

# НЕФРОНОФТИЗА НА ФАНКОНИ – ПРИЧИНА ЗА ХРОНИЧНО БЪБРЕЧНО ЗАБОЛЯВАНЕ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ. КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

Димитричка Близнакова<sup>1</sup>, Магдалена Близнакова<sup>2</sup>, Делян Иванов<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Медицински колеж - Варна

<sup>2</sup>Студент 3-ти курс „Медицина“ в МУ-Варна

<sup>3</sup>Студент 4-ти курс „Медицина“ в МУ-Варна

## NEPHRONOPHTHISIS - CAUSE OF CHRONIC KIDNEY DISEASE IN CHILDHOOD. CASE REPORT

Dimitrichka Bliznakova<sup>1</sup>, Magdalena Bliznakova<sup>2</sup>, Delyan Ivanov<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Medical College, Medical University of Varna

<sup>2</sup>3<sup>rd</sup> year student, Faculty of Medicine, Medical University of Varna

<sup>3</sup>4<sup>th</sup> year student, Faculty of Medicine, Medical University Varna

### РЕЗЮМЕ

Хроничното бъбречно заболяване (ХБЗ) в педиатричната популация се увеличава. Ранното откриване и лечение могат да намалят прогресията на бъбречните заболявания и да помогнат за превенцията на хронифицирането им. Дял за хронифициране на ХБЗ са наследствените заболявания.

Нефронофтизата представлява наследствено бъбречно заболяване, характеризиращо се с хроничен тубуло-интерстициален нефрит, който може да се прояви в ранна детска възраст и в зависимост от формата да прогресира до терминална хронична бъбречна недостатъчност (ХБН).

Водещи клинични прояви са: полиурия, полидипсия, анемия.

Представяме клиничен случай на дете на 3 г. 9 м., често боледуващо от инфекции на горни дихателни пътища, станали повод за хоспитализация. От изследванията: Hb 80 g/l, урея 12 mmol/l, креатинин 156  $\mu$ mol/l, урина – лекостепенна протеинурия, относително тегло 1010.

От ултразвуковото изследване: двустранно бъбреци, гранични размери, повишена ехогенност на паренхима, данни за хипоехогенни зони в медулата, наподобяващи кистички.

От направената биопсия: данни за атрофия на бъбречните тубули, с уплътняване на места на бъбречния интерстициум и единични кисти в медулата.

### ABSTRACT

Chronic kidney disease (CKD) in the pediatric population increases. Early detection and treatment can reduce the progression of kidney diseases (KD) and help with the prevention of their chronification. Among the reasons for chronification of KD are hereditary diseases.

Nephronophthisis is a hereditary kidney disease characterized by chronic tubulointerstitial nephritis which can manifest in infancy and depending on the type - progress to end-stage CKD.

Leading clinical manifestations are: polyuria, polydipsia, anemia.

We present a case of a child of 3 years. 9m., often suffering from infections of the upper respiratory tract. One of those infections became a reason for hospitalization. From laboratory tests: Hb 80 g/l, urea 12 mmol/l, creatinine 156  $\mu$ mol/l, urine - mild proteinuria, density 1010.

Ultrasonography results: bilateral kidneys, border sized, increased renal parenchymal echogenicity, data for hypoechoic areas in the medulla resembling small cysts.

Biopsy results: evidence of atrophy of the renal tubules, increased incidence of interstitial cells in the renal interstitium, single cysts in the medulla.

Based on the clinical manifestations and the results of lab tests the patient is diagnosed with nephronophthisis (NPH1). Given the child's young age and the presence of early stages of CKD sufficient monitor-

*Въз основа на клиничните прояви и резултатите от изследванията е поставена диагноза: нефронофтиза на Фанкони. Предвид малката възраст на детето и наличието на начален стадий на ХБЗ се налага адекватно проследяване и лечение с цел намаляване прогресията на ХБЗ.*

**Ключови думи:** детска възраст, нефронофтиза, хронично бъбречно заболяване

Хроничното бъбречно заболяване (ХБЗ) в педиатричната популация се увеличава. ХБЗ има честота 1-3% за детска възраст, като след 18-год. възраст тя достига 5-10%. Ранното откриване и лечение могат да намалят прогресията и да помогнат за превенция на хронифицирането му. Водещи причини за хронифициране на бъбречните заболявания в детска възраст са вродените аномалии на отделителната система. Дял за хронифициране на ХБЗ са и наследствените заболявания.

Наследствено заболяване, което води до хронифициране, е нефронофтизата на Фанкони. Описано е през 1951 г. от Гуидо Фанкони. Среща се в 1/50000, със засягане еднакво на двата пола. Унаследява се автосомно рецесивно, като генът се намира във 2 хромозома, в участък 2q13 и се обозначава като NPH1. През последните години ювенилната нефронофтиза се включва към групата на цилиопатиите и разглежда като медуларна кистозна болест, засягаща предимно дисталните каналчета.

Първите клинични прояви на заболяването са във възрастта 1-5 години с прояви на полиурия, полидипсия, анемиен синдром, хипостенурия. По-рядко се наблюдава оточен синдром и хипертония. Протичането на заболяването се определя от степента на хронифициране и развитие на бъбречна недостатъчност.

Представяме клиничен случай на дете на 3 г. 9 м. Родено от първа нормално протекла бременност и раждане, доносено с провизно физическо и нервно психическо развитие. Често боледуващо от инфекции на горни дихателни пътища. Хоспитализирано през м. февруари 2016 г. в УМБАЛ „Св. Марина“ - Варна по повод остър ларинготрахеит. От направените изследвания не се установяват промени в кръвна картина, урина и биохимични показатели. Месец след изписването е с намален апетит, отпуснато, с нежелание за игра, приема повече течности. Поредна инфек-

*ing and treatment are needed to reduce the progression of CKD.*

**Keywords:** childhood, nephronophthisis, chronic kidney disease

ция на горните дихателни пътища е причина за повторна хоспитализация. Обективно детето е с бледа кожа и видими лигавици, намален тургор и еластичност, везикуларно дишане без хрипова находка. Ритмична сърдечна дейност, ясни тонове, RR 130/80. Корем мек, без органомегалия, двустранно отр. Succ. renalis. Гърло розово. От изследванията: Hb 80 g/l, урея 12 mmol/l, креатинин 156  $\mu$ mol/l, урина – лекостепенна протеинурия, относително тегло 1018. При проследяването им е налице тенденция за задържане на анемиен синдром (Hb 73-80 g/l) и повишаване стойностите на урея до 15 mmol/l, креатинин 320  $\mu$ mol/l. Креатининов клирънс 44 ml/min, урина alb. положителен, 5-8 еритроцита, количество отделена урина за 24 часа - 1,5 л. с отн. тегло 1018.

Ултразвуково изследване: двустранно бъбречи, повишена ехогенност на паренхимата II-III степен, данни за хипоехогенни зони в медулата, наподобяващи кистички.

Наличието на анемиен синдром, азотна задръжка, полиурия и полидипсия, промените в ултразвуковото изследване ни дадоха основание да обсъждаме хронично бъбречно заболяване и да търсим причината. Детето беше консултирано в Детска клиника по нефрология и хемодиализа - София и осъществена бъбречна биопсия: данни за атрофия на бъбречните тубули, с уплътняване на места на бъбречния интерстициум и единични кисти в медулата.

Въз основа на клиничните прояви, резултатите от изследванията и бъбречната биопсия беше поставена диагноза: нефронофтиза на Фанкони.

Препоръки за поведение: предвид малката възраст на детето и наличието на начален стадий на ХБЗ се налага:

- лечение: спазване на съответен режим, диета, симптоматично лечение с цел намаляване прогресията на ХБЗ;
- профилактика на честите инфекции;

- проследяване на биохимичните показатели;
- обсъждане на трансплантация.

Нефронофтизата на Фанкони е рядко заболяване, но е едно от наследствените заболявания, причина за ХБЗ в детска възраст. Познанието на клиничните му прояви и промените в параклиничните и образни изследвания са в основата на диференциално-диагностичния подход. Своевременното му диагностициране е в основата на намаляване риска от усложнения и забавяне на прогресията му.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Анадолийска, А., М. Гайдарова. Детска нефрология, 1 и 2 част. 2008.
2. Близнакова, Д. Диагностични алгоритми в детска нефрология с абдоминална ехография. Варна, 2013.
3. Близнакова, Д. За детската нефрология-практично. Варна, 2015.
4. Делийска, Б. Честота на хроничното бъбречно заболяване // Нефрология, диализа и трансплантация, 2009, 15, 1, с. 5-9.
5. Ardissino G., V. Dacco et., al., Epidemiology of Chronic Renal Failure in children . Data from the Ital. Kid. Project, Pediatrics, 2003, 11, 4, 382.
6. Bourel M., R. Ardailon, Prevention and screening of chronic renal failure, Bul. De Lacademie Nat. De Medicine, 2004, 188, 8, 1455-1468.
7. Bradley A., W. Chadha, Chronic kidney disease in children the global perspective, Pediatr. Nephrol. 2007, 22, 1999-2009.
8. Dilys A., Whyte R. Chronic kidney disease in children, Pediatrics in review, 2008, 29, 10, 335-341.
9. Harambat J., K. Stralen, J. Kim et., al., Epidemiology of chronic renal disease in children, Pediatr. Nephrol., 2012, 27, 3, 507.
10. Kher H., End Stage renal disease in developing countries, Kidney int., 2002, 62, 350- 362.
11. Koshy S., D. Geary, Anaemia in children with chronic kidney disease, Pediatr. Nephrol., 2008, 23,2,2 209-219.
12. Kliegman R, Jenso K., et. al. Nelson Essentials of Pediatrics, Elsevier Saunders, 2006.
13. Nahas M., A. Bello, Chronic kidney disease. The global challenge, Lanset, 2005, 365, 331-340.
14. Nahas A. M., A. Levin, Chronic Kidney Disease. A practical guide to understanding and management, Oxford university press, 2010.
15. Nickolas T., J. Barasch, Devarajan P. Biomarcers in acute and chronic kidney disease, Curr. Opin. Nephrol. Hypertens, 2008, 17, 127-132.
16. Osby F. Principles and practice of Pediatrics, 1990.
17. Pankaj H., K. Singla, M. Mantar et. al. Chronic renal failure in children, Indian Pediatrics, 2003, 40, 1035-1042.
18. Parikhnees L., Nicholas J., Brogan P., Paediatric nephrology, Oxford university press, 2007.
19. Staples A., L. Greenbaum et., al., Association between clinical Risk factors and Progression of Chronic Kidney disease in children., Clin. J. of the Am. Society of Nephrology, 2010, 5, 12, 2172-2179.
20. Zelikovic I., I. Eisenstein, Practical algorithms in Pediatric Nephrology, Karger Publishers, 2008.