

AFECTAREA RENALĂ ÎN MUCOPOLIZAHARIDOZE

Ecaterina Tontici¹, Mariana Sprincean^{1,2},
Svetlana Hadjiu^{1,2}, Victoria Grosu^{1,3}, Ninel Revenco^{1,3},
Angela Ciuntu^{1,3}

Conducător științific: Angela Ciuntu^{1,3}

¹Departamentul Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu"

²Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF "Nicolae Testemițanu"

³Institutul Mamei și Copilului

Introducere. Mucopolizaharidozele (MPZ) reprezintă un grup de tulburări de stocare lizozomală, caracterizate printr-o acumulare excesivă de glicozaminoglicani, inclusiv sulfat de dermatan, sulfat de heparan, sulfat de keratan, sulfat de condroitină și hialuronan. **Scopul lucrării.** Evaluarea manifestărilor renale și genetice prin estimarea unui caz clinic al MPZ la un copil, pentru îmbunătățirea managementului diagnostic și terapeutic. **Material și metode.** Studiul a fost realizat pe baza revizuirii literaturii și a prezentării unui caz clinic al unui băiat de 4.5 ani confirmat cu MPZ tip II (sindromul Hunter) asociat cu boală cronică de rinichi gr. IIIA. **Rezultate.** Examenul clinic: dezvoltarea psihomotorie este întârziată, rigiditate a articulațiilor mari și mici, acuitatea auzului redusă, trăsături faciale grosolane, dimensiuni mari ale craniului. Paraclinic: În analiza biochimică a sângelui creatinina serică - 206 $\mu\text{mol/l}$, rata filtrării glomerulare (RFG) - 58 ml/min/1,73 m², uree - 20,9 mmol/l. USG renală - rinichiul drept 81x39 mm, stâng 79x35 mm, parenchimul 12 și 11 mm, respectiv, bazinele 6 și 4 mm. Diagnosticul de MPZ de tip II a fost confirmat la vârsta de 3 ani prin detectarea nivelurilor crescute de glicozaminoglicani (heparan sulfat și dermatan sulfat) în urină și o mutație p.Lys135Glu în exonul 3 a genei IDS. A fost inițiată terapia de substituție enzimatică cu Elaprază (enzima lizozomală umană iduronat-2-sulfataza). De asemenea tratamentul medicamentos a inclus: renoprotectoare, corecția tulburărilor acidobazice și electrolitice, dezagregante, combaterea complicațiilor uremice. **Concluzii.** Identificarea precoce a MPZ de tip II, și diagnosticul precoce oferă un management terapeutic optim pentru ameliorarea dezvoltării copiilor cu sindromul Hunter. **Cuvinte-cheie:** mucopolizaharidoze (sindrom Hunter), boală cronică de rinichi, copii.

RENAL INVOLVEMENT IN MUCOPOLYSACCHARIDOSES

Ecaterina Tontici¹, Mariana Sprincean^{1,2},
Svetlana Hadjiu^{1,2}, Victoria Grosu^{1,3}, Ninel Revenco^{1,3},
Angela Ciuntu^{1,3}

Scientific adviser: Angela Ciuntu^{1,3}

¹Pediatrics Department, Nicolae Testemițanu University

²Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae Testemițanu University

³Institute of Mother and Child

Background. Mucopolysaccharidoses (MPS) represent a group of lysosomal storage disorders characterized by an excessive accumulation of glycosaminoglycans, including dermatan sulfate, heparan sulfate, keratan sulfate, chondroitin sulfate, and hyaluronan. **Objective of the study.** The aim of this study is to evaluate renal and genetic manifestations by examining a clinical case of MPS in a child, to improve diagnostic and therapeutic management. **Material and methods.** The study was conducted based on a review of the literature and the presentation of a clinical case of a 4.5-year-old boy confirmed with MPS type II (Hunter syndrome) associated with chronic kidney disease grade IIIA. **Results.** Clinical examination: Psychomotor development is delayed, there is rigidity of large and small joints, reduced hearing acuity, coarse facial features, and large head size. Paraclinical: In the biochemical analysis of the blood, serum creatinine was 206 $\mu\text{mol/l}$, glomerular filtration rate (GFR) was 58 ml/min/1.73 m², and urea was 20.9 mmol/l. Kidney ultrasound: The right kidney measured 81x39 mm, the left kidney measured 79x35 mm, the parenchyma was 12 and 11 mm, respectively, and the renal pelvis measured 6 and 4 mm. The diagnosis of MPS type II was confirmed at the age of 3 years by detecting elevated levels of glycosaminoglycans (heparan sulfate and dermatan sulfate) in the urine and a p.Lys135Glu mutation in exon 3 of the IDS gene. Enzyme replacement therapy with Elaprase (human lysosomal enzyme iduronate-2-sulfatase) was initiated. Additionally, medical treatment included renoprotective agents, correction of acid-base and electrolyte disturbances, disaggregants, and management of uremic complications. **Conclusion.** Early identification of MPS type II and early diagnosis provide optimal therapeutic management for improving the development of children with Hunter syndrome. **Keywords:** mucopolysaccharidoses (Hunter syndrome), chronic kidney disease, children.