

## EVOLUȚIA SINDROMULUI ALPORT SPRE BOALA CRONICĂ DE RINICHI LA COPIL

Tatiana Spînu<sup>1</sup>, Mariana Sprincean<sup>2,3</sup>, Tatiana Băluțel<sup>1</sup>,  
Angela Ciuntu<sup>1</sup>

Conducător științific: Angela Ciuntu

<sup>1</sup>Departamentul Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu"

<sup>2</sup>Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF "Nicolae Testemițanu"

<sup>3</sup>Institutul Mamei și Copilului

**Introducere.** Sindromul Alport (SA) este o afecțiune genetică rară, care evoluează spre Boala Cronică de Rinichi (BCR). Conform rapoartelor *U.S. Renal Data System* (USRDS), 3% dintre toți copiii cu BCR în stadiu terminal sunt diagnosticați cu SA. **Scopul lucrării.** Prezentarea unui caz clinic de progresie a SA spre BCR. **Material și metode.** Pacient de 9 ani, sex masculin, internat în secția de Nefrologie a IMC, cu acuze la micțiuni rare, cantitativ reduse, sindrom edematos, dureri abdominale. Din istoricul bolii: copilul diagnosticat cu surditate neurosenzorială bilaterală la vârsta de 3 ani. Din anamneza eredocolaterală: tatăl prezintă surditate, efectuează hemodializă cronică. **Rezultate.** Starea generală a copilului - gravă, determinată de sindromul edematos și retenție azotată. Paliditatea tegumentelor; edeme periorbitale, TA-120/95 mm/Hg, retard staturo-ponderal: G-27 kg (9 p., -1,35 z), talia - 129 cm (3 p., -1,83 z); IMC-16,2 (38 p., -0,31 z). **Paraclinic:** Hemoleucograma relevă Hb-106 g/l; Examenul biochimic al sângelui evidențiază sindromul de retenție azotată (creatinina - 252 μmol/l, ureea - 9,8 mmol/l, eRFG - 17 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>), hiperkaliemie- K-5,62 mmol/l; EAB-acidoză metabolică. Sumarul urinei atestă proteinurie - 0,22 g/l, leucociturie până la 8-10 c/v, hematurie 14-15 c/v. Proba Niciporenko - Leucocite -1,0 x10<sup>6</sup>/L, Eritrocite 8,0 x 10<sup>6</sup>/L. Proteinuria timp de 24 h - 0,32 g. La examenul ecografic al rinichilor se vizualizează - RD= 45× 26 mm, RS=96 × 42 mm, ecogenitate sporită, contur șters; Rezultatele molecular-genetice (prin secvențiere de generație următoare (NGS) cu paneluri țintă): anomalii în gena COL4A5. Luând în considerare acuzele la internare, istoricul bolii și examenul clinico-paraclinic, testele genetice, se stabilește diagnosticul clinic: Sindromul Alport. Boală cronică de rinichi gr.IV. Nefroscleroză bilaterală. Anemie gr.I. Tratament medicamentos cu nefroprotectoare, corecția dereglărilor metabolice, electrolitice, dezagregante, preparate de fier. **Concluzie.** Detectarea precoce a SA permite inițierea tratamentului, reducerea evoluției nefavorabile a procesului renal cu instalarea progresivă a BCR și îmbunătățirea prognosticului pe termen lung. **Cuvinte-cheie:** boala cronică de rinichi, sindrom Alport, surditate.

## PROGRESSION OF ALPORT SYNDROME TO CHRONICAL KIDNEY DISEASE IN CHILDREN

Tatiana Spînu<sup>1</sup>, Mariana Sprincean<sup>2,3</sup>, Tatiana Băluțel<sup>1</sup>,  
Angela Ciuntu<sup>1</sup>

Scientific adviser: Angela Ciuntu

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University

<sup>2</sup>Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae Testemițanu* University

<sup>3</sup>Institute Mother and Child

**Background.** Alport syndrome (AS) is a rare genetic disorder that can lead to chronic kidney disease (CKD). According to U.S. reports Renal Data System (USRDS), 3% of all children with end-stage CKD are diagnosed with AS. **Objective of the study.** Presentation of a clinical case of AS progression to CKD. **Material and methods.** A 9-year-old patient boy was hospitalized in the Nephrology department of IM and C, with complaints of infrequent urination, reduced quantity, edematous syndrome, and abdominal pain. From medical history: the child was diagnosed with bilateral sensorineural deafness at the age of 3. From the family history: the father has deafness and performs chronic hemodialysis. **Results.** Objective: serious general condition, determined by edematous syndrome and azotemia. Pallor of the skin, periorbital edema, BP-120/95 mm/Hg, weight retardation: G-27 kg (9 p., -1.35 z), waist-129 cm (3 p., -1.83 z); BMI-16.2 (38p., -0.31z). Paraclinical: Hb-106 g/l; The biochemical examination of the blood reveals nitrogen retention syndrome (creatinine - 252 μmol/l, urea - 9.8 mmol/l, eRFG - 17 ml/min/1.73 m<sup>2</sup>), hyperkalemia- K-5.62 mmol/l; EAB-metabolic acidosis. The urine summary shows proteinuria - 0.22 g/l, leukocyturia up to 8-10 c/v, hematuria 14-15 c/v. Niciporenko test - Leukocytes -1.0 x10<sup>6</sup>/L, Erythrocytes 8.0 x 10<sup>6</sup>/L. Proteinuria during 24 h - 0.32 g. The ultrasound examination of the kidneys showed - RD= 45 × 26 mm, RS=96 × 42 mm, increased echogenicity; Molecular genetic results (next-generation sequencing (NGS) with target panels): abnormalities in the COL4A5 gene. Considering patients' complaints, the history of the disease, the clinical-paraclinical examination and genetic tests, the clinical diagnosis is established: Alport Syndrome. Chronic kidney disease gr.IV. Bilateral nephrosclerosis. Gr. I Anemia. The treatment was with nephroprotectors, correction of metabolic, electrolytic, disaggregating disorders, and iron preparations. **Conclusion.** Early detection of AS allows the initiation of treatment, reduction of the unfavorable evolution of the renal process with the progressive installation of CKD, and improvement of the long-term prognosis. **Keywords:** chronic kidney disease, Alport syndrome, deafness.