

RINICHI SPONGIOS MEDULAR LA COPIL CU TRISOMIA 21 ÎN ASOCIERE CU NEFROCALCINOZA ȘI PROGRESIE SPRE BOALĂ CRONICĂ DE RINICHI

Elena Mîndru, Tatiana Baluțel, Victoria Grosu

Conducător științific: Angela Ciuntu

Departamentul Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu", Chișinău,
Republica Moldova

Introducere. Rinichiul spongios medular (RSM) este o malformație renală rară, caracterizată prin chisturi precaliceale, nefrocalcinoză, nefrolitiază și tulburări tubulare. Prevalența fiind în raport de 1:5000, cu o preponderanță la sexul feminin. Reducerea ratei filtrării glomerular afectează doar 10% dintre pacienți. **Scop.** Evidențierea particularităților clinico-paraclinice la copil cu rinichi spongios medular în asocieră cu nefrocalcinoză medulară cu progresie spre boală cronică de rinichi. **Material și metode.** Lucrarea dată conține o prezentare de caz clinic al unui pacient de sex masculin în vârstă de 2 ani, internat în Clinica de Nefrologie a IMC pentru precizarea diagnosticului și stabilirea tacticii terapeutice ulterioare, precum și o sinteză bibliografică, pentru realizarea căreia s-au utilizat bazele de date: Pub Med, UpToDate, etc. **Rezultate.** Copil de sex masculin, de 2 ani, a fost internat în Clinica de Nefrologie cu acuzele: scădere ponderală, inapetență, alalie și bruxism. Copilul născut prematur cu aberație cromozomială confirmată la naștere, cu diagnostic de sindrom Down, MCC (DSA, CAP). Obiectiv: tulburări de dezvoltare psiho-motorie și o dezvoltare fizică dizarmonică. Paraclinic: creatinină 92 $\mu\text{mol/l}$, eGFR 46 ml/min/1,73 m². Analiza urinei: leucociturie, hipercalcemie, hipocitaturie. Investigațiile imagistice au evidențiat rinichi spongios medular bilateral cu nefrocalcinoză. Trăamentul: antibioterapie, corectarea dezechilibrelor electrolitice și metabolice, renoprotecție. **Concluzii.** Complicațiile principale ale RSM includ: nefrocalcinoza, ce poate evolua către nefrolitiază, acidoză tubulară renală distală, infecții urinare secundare calculilor renali, boala cronică renală. Examinările imagistice ecografie renală și tomografie computerizată, permit confirmarea diagnosticului clinic. **Cuvinte-cheie:** rinichi spongios medular, boala cronică renală, nefrocalcinoză.

MEDULLARY SPONGE KIDNEY IN A CHILD WITH TRISOMY 21 ASSOCIATED WITH NEPHROCALCINOSIS AND PROGRESSION TO CHRONIC KIDNEY DISEASE

Elena Mîndru, Tatiana Baluțel, Victoria Grosu

Scientific adviser: Angela Ciuntu

Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University, Chișinău,
Republic of Moldova

Introduction. Medullary sponge kidney (MSK) is a rare renal malformation characterized by precalyceal cysts, nephrocalcinosis, nephrolithiasis, and tubular disorders. Its prevalence is approximately 1 in 5,000, with a higher incidence in females. A reduction in the glomerular filtration rate affects only 10% of patients. **Objective.** To highlight the clinical and paraclinical features in a child with medullary spongy kidney in association with medullary nephrocalcinosis with progression to chronic kidney disease. **Material and methods.** This paper contains a clinical case presentation of a 2-year-old male patient, admitted to the Nephrology Clinic of MCI to clarify the diagnosis and establish subsequent therapeutic tactics, as well as a bibliographic synthesis, for the creation of which the following databases were used: Pub Med, UpToDate, etc. **Results.** A 2-year-old male child was admitted to the Nephrology Clinic with the following complaints: weight loss, inappetence, alalia and bruxism. The child was born prematurely with a chromosomal aberration confirmed at birth (Down syndrome), MCC (DSA, CAP). Objective: psychomotor developmental disorders and disharmonious physical development. Laboratory tests: creatinine 92 $\mu\text{mol/l}$, eGFR 46ml/min/1.73 m². Urinalysis: leukocyturia, hypercalciuria, hypocitaturia. Imaging investigations revealed bilateral medullary spongy kidneys with nephrocalcinosis. Treatment: antibiotic therapy, correction of electrolyte and metabolic imbalances, renoprotection. **Conclusion.** The main complications of RSM include: nephrocalcinosis, which can progress to nephrolithiasis, distal renal tubular acidosis, urinary tract infections secondary to kidney stones, chronic kidney disease. Imaging examinations, such as renal ultrasound and CT, allow confirmation of the clinical diagnosis. **Keywords:** Medullary spongiosum kidney, chronic kidney disease.