

concentrației lui în perioada remisie clinice, cea ce denotă la persistența procesului patologic în rinichi.

### **Bibliografie**

1. Alderton WK, Cooper CE, Knowles RG: Nitric oxide synthases: Structure, function and inhibition. *Biochem J* 2001, 357: 593-615.
2. Wang T: Role of iNOS and eNOS in modulating proximal tubule transport and acid-base balance. *Am J Physiol* 2002, 268: F658-662.
3. Majid DS, Navar LG: Nitric oxide in the control of renal hemodynamics and excretory function. *Am J Hypertens* 2001,14:74S-82S.
4. Brodsky SV, Yamamoto T, Tada T et al. Endothelial dysfunction in ischemic acute renal; failure-Rescue by transplanted endothelial cells. *Am J Physiol* 2002, 282, F1140-1149.
5. Li B, Yao J, Morioka T et al. Nitric oxide increases albumin permeability of isolated rat glomeruli. *J Am Soc Neph*, 2001, 12:2616-2624.
6. Gomez-Guerrero C, Lopez-Franco O, Suzuki Y, et al: Nitric oxide production in renal cells by immune complexes: Role of kinases and nuclear factor-kB. *Kidney Int* 2002, 62:2022-2034.
7. Ketteier M, Westenfeld R, Gawlik A, et al: Nitric oxide synthase isoform expression in acute versus chronic anti-Thy1 nephritis. *Kidney Int* 2002, 61;826-833.
8. Bremmer V, Tojo A, Kimura K, et al: Role of nitric oxide in rat nephrotoxic nephritis: comparison between inducible and constitutive nitric oxide synthase. *J Am Soc Nephrol* 1997, 8;1712-1721.
9. Каминская Л.Ю., Филипова Н.А., Жлоба А.А., Эмануэль В.Л. Лабораторная технология выявления NO – синтазной активности. 2007, №2, с.49-50.

### **POLICHISTOZA RENALĂ LA COPIL**

**Svetlana Beniș, Angela Ciuntu, Petru Martalog, Maia Balanuță, Ecaterina Guzinschi**  
Departament Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu"

#### **Summary**

#### ***Polycystic kidney disease in children***

Renal cystic diseases- the most serious and frequent nephropathies. Most of them are hereditary monogenic diseases, in which prophylaxis may be effective. The incidence of hereditary forms, according to many authors, varies between 1: 400 to 1: 1000 births. In 10 % of nephrological patients, which need hemodialysis or renal transplant, these pathologies represent the cause of chronic renal failure.

It is represented a clinical case of a female patient aged 17, who adressed to nephrology clinic with complaints of bilateral lumbar pain and leg edema. She was diagnosed with Kidney anomaly. Renal bilateral polycystic disease. Secondary pyelonephritis, relapsed evolution, remission stage. The kidney function was preserved.

This clinical case is interesting because of the disease incidence. Taking into account the hereditary history, laboratory tests data, ultrasonography results, scintigraphy and CT results, the prognosis is reserved, with a possible evolution to chronic renal failure.

#### **Rezumat**

Bolile chistice renale – unele dintre cele mai grave și mai frecvente nefropatii. Majoritatea din ele sunt boli ereditare monogenice, în care profilaxia poate fi efektivă. Incidența formelor ereditare după datele mai multor autori variază de la 1:400 la 1:1000 de nașteri. La 10 % dintre bolnavii nefrologici, care necesită hemodializă sau transplant renal, aceste patologii prezintă cauza dezvoltării insuficienței renale cronice.

Se prezintă un caz clinic, al pacientei X, din mediu rural în vârstă de 17 ani, care s-a adresat în clinica de nefrologie cu acuze la: dureri în regiunea lombară bilateral, edeme gambiene bilaterale. După efectuarea investigațiilor paraclinice s-a stabilit diagnoza de: Anomalie de dezvoltare a rinichilor. Boală polichistică renală bilaterală. Pielonefrită secundară, evoluție recidivantă, stadiul de remisiune. Funcția rinichilor păstrată.

Cazul clinic prezentat corespunde datelor din literatură, prezintă interes prin incidența maladiei. Având în vedere anamneza eredo-colaterală, datele examenului ultrasonografic, scintigrafiei renale, precum și tomografiei computerizate, prognosticul în cazul dat este rezervat, cu evoluție posibilă spre insuficiență renală cronică.

### **Actualitate**

Bolile chistice renale – unele dintre cele mai grave și mai frecvente nefropatii. Majoritatea din ele sunt boli ereditare monogenice, în care profilaxia poate fi efectivă. Incidența formelor ereditare după datele mai multor autori variază de la 1:400 la 1:1000 de nașteri. La 10 % dintre bolnavii nefrologici, care necesită hemodializă sau transplant renal, aceste patologii prezintă cauza dezvoltării insuficienței renale cronice.

Boala chistică renală se referă la maladiile baza cărora o reprezintă dereglarea structurii organului ca rezultat al transformării porțiunilor separate de parenchim în chisturi de diferite dimensiuni.

Chistul renal este o leziune anatomo-topografică, reprezentată de o dilatație chistică închisă a unui segment de nefron, delimitată de un epiteliu simplu monostratificat, umplut cu un conținut lichid sau semilichid.

*Diagnosticul pozitiv se bazează pe:*

- manifestările clinice;
- anamneză: istoric familial nefavorabil;
- examele de laborator (analiza biochimică a sîngelui, analiza generală a urinei);
- biopsia renală și/ori hepatică;
- ecografia (metoda de diagnostic cel mai frecvent utilizată);
- metodele radiologice (urografia intravenoasă, scintigrafia renală, tomografia computerizată);
- rezonanța magnetică nucleară;
- investigații molecular-genetice (testare genetică a cel puțin 3 membri ai familiei);

*Diagnosticul diferențial cu:*

- displazia chistică (cu dimensiuni renale reduse, pierderea formei de bob renal și prin prezența malformațiilor de tract urinar);
- polichistoza renală autosomal-dominantă (care se poate manifesta ca o formă infantilă severă, dacă este prezentă o deleție largă a genei PKD 1);
- Sindromul Laurence-Moon-Biedl (prezența retinitei pigmentoase și polidactiliei în asociere cu obezitatea, retardul mintal și hipogonadism);
- Sindromul Mechel-Gruber (encefalocel, disagenzie renală, fisura palatinului, anomalii oculare);

*Evoluție, prognostic.* Patologia e însoțită de numeroase complicații: hipertensiune arterială, anemie, acidoză, retard fizic, infecția căilor urinare, insuficiență renală cronică, care determină un prognostic rezervat al patologiei.

*Clasificare.* Un rinichi poate conține unul sau mai multe chisturi. Localizarea chisturilor multiple poate fi unilaterală sau bilaterală, regională sau difuză.

*Tratamentul* bolii polichistice renale include corijarea următoarelor semne, simptome și complicații:

- hipertensiunea arterială (dieta hiposodată și cu cantități reduse de grăsimi, activitate fizică sporită, inhibitori ai enzimei de conversie)
- durerea (antiinflamatoare non-steroidiene)
- complicațiile chistice (dacă chistul produce durere severă sau comprimă organele adiacente-intervenție chirurgicală)

- infecția căilor urinare ( antibiotice care ușor penetrează peretele chistului și sunt efective asupra germenilor infecției urinare: Levomicetina, Biseptol, Fluorchinolone )
- hematuria (regim strict la pat, consumul unor cantități sporite de lichide )
- insuficiența renală (dializa, transplant renal )
- chisturi hepatice ( drenaj, înlăturare parțială, transplant )

Forma nozologică; tipul de transmitere	Manifestările clinice de bază	Particularitățile morfologice, predominant în rinichi
Polichistoza renală autosomal-recesivă; gena mutantă se localizează pe cromosomul 6p1.2.-2.1.1	Forma neonatală: oligohidroamnios; poate fi prezent faciesul Potter (pavilioanele urechilor plasate jos, nas plat, bărbie excavată); abdomen mărit în volum, rinichi măriți în volum, oligurie, micro- macrohematurie, acidoză, proteinurie, hepatomegalie, hipoplazie pulmonară, pneumotorax. Forma juvenilă: debut după vârsta de 2 ani; predomină semnele de hipertensiune portală, cu prezența posibilă a declinului progresiv al funcției tubulare: acidoză, hiponatriemie, proteinurie.	Chisturi în tubii distali și ducturile colectoare ,fibroză hepatică (forma neonatală). Chisturi în zona medulară (20 % nefroni), fibroză și polichistoza hepatică(forma juvenilă)
Polichistoza renală autosomal-dominantă; gena mutantă se localizează pe cromosomul 16p13.1	De obicei boala se manifestă la adulți, dar și la copii sunt posibile hematuria, acidoza, hiponatriemia, hipotonia urmată de hipertensiune, mărirea în volum a rinichilor; deseori sunt prezente malformațiile de cord, coarctarea de aortă.	Chisturi de dimensiuni mari care deformează conturul renal; sunt afectați tubii proximali și ducturile colectoare. La 1/3 din pacienți – polichistoza hepatică, la 10 % din ei-polichistoza pancreatică
Microchistoza renală; autosomal-recesiv; gena mutantă localizată pe cromosomul 19	Multiple stigmatice disembrionogene , asfixie la naștere , proteinurie selectivă, hipoproteinemie din primele zile de viață, edeme tardive, insuficiența renală cronică progresivă. În lichidul amniotic nivelul crescut de alfa fetoproteină.	Chistoza tubilor proximali, probabil de genă imunopatologică
Boala chistică medulară (nefronofizia Fanconi); autosomal-recesiv	Debutul la vârsta de 2-7 ani: poliurie, polidipsie, sete, anemie, retard în dezvoltarea fizică, acidoză metabolică, hiponatriemie, hipocalciemie, hipocaliemie, hipoizostenurie, insuficiența renală cronică progresantă. Uneori debutează în adolescență sau la maturi și e însoțită de anomalii de retină (sindromul Senior)	Chistoza zonei medulare renale cu atrofia tubilor proximali și fibroză interstițială, glomeruloscleroză, rinichi micșorați în dimensiuni
Rinichi multichistic; poligenic	Proces de volum în abdomen; radiologic – rinichi “mut” unilateral	Displazie renală totală
Rinichi spongios (boala Chaki-Reachy); autosomal-recesiv	Evoluție asimptomatică sau hematurie, durere abdominală. Mai des e un proces bilateral; poate duce la insuficiența renală cronică	Chisturi multiple mici în tubii distali
Sindromul Laurence-Moon-Biedl; autosomal-recesiv	Obezitate , hipogonadism, oligofrenie, polidactilie, proteinurie, hematurie	Chisturi în zona corticală; alte anomalii ale sistemului urinar
Sindromul Zeelweger	Anomalii ale organelor sistemului respirator, ale ficatului, rinichilor, cordului care duc nemijlocit la deces	Chisturi în zona corticală și chisturi glomerulare

## CAZ CLINIC

Se prezintă un caz clinic, al pacientei X, din mediu rural în vârstă de 17 ani, care s-a adresat în clinica de nefrologie a ICȘDOSMC cu acuze la: dureri în regiunea lombară bilateral, edeme gambiene bilaterale.

Diagnosticul de trimitere: Chist solitar al rinichiului drept.

### *Anamneza medicală personală*

Primele semne de boală au apărut în anul 2007 ( dureri lombare ); la spitalul raional au fost efectuate analizele de laborator și ultrasonografia organelor interne, după rezultatele cărora s-a stabilit diagnosticul de "Polichistoză rinichiului drept". Tratament nu a urmat.

În 2009 se internează în SCM "T.Ciorbă" cu diagnoza de "Gripă pandemică"; în examenul sumar al urinei se depistează leucociturie și se transferă în IMSP ICȘDOSMC în secția Nefrologie unde i-a fost stabilită diagnoza de Polichistoză renală; a urmat tratament cu Cefazolină, Furagin, Suprastin. În dinamică consultația specialiștilor nu a solicitat.

### *Anamneza personală*

Copilul de la sarcina I, nașterea I; sarcina și nașterea au decurs fără complicații; născut la termenul de 39 săptămâni, cu masa 3450 g, talia 51 cm. Vaccinat conform calendarului. Alimentat la sân din prima zi de viață până la 7 luni.

Bunelul pacientei a suferit de Polichistoză renală; mama ei este bolnavă de Polichistoză renală și i se efectuează procedura de hemodializă din anul 2010; sora mai mică a pacientei a fost diagnosticată cu Chist renal.

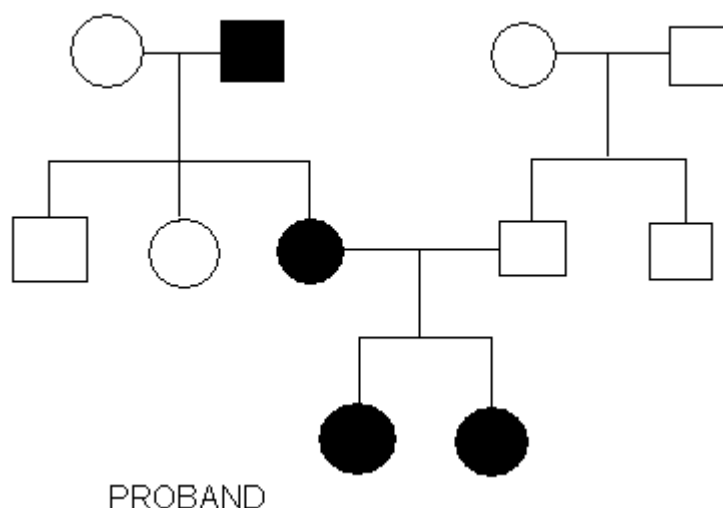


Fig.1 Arborele genealogic

*Obiectiv:* Starea generală a copilului este satisfăcătoare. Greutatea 64 kg, talia 166 cm. Tegumentele roz pale, curate. Constituția corpului- tip normostenic. Respirația nazală liberă. FR- 18 pe min. Auscultativ în pulmoni murmur vezicular, raluri nu se percep. FCC- 78 bătă/min. Limitele matității relative nu sunt deplasate. Zgomotele cordului ritmice, clare. Abdomenul moale; la palparea profundă acuză senzație de discomfort în fosa iliacă dreaptă și stângă. Ficatul și splina nu se palpează. Diureza în 24 ore 1,5 litri. Tapotamentul lombar- pozitiv bilateral.

### *Examinările paraclinice:*

#### 1. Analiza generală a sângelui :

Hb- 118 g/l; er-  $3,8 \times 10^{12}/l$ ; leu-  $7,0 \times 10^9/l$ ; neseg- 2 %; seg- 58 %; eoz- 4 %; limf- 30 %; mon- 6 %; VSH 6 mm/h.

#### 2. Analiza biochimică a sângelui :

Bil. tot.- 11,4 mmol/l; ALAT- 0,15 mmol/l; ASAT- 0,15 mmol/l; uree- 4,2 mmol/l; creatinina- 0,058 mmol/l; acid uric- 262,93 mmol/l; calciu- 2,04 mmol/l.

3. Analiza generală de urină :  
culoare galben pal; densitate relativă 1018; reacție acidă; transparent; proteina- negativ; epiteliu plat 2-3 c/v; leucocite 5-6 c/v; eritrocite nemodificate 2-3 c/v; mucus +++.

4. Proba Zimnițki

Numărul porției	Ora	Densitatea relativă	Cantitatea de urină, ml
1	6:00-9:00	1020	120
2	9:00-12:00	1018	500
3	12:00-15:00	1019	500
4	15:00-18:00	1012	750
5	18:00-21:00	1023	100
6	21:00-24:00	1028	200
7	24:00-3:00	-	-
8	3:00-6:00	1020	500

5. Rezultatul investigației microbiologice a urinei :  
Nu este creștere.

6. Ultrasonografia organelor cavității abdominale:

- Ficatul : lob drept: 138 mm; lob stâng: 44 mm; vena portae: 7 mm
- Vezica biliară: 74x28 mm; inflexiune piriformă
- Pancreasul: 124x43 mm; parenchim omogen
- Splina: 98 mm; omogenă
- Rinichii cu contur clar; la polul inferior al fiecărui rinichi câte două formațiuni lichidiene, cu diametrele de: pe dreapta: 34x36 mm și 13 mm; pe stânga: 20x18 mm și 12 mm
- Rinichiul drept: 124x46 mm; parenchimul 14 mm; bazinet drept 7 mm
- Rinichiul stâng: 12x46 mm; parenchimul 14 mm; bazinet stâng 7 mm
- Piramidele hipocogene pronunțate;
- Vezica urinară până la micțiune: plină, fără particularități;  
după micțiune: puțină urină reziduală; pereții- 6 mm
- Uterul lungimea 39 mm; lățimea 40 mm; DAP 33 mm;
- Ovarile drept 26x19 mm; stâng 29x22 mm; cu foliculi mici bilateral
- În spațiul Douglas puțin lichid liber.

7. Scintigrafia renală :

Concluzie: Rinichiul stâng de dimensiuni ușor mărite; captarea preparatului este neuniformă; funcțiile excretorie și de filtrare sunt încetinite; eliminarea preparatului este întârziată.  
Rinichiul drept: funcțiile de filtrare și excretorie- încetinite; eliminarea preparatului- întârziată.

8. Tomografia computerizată:

Concluzie: Pe seriile de scanner tomografice prin rinichi cu contrastare Visipac 20 ml i/v., se vizualizează în parenchimul ambilor rinichi multiple formațiuni patologice lichidiene cu dimensiunile cuprinse între 0,5-1,5 cm; rinichii bine contrastați.

9. Consultația urologului:

Anomalie de dezvoltare a rinichilor. Boală polichistică renală bilaterală. Pielonefrită secundară, evoluție recidivantă, stadiul de remisiune. Funcția rinichilor păstrată.

10. Consultația ginecologului:

Statutul ginecologic: organele genitale externe corect conformate, vulva curată, eliminări fiziologice. La moment date pentru chist ovarian nu sunt.

Copilul este externat la domiciliu cu starea generală satisfăcătoare cu diagnosticul de:  
Anomalie de dezvoltare a rinichilor. Boală polichistică renală bilaterală. Pielonefrită secundară, evoluție recidivantă, stadiul de remisiune. Funcția rinichilor păstrată.

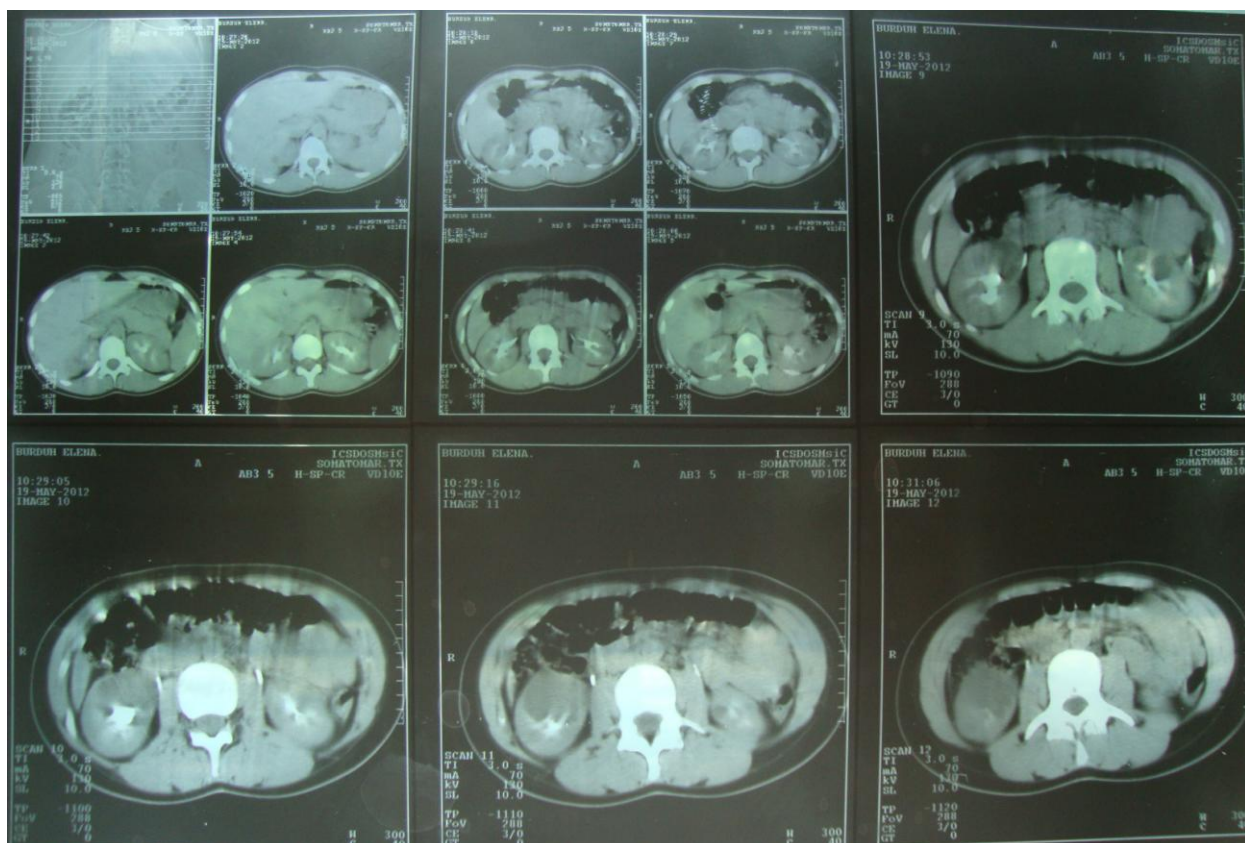


Fig.2 Tomografia computerizată

### Concluzie

Cazul clinic prezentat, corespunde datelor din literatură, prezintă interes prin incidența maladii. Având în vedere anamneza eredo-colaterală, datele examenului ultrasonografic, scintigrafiei renale, precum și tomografiei computerizate, prognosticul în cazul dat este rezervat, cu evoluție posibilă spre insuficiență renală cronică.

### Bibliografie

1. Mogoreanu, Petru Boli reno-urinare a copiilor in medicina primara contemporana/ Petru Mogoreanu. – Chisinau 2003. -265 p.
2. Rusnac Tudor Maladiile nefro-urinare la copil/sub redacția lui Tudor Rusnac; Univ. De Stat de Medicină și Farmacie ”Nicolae Testemițanu”. –Ch.: S.n., 2001 (F.E.P.”Tipografia centrală”)- 280 p.
3. Диагностика и лечение нефропатии у детей. М. С .Игнатова, Н. А. Коровина, Москва, изд. групп. „ГЭОТАР”- Медицина, 2007
4. Лекции по педиатрии. Том 6. Нефрология. Под редакцией В. Ф. Демина, С. О. Ключникова, Ф. И. Руснака и И.М. Османова. РГМУ, Москва, 2006 г., с. 312
5. Шабалов Н. П. Ш 13 Детские болезни.- СПб: Питер Ком, 1999.- 1088 с.- (Серия “Практическая медицина”)
6. <http://www.mayoclinic.com/health/polycystic-kidney-disease/DS00245/DSECTION=treatments-and-drugs>.