

## DIE ERFLIKHEID VAN POLIKISTEUSE NIERE\*

J. C. DE VILLIERS, M.B., CH.B. (KAAPSTAD)

Departement van Anatomie, Universiteit van Stellenbosch

Dit is wenslik dat aan die begin van hierdie bespreking daarop gelet word wat presies verstaan word onder die begrip: Polikisteuse niere. Vanweë die insluiting van talle verskillende vorms van kisteuse niere in een groot groep, is die denke oor hierdie onderwerp eerder verwar as opgehelder. In hierdie werk sal ons onder polikisteuse niere slegs vergrote niere insluit waarvan die normale weefsel feitlik geheel-en-al verplaas is deur kiste van verskillende grootte en met 'n verskillende inhoud. Ten spyte van hierdie omvattende veranderinge behou die niere egter hulle karakteristieke niervorm. In die uitgesproke toestand is hierdie siekte nie moeilik om te onderskei van ander kisteuse toestande van die nier nie.

'n Ander basiese begrip wat ook duidelik gestel moet word is dat daar in hierdie werk 'n duidelike onderskeid gemaak word tussen polikisteuse niere by pasgebore kinders en by volwassenes. Die gronde waarop so 'n onderskeid gemaak word, sal nie in besonderhede bespreek word nie, maar die belangrikste verskilpunte is:

(a) Baie duidelike verskil in ouderdom waarop die siekte voorkom.

(b) In pasgebore en klein kinders met hierdie siekte is daar baie dikwels een of meer ander aangebore defekte teenwoordig. Soortgelyke defekte is in die volwassene met polikisteuse niere beslis skaars, en van meer beperkte aard.

(c) Die siekte toon in die twee vorms 'n duidelike verskillende wyse van oorerwing en kom nooit in dieselfde familie voor nie.

(d) Daar is histologiese verskille tussen die twee.

*Voorkoms*

Polikisteuse niere, in watter vorm ookal, is 'n skaars toestand. Nasporing van die frekwensie van voorkoms in verhandelinge oor die onderwerp toon 'n kliniese voorkoms wat wissel van 1 in 184 tot 1 in 6,515 toelatings. Die groter frekwensie in sekere skrywers se werk is toe te skryf aan die feit dat hulle gewoonlik vanuit urologiese klinieke skryf. Die kliniese voorkoms is egter geen juiste indeks van die voorkoms van hierdie siekte in die algemene bevolking nie. Baie persone wat die nierdefek het, ondervind daar geen simptome van nie, en andere het slegs simptome vanweë kompliserende faktore van die nierafwyking sonder dat die basiese toestand dan gediagnoseer word. Om hierdie redes is dit dan ook verstaanbaar dat polikisteuse niere baie meer dikwels voorkom in post mortem materiaal as in kliniese materiaal. Dit is belangrik om by te voeg dat die insluiting van doodgebore kinders en pasgebore kinders in 'n patologiese reeks ook tot 'n baie hoër voorkomsyfer lei.

*Familiestamboom*

Die gedagte om hierdie siektetoestand se erflikheid na te spoor het toevallig begin nadat 3 pasiënte met polikisteuse niere in algemene praktyk waargeneem is. Later is vasgestel dat die 3 pasiënte tot een familie behoort. 'n Volledige familiestamboom is opgestel en die ander lede van die familie

\* Opsomming van 'n lesing gelewer tydens die tweede jaardag van die Mediese Skool van die Universiteit van Stellenbosch en die Karl Bremer-Hospitaal, Bellville, op 5 September 1958.

is opgespoor en klinies en radiologies ondersoek. Soveel informasie as moontlik is ingewin oor dié familieledede wat reeds oorlede is en ou hospitaalrekords is opgespoor ten einde die diagnose te bevestig sover dit moontlik was.

Tot op die huidige tyd is 28 gevalle gevind van polikisteuse niere wat sonder enige twyfel bewys is. In 6 familieledede wat reeds oorlede is, was die siekte waarskynlik teenwoordig—gegrond op 'n geskiedenis van groot niere en hematurie. In 12 lede van die familie is daar vroeë tekens van die siekte, maar nie so uitgesproke dat 'n onbetwisbare diagnose gemaak kan word nie. In hierdie familie word die gene vir polikisteuse niere deur vyf geslagte ge-erf. Nog twee kleiner families is opgespoor, maar kon nie so volledig ondersoek word nie. Al die afwykinge wat al beskryf is in kombinasie met polikisteuse niere by volwassenes is nagespoor en hierdie familie is daarvoor ondersoek ten einde vas te stel of daar enige genetiese koppeling kon aangetoon word. Met dieselfde doel voor oë is bloedgroepbepalings gedoen op 40 van die lede van die eerste familie. Daar kon geen verband gevind word tussen polikisteuse niere en ander defekte nie, behalwe serebrale aneurisma en kisteuse lewer soos reeds welbekend is.

*Erflikheid*

Uit hierdie families, en uit die families wat beskryf is in die wêreldliteratuur, kan ons sonder enige twyfel sê dat ons in die volwasse vorm van polikisteuse niere te doen het met 'n dominante vorm van oorerwing. Daar was geen ondertrouery in hierdie familie nie.

Vanweë die feit dat die siekte van vader of moeder oorgedra word aan kinders van beide geslagte in gelyke verhoudings, kan ons aanneem dat hier geen bewys is vir geslagsgekoppelde oorerwing nie.

Daar kon geen bewys gevind word dat die siekte in latere geslagte vroeër voorkom as in hul voorafgaande geslagte nie. 'n Betrekklike groot aantal gevalle met die siekte is onder die ouderdom van 20 jaar gevind in die vyfde geslag, maar hulle was almal asimptomaties en is toevallig gevind omdat die hele familie ondersoek is. Dit is waarskynlik dat die meeste van hulle geen simptome sal hê vir 'n hele aantal jare nie.

Geen bewys kon gevind word dat die siekte 'n geslag oorslaan d.w.s. van 'n voorvader na 'n kleinkind gedra word sonder dat die draer tussen-in die siekte vertoon nie. In een geval lyk dit oënskynlik so, maar die informasie oor die draer is so beperk dat geen besliste uitspraak hieroor gegee kan word nie.

Indien onder die begrip van penetrasie verstaan word die frekwensie van manifestasie van 'n eienskap in persone wat die gene vir daardie eienskap dra, vind ons in polikisteuse niere feitlik 'n 100% penetrasie. Soms moet 'n persoon egter 'n betrekklike hoë ouderdom bereik alvorens die siekte tot uiting kom en dan nog mag die draer daarvan sonder enige simptome wees.

*Variasie in Ekspresie*

Wanneer die kliniese eienskappe van polikisteuse niere beskou word, selfs in dieselfde familie, is daar 'n baie groot

verskil in die ouderdom waarop die siekte begin, die graad waarin dit tot uiting kom en die wyse waarop dit die pasiënt aantast. Dit wil voorkom dat hier bewyse gevind kan word vir erflikheid deur 'n gene wat 'n groot variasie in ekspressie toon.

Die redes hoekom aangeneem word dat daar 'n monogenetiese oorerwing met 'n varieerbare ekspressie verantwoordelik is vir hierdie siekte, liewers as 'n poligenetiese stelsel, sal nie hier volledig bespreek word nie.

Dit is interessant dat daar verskeie siektes is waarin daar kiste van een of ander aard in die nier teenwoordig is, tesame met ander ontwikkelingsabnormaliteite. In polikistiese niere by volwassenes is daar dikwels kiste in die lewer, soms in die pankreas of milt, en betreklik dikwels ook serebrale aneurisma.

By polikistiese niere in klein kinders is daar dikwels veelvuldige ander gebreke, maar veral ook kiste in die lewer. Soms word, as 'n saamgestelde afwyking wat in verskeie kinders kan voorkom, die volgende gevind: Polikistiese niere, pankreas en lewer, meningocoel en polidaktilie met ander minder algemene afwykings soms nog hierby gevoeg. Von Hippel-Lindau se siekte is 'n ander toestand waarin veelvuldige nierkiste—maar nie polikistiese niere, gevind word tesame met hemangioblastome van die sentrale senuweestelsel en dikwels ook kiste in die pankreas. Ook in tuberose sklerose word nierkiste gevind as 'n onderdeel van 'n baie wydverspreide siektetoestand. Slegs tweekeer, in pasgeborenes, is ware polikistiese niere saam met tuberose sklerose beskryf.

Dit sou beslis onwys wees om al hierdie toestande in een groep te wou saamtrek alhoewel hulle, oppervlakkig beskou, miskien heelwat ooreenkoms mag toon. Dit is egter interessant en beslis belangrik, dat in verskillende, wyd uiteenlopende toestande, kiste van nier, lewer en pankreas in verskillende kombinasies kan voorkom. Weereens stuit ons op die vraag: Het ons hier te doen met 'n enkel gene wat kistiese toestand van die viscera beïnvloed, maar met 'n wye varieerbaarheid in ekspressie toon, of is dit hier 'n poligeniese sisteem wat verantwoordelik is? Alleen deur die versameling van soveel materiaal as moontlik en deur noukeurige analise daarvan kan mettertyd 'n begrip ontwikkel van die menslike genetiese struktuur, en hierdie vrae beantwoord word.

#### THEME OF THIS STUDY

This study of the heredity of polycystic kidneys was begun after 3 patients with polycystic kidneys had been examined in general practice. Later it was found that these 3 patients were members of the same family. A complete family tree was drawn up and the other members of the family were traced and examined clinically and radiologically. As much information as possible was obtained regarding those members of the family who had already died, and old hospital records were investigated in order to confirm the diagnosis.

Hierdie artikel is slegs 'n voorlopige verslag en as sulks ook net 'n uittreksel uit 'n groter werk oor die erflikheid en kliniese aard van polikistiese niere wat later gepubliseer sal word. Alle literatuurverwysings en erkennings sal by die latere publikasie ingesluit word.