POLICHISTOZA RENALĂ LA COPIL

Chirița Mihaela

studentă, anul V, USMF "Nicolae Testemițanu"
(Conducător științific: Bernic Jana, dr. hab. în med., prof. univ., șef Catedra de chirurgie, ortopedie și anesteziologie pediatrică „Natalia Gheorghiu", CNȘP de Chirurgie Pediatrică „Natalia Gheorghiu")

Generalități:

Polichistoza renală reprezintă o patologie ereditară care se caracterizează prin formarea în rinichi a chisturilor. Această patologie poate asocia și prezența în ficat și alte organe a chisturilor prezentând manifestări clinice respective organului afectat [5].

Conform clasificării sunt 2 tipuri de Boală polichistică de rinichi:

1. Forma autozomal dominantă (ADPKD) care se caracterizează printr-o afectare multisistemică, progresivă, monogenică determinată de mutații în PKD1 (85%) și PKD2 (15%) situate pe cromozomii 16p13.3-p13.12 și respectiv 4q21-q23 ce codifică policistina1 (PC1) și policistina2 (PC2). Această formă se carcterizează prin prezența a multiple chisturi în renichi localizate bilateral și asociate cu manifestări clinice extrarenale, preponderent hepatice și cardiovasculare [2].

2. Forma autozomal recesivă (ARPKD) reprezintă o formă clinică rară, întâlnită și determinată de mutații la nivelul genei PKHD1 situată pe cromozomul 6p12.2-3. Aceasta codifică fibrocistina proteinei ciliare, formă care implică cu predilecție atât rinichii cât și ficatul [3].

Epidemiologie: ADPKD reprezintă una dintre cele mai frecvente afecțiuni ale rinichilor moștenită, deci ereditară prezentând o incidență - 1 caz la 200-1000 de nou-născuți vii [1].

Etiopatogenie: PKD1 codifică policistina 1 ce reprezintă o proteină înserată în membranele celulare și care asigură interacțiunea cu alte celule sau molecule ale matricei extracelulare. În cazul mutației a genei date, celulele epiteliului renal nu reușesc să mențină o structură tubulară normală și drept consecință are loc proliferarea intensă localizată a epiteliului tubilor renali cu expansiunea sacular consecutivă a peretelui tubular. Are loc acumularea de secret epitelial în buzunarul chistic, care păstrează comunicarea cu lumenul tubular și duce la mărirea progresivă a acestuia și separarea chistului de tubul

nefronului. Astfel chistul devine o structură autonomă, care împreună cu mărirea sa în dimensiuni induce formarea de infiltrat macrofagal, dezvoltarea neovascularizației și fibroza interstițiului renal [2].

Morfopatologie: Examenul microscopic decelează creșterea în dimensiuni a ambilor rinichi, greutatea sporită, cu forma păstrată și cu suprafața acoperită cu multiple chisturi, care și conferă un contur neregulat. Chisturile prezintă dimensiuni variate, cu conținut lichid seros, alb- gălbui sau hemoragic. Datele microscopice conferă glomerulosclerozа, fibroză interstițială cât și atrofie tubulară în structurile restante. Parenchimul dintre chisturi este reprezentat de puțini nefroni atrofici/comprimați dar încă funcționali (glomeruli și tubuli), cu fibroză interstițială și inflamație cronică [4].

În afectările extrarenale se vor decela chisturi hepatice, care conțin lichid vâscos asemănător bilei. Pot fi prezente și chisturi în pancreas, splină, asociate cu afectarea cardiovasculară (anomalii valvulare cum ar fi degenerescența mixomatoasă) cât și anevrisme ale vaselor cerebrale [1].

Manifestări clinice: Marea majoritate a pacienților cu ADPKD sunt asimptomatici până în a patra decadă a vieții. Pacienții pediatrici cu ADPKD de regulă sunt depistați la un examen ultrasonografic de rutină sau în cadrul suspecției altor patologii [1]. Totuși, peste 2-5% din pacienți prezintă o boală de renichi cu un debut precoce, evolutiv în progresie [1, 6].

Predictorii renali: sunt decelate date concludente de hipertensiune arterială (HTA), poliurie, polidipsie, proteinurie, hematurie macro/microscopică, dureri lombare și în flancuri, cât și infecții ale tractului urinar (ITU) recurente, asociate cu stări febrile [5, 6].

Predictori extrarenali: prezintă hepatomegalie nodulară, manifestă prin sindrom algic în hipocondrul drept ca urmare a extinderii capsulei sau în cazul infectării chisturilor formate, sunt prezente hemoragii intracraniene (ruptură de anevrism), hematoame retroperitoneale, prolaps de valvă mitrală, diverticuli la nivelul colonului, hernii hiatale, etc. Chisturile pancreatice, ovariene, intestinale și splenice sunt rareori întâlnite în perioada copilăriei. Menționăm, că Boala Cronică de Rinichi (BCR) se instalează în fazele tardive ale bolii, de regulă în perioada adultului.

Markerii bioumorali:

1. Hemoleucograma- Hematocrit crescut indică la o secreție sporită de eritropietină în chisturi [1, 2].

2. Markerii biochimici (ser) - dozarea ureei, creatininei, calciului (Ca), fosforului (P), fosfataza alcalină, natriului (Na), albuminei serice [1, 4, 5].

3. Examenul sumar al urinei- determinarea sedimentului urinar, leucocite, bacterii (urocultura pentru a izola bacteria), prezența proteinelor în urină (determină dereglarea funcției renale) [1].

4. Studiu genetic pentru PKD1 și PKD2- pacienți fără istoric familial.

Testarea genetică nu va fi necesară la pacienții cu istoric familial pozitiv de ADPKD și cu aspect imagistic tipic la chisturi bilaterale renale ca trei sau mai multe chisturi prezente bilateral confirmate ultrasonografic; cinci sau mai multe chisturi cu sediu bilateral confirmate prin imagistica computer tomografie (CT) și rezonanța magnetică nucleară (RMN) [1].

5. Ultrasonografia (standardul de aur) indică la multiple chisturi în cortex cât și în medulara renală. De asemenea permite depistarea chisturilor hepatice, mai rar pancreatice și cele lienale [3].

6. Tomografia Computerizată va decela chisturi cu dimensiuni sub 0,5cm [1].

7. Imagistica prin Rezonanță Magnetică Nucleară- Permite efectuarea diagnosticului diferențial cu hidronefroză, faza terminală etc. [1,2,3].

8. Investigații suplimentare: Angiografia prin RMN (depistarea anevrismelor intracraniene), Irigoscopie (diverticuli colonici), Ecocardiografie (afectarea cardiacă) [1].

Diagnostic diferențial cu chistul renal simplu/multiplu, acidoza tubulară renală, rinichi displastic multicistic, chisturi multiloculare ale rinichiului, nefronoftizisul juvenil, ARPKD [4, 6].

Tratament: Tratament specific nu există.

1. Tratament Non farmacologic:

-Stil de viață sănătos, activitate fizică și menținerea greutății corporale înlimitele normale;

-Aport scăzut de sare în alimente;

-Consum ridicat de lichide (va permite încetinirea progresiei insuficienței renale) [2].

-Monitorizarea tensiunii arteriale (cel puțin o dată pe an)- menținerea tensiunii arteriale sub percentila 75. La copiii cu hipertensiune arterială se recomandă utilizarea inhibitorilor enzimei de conversie [2].

2.Managementul complicațiilor: Managementul durerii: Acetaminofen- doza maximă per priză-1g și 4g/24h.

Se va evita administrarea AINS din cauza potențialului riscului crescut de hemoragie chistică și a efectelor renale adverse. Infecția tractului urinar sau a chisturilor: antibioticele și sulfanilamidele, metedele extracoroprale de

detoxicare (plasmafereza, hemofiltrarea, hemodializa) au o bună penetrare în chisturi [1].

Prognostic:

Aproximativ 50% din pacienții cu ADPKD progresează în Boala Cronică de Rinichi (BCR) în stadiul final.

Pacienții cu hipertensiune arterială, hematurie, proteinurie sau rinichi măriți în volum prezintă un risc major în alterarea funcției rinichilor [2, 3, 4].

Bibliografie:

1. Angela Ciuntu dr.hab.șt.med., prof.univ.,Svetlana Beniș dr.șt.med., conf.univ.,
2. Valeriu Gavriluţa medic pediatru-nefrolog, şef Secţie Nefrologie, IMSP Institutul Mamei și
3. Copilului,Elena Paveliuc medic pediatru-nefrolog, Secția Nefrologie, IMSP Institutul Mamei și Copilului, Jana Bernic dr.hab.șt.med., prof.univ., șef Catedră de chirurgie, ortopedie și anesteziologie pediatrică „Natalia Gheorghiu”, USMF „Nicolae Testemiţanu”, Centrul Naţional Ştiinţifico-Practic Chirurgie Pediatrică „Academician Natalia Gheorghiu”, IMSP Institutul Mamei si Copilului, Ana-Maria Balanuța asist.univ., Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemiţanu”, Adrian Tănase dr.hab.șt.med., prof.univ., șef Catedră de urologie și nefrologie chirurgicală, USMF „Nicolae Testemiţanu”
4. BOALA POLICHISTICĂ RENALĂ LA COPIL Protocol clinic naţional (ediția I) PCN- 417
5. Grantham JJ, Torres VE, Chapman AB, et al: Volume progression in polycystic kidney disease (https://www.msdmanuals.com/professional/genitourinary-disorders/cystic-kidney-disease/autosomal-dominant-polycystic-kidney-disease-adpkd#Etiology_v1053520)
6. National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases- Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease Guay-Woodford LM, Desmond RA. Autosomal recessive polycystic kidney disease: the clinical experience in North America. Pediatrics. 2003 (https://www.niddk.nih.gov/health-information/kidney-disease/polycystic-kidney-disease/autosomal-recessive-pkd)
7. Prof. Mihai Danciu, MD, PhD Pathology Department Grigore T. Popa University of Medicine and Pharmacy Iaşi , Prof. Assist. Irene Alexandra Spiridon, MD, PhD fellow Grigore T. Popa University of Medicine and Pharmacy Iaşi , Prof. Assist. Eugenia Moroşan, MD, PhD Grigore T. Popa University of Medicine and Pharmacy Iaşi (https://www.pathologyatlas.ro/kidney-polycystic-disease.php)
8. National Kidney Foundation (https://www.kidney.org/kidney-topics/polycystic-kidney-disease)
9. Hanna C., Iliuța I.A., Besse W., Mekahli D., Chebib F.T., Cystic kidney diseases in children and adults: differences and gaps in clinical management, 2023, jul. 43(4):151434. Epub.2023, DOI: 10.1016/j.semnephrol.2023.151434.