* **2018**, 23, 45-60.
 24. Weitz, M.; Heeringa, S.; Neuhaus, T.J.; Fehr, T. Laube, G.F. Standardized multilevel transition program: Does it affect renal transplant outcome? *Pediatr Transplant* **2015**, 19, 691-697.
 25. Javalkar, K.; Fenton, N.; Cohen, S. Ferris, M. Socioecologic factors as predictors of readiness for self-management and transition, medication adherence, and health care utilization among adolescents and young adults with chronic kidney disease. *Prev Chronic Dis* **2014**, 11, E117.
 26. Sattoe, J.N.; Jedeloo, S. van Staa, A. Effective peer-to-peer support for young people with end-stage renal disease: a mixed methods evaluation of Camp COOL. *BMC Nephrol* **2013**, 14, 279.
 27. Akre, C.Suris, J.C. From controlling to letting go: what are the psychosocial needs of parents of adolescents with a chronic illness? *Health Educ Res* **2014**, 29, 764-772.
 28. John, U.; Offner, G.; Breuch, K. Oldhafer, M. [Concept to improve adherence in adolescents following renal transplantation: vision or reality?]. *Urologe A* **2009**, 48, 1468-1472.

29. Harden, P.N.; Walsh, G.; Bandler, N.; Bradley, S.; Lonsdale, D.; Taylor, J. Marks, S.D. Bridging the gap: an integrated paediatric to adult clinical service for young adults with kidney failure. *Bmj* **2012**, *344*, e3718.
30. Black, H.R.; Sica, D.; Ferdinand, K. White, W.B. Eligibility and Disqualification Recommendations for Competitive Athletes With Cardiovascular Abnormalities: Task Force 6: Hypertension: A Scientific Statement from the American Heart Association and the American College of Cardiology. *Circulation* **2015**, *132*, e298-302.
31. Kelly, J.T.; Su, G.; Zhang, L.; Qin, X.; Marshall, S.; González-Ortiz, A.; Clase, C.M.; Campbell, K.L.; Xu, H. Carrero, J.J. Modifiable Lifestyle Factors for Primary Prevention of CKD: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Am Soc Nephrol* **2021**, *32*, 239-253.
32. Greene, E.; Oman, K. Lefler, M. Energy drink-induced acute kidney injury. *Ann Pharmacother* **2014**, *48*, 1366-1370.
33. Kelsey, D.; Berry, A.J.; Swain, R.A. Lorenz, S. A Case of Psychosis and Renal Failure Associated with Excessive Energy Drink Consumption. *Case Rep Psychiatry* **2019**, *2019*, 3954161.
34. Chen, A. Mitigating Risk Associated With the Transition From Pediatric to Adult Kidney Transplant Care: Strategies to Promote Success. *Adv Chronic Kidney Dis* **2021**, *28*, 570-576.
35. Zhong, Y.; Gilleskie, D.B.; van Tilburg, M.A.L.; Hooper, S.R.; Rak, E.; Javalkar, K.; Nazareth, M.; Pitts, B.; Ndugga, M.; Jain, N., et al. Longitudinal Self-Management and/or Transition Readiness per the TR(x)ANSITION Index among Patients with Chronic Conditions in Pediatric or Adult Care Settings. *J Pediatr* **2018**, *203*, 361-370.e361.
36. Maternik, M.; Andrunevych, R.; Drożdż, D.; Czauderna, P.; Grenda, R. Tkaczyk, M. Transition and management of Ukrainian war refugee children on kidney replacement therapy. *Pediatr Nephrol* **2023**, *38*, 311-314.
37. Ferris, M.E. Mahan, J.D. Pediatric chronic kidney disease and the process of health care transition. *Semin Nephrol* **2009**, *29*, 435-444.
38. Girimaji, N.; Pais, P. Iyengar, A. Transition of Kidney Care at 18: Challenges and Practical Solutions for India. *Indian J Nephrol* **2023**, *33*, 325-332.
39. Hill, T. Haut, C. Adolescents with Chronic Kidney Disease: A Model for Transition to Adult Care. *Nephrol Nurs J* **2019**, *46*, 533-541.
40. Pruetete, C.S.; Ranch, D.; Shih, W.V. Ferris, M.D. Health Care Transition in Adolescents and Young Adults With Chronic Kidney Disease: Focus on the Individual and Family Support Systems. *Adv Chronic Kidney Dis* **2022**, *29*, 318-326.
41. Program Szczepień Ochronnych na rok 2025.
42. Neu, A.M. Immunizations in children with chronic kidney disease. *Pediatr Nephrol* **2012**, *27*, 1257-1263.
43. Esposito, S.; Mastrolia, M.V.; Prada, E.; Pietrasanta, C. Principi, N. Vaccine administration in children with chronic kidney disease. *Vaccine* **2014**, *32*, 6601-6606.
44. Bass, A.R.; Chakravarty, E.; Akl, E.A.; Bingham, C.O.; Calabrese, L.; Cappelli, L.C.; Johnson, S.R.; Imundo, L.F.; Winthrop, K.L.; Arasaratnam, R.J., et al. 2022 American College of Rheumatology Guideline for Vaccinations in Patients With

- Rheumatic and Musculoskeletal Diseases. *Arthritis Care Res (Hoboken)* **2023**, 75, 449-464.
45. Lu, S.; Robyak, K. Zhu, Y. The CKD-EPI 2021 Equation and Other Creatinine-Based Race-Independent eGFR Equations in Chronic Kidney Disease Diagnosis and Staging. *J Appl Lab Med* **2023**, 8, 952-961.
 46. Warady, B.A.; Abraham, A.G.; Schwartz, G.J.; Wong, C.S.; Muñoz, A.; Betoko, A.; Mitsnefes, M.; Kaskel, F.; Greenbaum, L.A.; Mak, R.H., et al. Predictors of Rapid Progression of Glomerular and Nonglomerular Kidney Disease in Children and Adolescents: The Chronic Kidney Disease in Children (CKiD) Cohort. *Am J Kidney Dis* **2015**, 65, 878-888.
 47. VanSickle, J.S. Warady, B.A. Chronic Kidney Disease in Children. *Pediatr Clin North Am* **2022**, 69, 1239-1254.
 48. Harada, R.; Hamasaki, Y.; Okuda, Y.; Hamada, R. Ishikura, K. Epidemiology of pediatric chronic kidney disease/kidney failure: learning from registries and cohort studies. *Pediatr Nephrol* **2022**, 37, 1215-1229.
 49. Harambat, J.; van Stralen, K.J.; Kim, J.J. Tizard, E.J. Epidemiology of chronic kidney disease in children. *Pediatr Nephrol* **2012**, 27, 363-373.
 50. Chesnaye, N.C.; Schaefer, F.; Groothoff, J.W.; Bonthuis, M.; Reusz, G.; Heaf, J.G.; Lewis, M.; Maurer, E.; Paripović, D.; Zagozdzon, I., et al. Mortality risk in European children with end-stage renal disease on dialysis. *Kidney Int* **2016**, 89, 1355-1362.
 51. Adamczuk, D. Roszkowska-Blaim, M. Long-term outcomes in children with chronic kidney disease stage 5 over the last 40 years. *Arch Med Sci* **2017**, 13, 635-644.
 52. Shroff, R. Ledermann, S. Long-term outcome of chronic dialysis in children. *Pediatr Nephrol* **2009**, 24, 463-474.
 53. Kula, A.J. Somers, M.J.G. Children with CKD Are Not Little Adults with CKD: Pediatric Considerations for the Advancing American Kidney Health Initiative. *Clin J Am Soc Nephrol* **2021**, 16, 470-472.
 54. Pepper, R.J. Trompeter, R.S. The causes and consequences of paediatric kidney disease on adult nephrology care. *Pediatr Nephrol* **2022**, 37, 1245-1261.
 55. Żurowska, A.; Szczepańska, M.; Dębska-Ślizień, A.; Durlík, M.; Grenda, R.; Klinger, M.; Nowicki, M.; Pańczyk-Tomaszewska, M.; Zwolińska, D. Gellert, R. Postępowanie z chorym z podejrzeniem mikroangiopatii zakrzepowej. Stanowisko Zespołu Koordynującego ds. Leczenia Atypowego Zespołu Hemolityczno-Mocznicowego. *Renal Disease and Transplantation Forum* **2019**, 12, 187-201.
 56. Garg, A.X.; Suri, R.S.; Barrowman, N.; Rehman, F.; Matsell, D.; Rosas-Arellano, M.P.; Salvadori, M.; Haynes, R.B. Clark, W.F. Long-term renal prognosis of diarrhea-associated hemolytic uremic syndrome: a systematic review, meta-analysis, and meta-regression. *Jama* **2003**, 290, 1360-1370.
 57. Rosales, A.; Kuppelwieser, S.; Giner, T.; Hofer, J.; Riedl Khursigara, M.; Orth-Höller, D.; Borena, W.; Cortina, G.; Jungraithmayr, T. Würzner, R. Outcome 10 years after Shiga toxin-producing E. coli (STEC)-associated hemolytic uremic syndrome: importance of long-term follow-up. *Pediatr Nephrol* **2024**, 39, 2459-2465.
 58. Spinale, J.M.; Ruebner, R.L.; Copelovitch, L. Kaplan, B.S. Long-term outcomes of Shiga toxin hemolytic uremic syndrome. *Pediatr Nephrol* **2013**, 28, 2097-2105.
 59. Ardissino, G.; Cresseri, D.; Mancuso, M.C.; Capone, V.; Porcaro, L.; Amico, V.; Tangredi, M.; Grovetti, E.; Griffini, S.; Castellano, G., et al. Outcome of atypical

- hemolytic uremic syndrome: role of triggers and complement abnormalities in the response to C5 inhibition. *J Nephrol* **2024**, *37*, 1017-1026.
60. Jamal, A. Ramzan, A. Renal and post-renal causes of acute renal failure in children. *J Coll Physicians Surg Pak* **2004**, *14*, 411-415.
 61. Tonkovic, U.; Bogicevic, M.; Manzar, A.; Andrejic, N.; Sic, A.; Atanaskovic, M.; Gajić, S.; BontiĆ, A.; Ksiazek, S.H.; Mijušković, A., et al. Neurological Manifestations of Hemolytic Uremic Syndrome: A Comprehensive Review. *Brain Sci* **2025**, *15*.
 62. Vaterodt, L.; Holle, J.; Hüseman, D.; Müller, D. Thumfart, J. Short- and Long-Term Renal Outcome of Hemolytic-Uremic Syndrome in Childhood. *Front Pediatr* **2018**, *6*, 220.
 63. Floege, J.; Gibson, K.L.; Vivarelli, M.; Liew, A.; Radhakrishnan, J. Rovin, B.H. KDIGO 2025 Clinical Practice Guideline for the Management of Nephrotic Syndrome in Children. *Kidney Int* **2025**, *107*, S241-s289.
 64. Rovin, B.H.; Adler, S.G.; Barratt, J.; Bridoux, F.; Burdge, K.A.; Chan, T.M.; Cook, H.T.; Fervenza, F.C.; Gibson, K.L.; Glassock, R.J., et al. Executive summary of the KDIGO 2021 Guideline for the Management of Glomerular Diseases. *Kidney Int* **2021**, *100*, 753-779.
 65. Skrzypczyk, P.; Panczyk-Tomaszewska, M.; Roszkowska-Blaim, M.; Wawer, Z.; Bienias, B.; Zajgzkowska, M.; Kilis-Pstrusinska, K.; Jakubowska, A.; Szczepaniak, M.; Pawlak-Bratkowska, M., et al. Long-term outcomes in idiopathic nephrotic syndrome: from childhood to adulthood. *Clin Nephrol* **2014**, *81*, 166-173.
 66. Trautmann, A.; Schnaidt, S.; Lipska-Ziętkiewicz, B.S.; Bodria, M.; Ozaltin, F.; Emma, F.; Anarat, A.; Melk, A.; Azocar, M.; Oh, J., et al. Long-Term Outcome of Steroid-Resistant Nephrotic Syndrome in Children. *J Am Soc Nephrol* **2017**, *28*, 3055-3065.
 67. Rianthavorn, P. Chacranon, M. Long-term renal outcome in pediatric glomerulonephritis associated with crescent formation. *Clin Exp Nephrol* **2018**, *22*, 661-667.
 68. Pitcher, D.; Braddon, F.; Hendry, B.; Mercer, A.; Osmaston, K.; Saleem, M.A.; Steenkamp, R.; Wong, K.; Turner, A.N.; Wang, K., et al. Long-Term Outcomes in IgA Nephropathy. *Clin J Am Soc Nephrol* **2023**, *18*, 727-738.
 69. Jach, R.; Pabian, W.; Spaczyński, R.; Szamatowicz, J.; Zbroch, T.; Knapp, P.; Smolarczyk, R.; Kolawa, W.; Bodnar, L.; Kurzawa, R., et al. Recommendations of the Fertility Preservation Working Group in Oncological, Hematological and Other Patients Treated With Gonadotoxic Therapies "ONCOFERTILITY" (GROF) of the Polish Society of Oncological Gynecology. *J Adolesc Young Adult Oncol* **2017**, *6*, 388-395.
 70. Sammaritano, L.R.; Bermas, B.L.; Chakravarty, E.E.; Chambers, C.; Clowse, M.E.B.; Lockshin, M.D.; Marder, W.; Guyatt, G.; Branch, D.W.; Buyon, J., et al. 2020 American College of Rheumatology Guideline for the Management of Reproductive Health in Rheumatic and Musculoskeletal Diseases. *Arthritis Rheumatol* **2020**, *72*, 529-556.
 71. Deshpande, A.V. Current strategies to predict and manage sequelae of posterior urethral valves in children. *Pediatr Nephrol* **2018**, *33*, 1651-1661.
 72. McLeod, D.J.; Szymanski, K.M.; Gong, E.; Granberg, C.; Reddy, P.; Sebastião, Y.; Fuchs, M.; Gargollo, P.; Whittam, B. VanderBrink, B.A. Renal Replacement Therapy

- and Intermittent Catheterization Risk in Posterior Urethral Valves. *Pediatrics* **2019**, *143*.
73. Sharma, S.; Joshi, M.; Gupta, D.K.; Abraham, M.; Mathur, P.; Mahajan, J.K.; Gangopadhyay, A.N.; Rattan, S.K.; Vora, R.; Prasad, G.R., et al. Consensus on the Management of Posterior Urethral Valves from Antenatal Period to Puberty. *J Indian Assoc Pediatr Surg* **2019**, *24*, 4-14.
 74. Dobrowolska-Glazar, B.; Chrzan, R. Bagłaj, M. Various aspects of transition of care for adolescents with urological conditions. *Adv Clin Exp Med* **2022**, *31*, 157-163.
 75. Hannula, A.; Venhola, M.; Renko, M.; Pokka, T.; Huttunen, N.P. Uhari, M. Vesicoureteral reflux in children with suspected and proven urinary tract infection. *Pediatr Nephrol* **2010**, *25*, 1463-1469.
 76. Lee, T.; Ellimoottil, C.; Marchetti, K.A.; Banerjee, T.; Ivančić, V.; Kraft, K.H.; Bloom, D.A.; Park, J.M. Wan, J. Impact of Clinical Guidelines on Voiding Cystourethrogram Use and Vesicoureteral Reflux Incidence. *J Urol* **2018**, *199*, 831-836.
 77. Olbing, H.; Smellie, J.M.; Jodal, U. Lax, H. New renal scars in children with severe VUR: a 10-year study of randomized treatment. *Pediatr Nephrol* **2003**, *18*, 1128-1131.
 78. Peters, C. Rushton, H.G. Vesicoureteral reflux associated renal damage: congenital reflux nephropathy and acquired renal scarring. *J Urol* **2010**, *184*, 265-273.
 79. Groen In 't Woud, S.; Roeleveld, N.; Westland, R.; Renkema, K.Y.; Steffens, M.G.; Gracchi, V.; Lilien, M.R.; van Wijk, J.A.E.; Feitz, W.F.J.; Schreuder, M.F., et al. Uncovering risk factors for kidney injury in children with a solitary functioning kidney. *Kidney Int* **2023**, *103*, 156-165.
 80. La Scola, C.; Ammenti, A.; Bertulli, C.; Bodria, M.; Brugnara, M.; Camilla, R.; Capone, V.; Casadio, L.; Chimenz, R.; Conte, M.L., et al. Management of the congenital solitary kidney: consensus recommendations of the Italian Society of Pediatric Nephrology. *Pediatr Nephrol* **2022**, *37*, 2185-2207.
 81. McPherson, E. Renal anomalies in families of individuals with congenital solitary kidney. *Genet Med* **2007**, *9*, 298-302.
 82. Westland, R.; Schreuder, M.F.; Ket, J.C. van Wijk, J.A. Unilateral renal agenesis: a systematic review on associated anomalies and renal injury. *Nephrol Dial Transplant* **2013**, *28*, 1844-1855.
 83. Groen In 't Woud, S.; Westland, R.; Feitz, W.F.J.; Roeleveld, N.; van Wijk, J.A.E.; van der Zanden, L.F.M. Schreuder, M.F. Clinical Management of Children with a Congenital Solitary Functioning Kidney: Overview and Recommendations. *Eur Urol Open Sci* **2021**, *25*, 11-20.
 84. Northrup, H. Volcik, K.A. Spina bifida and other neural tube defects. *Curr Probl Pediatr* **2000**, *30*, 313-332.
 85. McDonnell, G.V. McCann, J.P. Why do adults with spina bifida and hydrocephalus die? A clinic-based study. *Eur J Pediatr Surg* **2000**, *10 Suppl 1*, 31-32.
 86. Roach, J.W.; Short, B.F. Saltzman, H.M. Adult consequences of spina bifida: a cohort study. *Clin Orthop Relat Res* **2011**, *469*, 1246-1252.
 87. Singhal, B. Mathew, K.M. Factors affecting mortality and morbidity in adult spina bifida. *Eur J Pediatr Surg* **1999**, *9 Suppl 1*, 31-32.

88. Verhoef, M.; Lurvink, M.; Barf, H.A.; Post, M.W.; van Asbeck, F.W.; Gooskens, R.H. Prevo, A.J. High prevalence of incontinence among young adults with spina bifida: description, prediction and problem perception. *Spinal Cord* **2005**, *43*, 331-340.
89. Cox, A.; Breau, L.; Connor, L.; McNeely, P.D.; Anderson, P.A. MacLellan, D.L. Transition of care to an adult spina bifida clinic: patient perspectives and medical outcomes. *J Urol* **2011**, *186*, 1590-1594.
90. Cadnapaphornchai, M.A.; Dell, K.M.; Gimpel, C.; Guay-Woodford, L.M.; Gulati, A.; Hartung, E.A.; Liebau, M.C.; Mallett, A.J.; Marlais, M.; Mekahli, D., et al. Polycystic Kidney Disease in Children: The Current Status and the Next Horizon. *Am J Kidney Dis* **2025**, *86*, 383-392.
91. Gimpel, C.; Bergmann, C.; Bockenhauer, D.; Breysem, L.; Cadnapaphornchai, M.A.; Cetiner, M.; Dudley, J.; Emma, F.; Konrad, M.; Harris, T., et al. International consensus statement on the diagnosis and management of autosomal dominant polycystic kidney disease in children and young people. *Nat Rev Nephrol* **2019**, *15*, 713-726.
92. Torres, V.E.; Ahn, C.; Barten, T.R.M.; Brosnahan, G.; Cadnapaphornchai, M.A.; Chapman, A.B.; Cornec-Le Gall, E.; Drenth, J.P.H.; Gansevoort, R.T.; Harris, P.C., et al. KDIGO 2025 clinical practice guideline for the evaluation, management, and treatment of autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD): executive summary. *Kidney Int* **2025**, *107*, 234-254.
93. Gimpel, C.; Fieuws, S.; Hofstetter, J.; Pitcher, D.; Vanmeerbeek, L.; Haeberle, S.; Dachy, A.; Massella, L.; Seeman, T.; Ranchin, B., et al. Insights from ADPedKD, ERKReg and RaDaR registries provide a multi-national perspective on the presentation of childhood autosomal dominant polycystic kidney disease in high- and middle-income countries. *Kidney Int* **2025**, *108*, 105-118.
94. Massella, L.; Mekahli, D.; Paripović, D.; Prikhodina, L.; Godefroid, N.; Niemirska, A.; Ağbaş, A.; Kalicka, K.; Jankauskiene, A.; Mizerska-Wasiak, M., et al. Prevalence of Hypertension in Children with Early-Stage ADPKD. *Clin J Am Soc Nephrol* **2018**, *13*, 874-883.
95. Downie, M.L.; Lopez Garcia, S.C.; Kleta, R. Bockenhauer, D. Inherited Tubulopathies of the Kidney: Insights from Genetics. *Clin J Am Soc Nephrol* **2021**, *16*, 620-630.
96. Kermond, R.; Mallett, A. McCarthy, H. A clinical approach to tubulopathies in children and young adults. *Pediatr Nephrol* **2023**, *38*, 651-662.
97. Greco, M.; Brugnara, M.; Zaffanello, M.; Taranta, A.; Pastore, A. Emma, F. Long-term outcome of nephropathic cystinosis: a 20-year single-center experience. *Pediatr Nephrol* **2010**, *25*, 2459-2467.
98. Choi, N.; Kim, S.H.; Bae, E.H.; Yang, E.M.; Lee, K.H.; Lee, S.H.; Lee, J.H.; Ahn, Y.H.; Cheong, H.I.; Kang, H.G., et al. Long-term outcome of Bartter syndrome in 54 patients: A multicenter study in Korea. *Front Med (Lausanne)* **2023**, *10*, 1099840.
99. Haffner, D.; Emma, F.; Seefried, L.; Högler, W.; Javaid, K.M.; Bockenhauer, D.; Bacchetta, J.; Eastwood, D.; Biosse Duplan, M.; Schnabel, D., et al. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. *Nat Rev Nephrol* **2025**, *21*, 330-354.
100. Levtchenko, E.; Ariceta, G.; Arguedas Flores, O.; Bichet, D.G.; Bockenhauer, D.; Emma, F.; Hoorn, E.J.; Koster-Kamphuis, L.; Nijenhuis, T.; Trepiccione, F., et al. International expert consensus statement on the diagnosis and management of

- congenital nephrogenic diabetes insipidus (arginine vasopressin resistance). *Nat Rev Nephrol* **2025**, *21*, 83-96.
101. Żurowska, A.M.; Bielska, O.; Daca-Roszak, P.; Jankowski, M.; Szczepańska, M.; Roszkowska-Bjanid, D.; Kuźma-Mroczkowska, E.; Pańczyk-Tomaszewska, M.; Moczulska, A.; Drożdż, D., et al. Mild X-linked Alport syndrome due to the COL4A5 G624D variant originating in the Middle Ages is predominant in Central/East Europe and causes kidney failure in midlife. *Kidney Int* **2021**, *99*, 1451-1458.
 102. Torra, R.; Lipska-Zietkiewicz, B.; Acke, F.; Antignac, C.; Becker, J.U.; Cornec-Le Gall, E.; van Eerde, A.M.; Feltgen, N.; Ferrari, R.; Gale, D.P., et al. Diagnosis, management and treatment of the Alport syndrome - 2024 guideline on behalf of ERKNet, ERA and ESPN. *Nephrol Dial Transplant* **2025**, *40*, 1091-1106.
 103. Savige, J. Heterozygous Pathogenic COL4A3 and COL4A4 Variants (Autosomal Dominant Alport Syndrome) Are Common, and Not Typically Associated With End-Stage Kidney Failure, Hearing Loss, or Ocular Abnormalities. *Kidney Int Rep* **2022**, *7*, 1933-1938.
 104. Groothoff, J.W.; Metry, E.; Deesker, L.; Garrelfs, S.; Acquaviva, C.; Almardini, R.; Beck, B.B.; Boyer, O.; Cerkauskiene, R.; Ferraro, P.M., et al. Clinical practice recommendations for primary hyperoxaluria: an expert consensus statement from ERKNet and OxalEurope. *Nat Rev Nephrol* **2023**, *19*, 194-211.
 105. Hoppe, B.Martin-Higuera, C. Inherited conditions resulting in nephrolithiasis. *Curr Opin Pediatr* **2020**, *32*, 273-283.
 106. Wang, X.; Danese, D.; Brown, T.; Baldwin, J.; Sajeev, G.; Cook, E.E.; Wang, Y.; Xu, C.; Yang, H. Moritz, M.L. Primary Hyperoxaluria Type 1 Disease Manifestations and Healthcare Utilization: A Multi-Country, Online, Chart Review Study. *Front Med (Lausanne)* **2021**, *8*, 703305.
 107. López, M.Hoppe, B. History, epidemiology and regional diversities of urolithiasis. *Pediatr Nephrol* **2010**, *25*, 49-59.
 108. Sharma, A.P.Filler, G. Epidemiology of pediatric urolithiasis. *Indian J Urol* **2010**, *26*, 516-522.
 109. Edvardsson, V.O.; Goldfarb, D.S.; Lieske, J.C.; Beara-Lasic, L.; Anglani, F.; Milliner, D.S. Palsson, R. Hereditary causes of kidney stones and chronic kidney disease. *Pediatr Nephrol* **2013**, *28*, 1923-1942.
 110. Forbes, T.A.; Brown, B.D. Lai, C. Therapeutic RNA interference: A novel approach to the treatment of primary hyperoxaluria. *Br J Clin Pharmacol* **2022**, *88*, 2525-2538.
 111. Bargagli, M.; Scoglio, M.; Howles, S.A. Fuster, D.G. Kidney stone disease: risk factors, pathophysiology and management. *Nat Rev Nephrol* **2025**, *21*, 794-808.
 112. Lurbe, E.; Agabiti-Rosei, E.; Cruickshank, J.K.; Dominiczak, A.; Erdine, S.; Hirth, A.; Invitti, C.; Litwin, M.; Mancia, G.; Pall, D., et al. 2016 European Society of Hypertension guidelines for the management of high blood pressure in children and adolescents. *J Hypertens* **2016**, *34*, 1887-1920.
 113. Lurbe, E.; Mancia, G.; Calpe, J.; Drożdż, D.; Erdine, S.; Fernandez-Aranda, F.; Hadjipanayis, A.; Hoyer, P.F.; Jankauskiene, A.; Jiménez-Murcia, S., et al. Joint statement for assessing and managing high blood pressure in children and adolescents: Chapter 1. How to correctly measure blood pressure in children and adolescents. *Front Pediatr* **2023**, *11*, 1140357.

114. Wühl, E.; Calpe, J.; Drożdż, D.; Erdine, S.; Fernandez-Aranda, F.; Hadjipanayis, A.; Hoyer, P.F.; Jankauskiene, A.; Jiménez-Murcia, S.; Litwin, M., et al. Joint statement for assessing and managing high blood pressure in children and adolescents: Chapter 2. How to manage high blood pressure in children and adolescents. *Front Pediatr* **2023**, *11*, 1140617.
115. Prejbisz, A.; Dobrowolski, P.; Doroszko, A.; Olszanecka, A.; Tycińska, A.; Tykarski, A.; Adamczak, M.; Begier-Krasińska, B.; Chrostowska, M.; Dzida, G., et al. Guidelines for the management of hypertension in Poland 2024 - the position paper of the Polish Society of Hypertension and Polish Cardiac Society experts. *Kardiologia Polska* **2025**, *83*, 370-411.
116. Olszanecka, A.; Chrostowska, M.; Litwin, M.; Obrycki, Ł.; Ostalska-Nowicka, D.; Niklas, A.; Nieszporek, T.; Tykarski, A. Nadciśnienie tętnicze u młodych dorosłych. Stanowisko Polskiego Towarzystwa Nadciśnienia Tętniczego. *Nadciśnienie Tętnicze w Praktyce* **2022**, *8*, 109-138.
117. Gupta-Malhotra, M.; Banker, A.; Shete, S.; Hashmi, S.S.; Tyson, J.E.; Barratt, M.S.; Hecht, J.T.; Milewicz, D.M.; Boerwinkle, E. Essential hypertension vs. secondary hypertension among children. *Am J Hypertens* **2015**, *28*, 73-80.
118. Song, P.; Zhang, Y.; Yu, J.; Zha, M.; Zhu, Y.; Rahimi, K.; Rudan, I. Global Prevalence of Hypertension in Children: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA Pediatr* **2019**, *173*, 1154-1163.
119. Obrycki, Ł.; Skoczyński, K.; Sikorski, M.; Koziej, J.; Mitoraj, K.; Pilip, J.; Pac, M.; Feber, J.; Litwin, M. Current etiology of hypertension in European children - factors associated with primary hypertension. *Pediatr Nephrol* **2025**, *40*, 3233-3244.
120. Robinson, C.H.; Hussain, J.; Jeyakumar, N.; Smith, G.; Birken, C.S.; Dart, A.; Dionne, J.; Garg, A.; Kandasamy, S.; Karam, S., et al. Long-Term Cardiovascular Outcomes in Children and Adolescents With Hypertension. *JAMA Pediatr* **2024**, *178*, 688-698.
121. Litwin, M. Pathophysiology of primary hypertension in children and adolescents. *Pediatr Nephrol* **2024**, *39*, 1725-1737.
122. KDIGO clinical practice guideline for the care of kidney transplant recipients. *Am J Transplant* **2009**, *9 Suppl 3*, S1-155.
123. Wildes, D.M.; Costigan, C.S.; Kinlough, M.; Flynn, J.; Dolan, N.; Riordan, M.; Sweeney, C.; Stack, M.; Waldron, M.; Walsh, O., et al. Transitional care models in adolescent kidney transplant recipients-a systematic review. *Nephrol Dial Transplant* **2023**, *38*, 49-55.
124. Fernandez, H.E.; Foster, B.J. Long-Term Care of the Pediatric Kidney Transplant Recipient. *Clin J Am Soc Nephrol* **2022**, *17*, 296-304.