

A. Badeński

1Katedra i Klinika Pediatrii, Wydziału Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach ul. 3 Maja 13/15, 41-800 Zabrze, Polska

M. Kleszyk

Oddział Nefrologii Dzieci z Pododdziałem Dializoterapii Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 1 im. prof. Stanisława Szyszko Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

B. Banaszak

Katedra i Klinika Pediatrii, Wydziału Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach ul. 3 Maja 13/15, 41-800 Zabrze, Polska

K. Broll-Waśka

Oddział Nefrologii Dzieci z Pododdziałem Dializoterapii Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 1 im. prof. Stanisława Szyszko Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

A. Morawiec-Knysak

Oddział Nefrologii Dzieci z Pododdziałem Dializoterapii Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 1 im. prof. Stanisława Szyszko Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

M. Szczepańska

Katedra i Klinika Pediatrii, Wydziału Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach ul. 3 Maja 13/15, 41-800 Zabrze, Polska

15-letni chłopiec z białkomoczem i ostrym uszkodzeniem nerek - opis przypadku

Autorzy przedstawiają 15-letniego chłopca hospitalizowanego w Oddziale Nefrologii Dzieci w Zabrze z powodu białkomoczu oraz narastających parametrów niewydolności nerek. W badaniu fizykalnym, przy przyjęciu stwierdzono wysoką gorączkę, ból i zawroty głowy, narastający ból brzucha z dodatnim objawem Chełmońskiego oraz obustronnie dodatnim objawem Goldflama oraz wymioty. Ponadto obserwowano wysypkę rumieniowo-plamistą na tułowie, drobne wybroczyny na twarzy, zaczerwienione i rozpulchnione migdałki, suche śluzówki oraz wyczuwalne węzły chłonne szyjne. W badaniach laboratoryjnych przy przyjęciu stwierdzono podwyższone stężenie kreatyniny w surowicy krwi (eGFR MDRD = 32 ml/min/1,73m²), hipoproteinemię, hiponatremię, podwyższone stężenie d-dimerów, podwyższone parametry stanu zapalnego oraz białkomocz rzędu 5,2 g/l. W kolejnych dniach hospitalizacji u chłopca przeprowadzono 3 zabiegi hemodializy. Z uwagi na narastający ból brzucha wraz z nasilającym się objawem Chełmońskiego oraz miernie dodatnimi objawami otrzewnowymi, chłopiec wielokrotnie był konsultowany chirurgicznie. Chłopiec był leczony w oparciu o steroidoterapię dożylną, antybiotykoterapię dożylną (ceftriakson, metronidazol), leczenie przeciwzakrzepowe oraz objawowe. U chłopca wykonano biopsję szpiku, wykluczając chorobę rozrostową z zajęciem szpiku kostnego. Na podstawie badań laboratoryjnych wykluczono mikroangiopatie zakrzepowe, choroby układowe w tym nefropatię toczniową i zespół Goodpasture'a. W USG jamy brzusznej obserwowano hiperechogeniczne nerki z zatarciem różnicowania korowo-rdzeniowego oraz obecność drobnych złogów. Po 2 tygodniach hospitalizacji, chłopiec został wypisany do domu i do dalszej stałej opieki nefrologicznej, w stanie ogólnym dobrym.

M. Daniel

c

A. Deja

Katedra i Klinika Pediatrii i Nefrologii WUM

A. Wabik

Katedra i Klinika Pediatrii i Nefrologii WUM

B. Leszczyńska

Katedra i Klinika Pediatrii i Nefrologii WUM

M. Pańczyk-Tomaszewska

Katedra i Klinika Pediatrii i Nefrologii WUM

Ostre cewkowo-śródmiąższowe zapalenie nerek jako przyczyna ostrego uszkodzenia nerek

Wstęp: Ostre cewkowo-śródmiąższowe zapalenie nerek (OCŚZN) to stan zapalny obejmujący tkankę śródmiąższową oraz cewki nerkowe, prowadzący do nagłego pogorszenia funkcji nerek (ostrego uszkodzenia nerek, AKI). OCŚZN jest chorobą na tle immunologicznym, a głównymi przyczynami są: reakcje nadwrażliwości na leki (np. antybiotyki, NLPZ, inhibitory pompy protonowej), infekcje, odkładanie kompleksów immunologicznych. Cel: Ocena przydatności biopsji nerki w diagnostyce OCŚZN. Materiał i metody: Analizowano 32 pacjentów z AKI u których na podstawie obrazu klinicznego podejrzewano OCŚZN. Wśród badanej grupy było 16 dziewczynek, mediana wieku 15 lat i 8 miesięcy. Główne objawy to: ból okolicy lędźwiowej - 50%, osłabienie - 84%, nudności/wymioty u 87%, rzadziej - gorączka 37,5%, obrzęki lub utrata masy ciała po 37,5%). U wszystkich pacjentów rozpoznano AKI (mediana eGFR 22,7ml/min/1,73 m², IQR 8;54), 1 pacjent miał bezmocz, u pozostałych stwierdzono: białkomocz ? 78%, jałową leukocyturię - 28%, glukozurię - 34%. U wszystkich wykonano biopsję nerki. Wyniki: Na podstawie biopsji u 29 potwierdzono diagnozę OCŚZN, u 2 rozpoznano ATN, a u 1 PCŚZN. U 14 pacjentów nie ustalono przyczyny AKI, u 13 pacjentów były to leki (mesalazyna, ketonal, lamotrygina, klonazepam, ibuprofen, paracetamol, narkotyki), u 5 zakażenia (mycoplasma pneumoniae, leptospira). W analizowanej grupie 6 pacjentów (18,7%) wymagało leczenia nerkozastępczego. Wszyscy z OCŚZN otrzymali prednison 1mg/kg/db od 3 do 6 miesięcy. Normalizacja funkcji nerek eGFR>90ml/min/1,73m² nastąpiła u 90% pacjentów, średnio po 46 dniach leczenia (od 4 do 210 dni). Wnioski: 1. Biopsja nerki pomaga w postawieniu rozpoznania szczególnie u pacjentów, u których nie ustalono przyczyny AKI. 2. Szybkie wdrożenie leczenia glikokortykosteroidami pozwala na powrót prawidłowej czynność nerek.

K. Gołębiowska

Klinika Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej, Wojskowy Instytut Medyczny - Państwowy Instytut Badawczy

M. Placzyńska

Klinika Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej, Wojskowy Instytut Medyczny - Państwowy Instytut Badawczy

J. Milart

Klinika Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej, Wojskowy Instytut Medyczny - Państwowy Instytut Badawczy

A. Tomaszewska

Klinika Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej, Wojskowy Instytut Medyczny - Państwowy Instytut Badawczy

A. Gościńska

Klinika Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej, Wojskowy Instytut Medyczny - Państwowy Instytut Badawczy

K. Jobs

Klinika Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej, Wojskowy Instytut Medyczny - Państwowy Instytut Badawczy

Hydrochlorotiazyd w prewencji hiperkalciurii i kamicy układu moczowego u dzieci

WSTĘP:

Hydrochlorotiazyd stosowany jest u dzieci z idiopatyczną hiperkalciurią oraz nieprawidłowym wynikiem densytometrii kostnej. Poprzez zmniejszenie wydalania wapnia z moczem, ma również zapobiegać tworzeniu się złogów w drogach moczowych. Aktualnie pojawiają się doniesienia dotyczące braku skuteczności takiego leczenia u dorosłych (NOSTONE trial).

Cel badania:

Celem niniejszego badania jest ocena skuteczności hydrochlorotiazydu w prewencji hiperkalciurii idiopatycznej i kamicy układu moczowego u dzieci.

Materiał:

Badana grupa obejmowała dzieci w wieku 5-18 lat z hiperkalciurią idiopatyczną, hospitalizowane w Klinice Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej WIM-PIB w latach 2022–2025.

Metodyka:

- Retrospektywnie analizowano grupę obejmującą dzieci w wieku 5-18 lat z rozpoznaną hiperkalciurią idiopatyczną, leczonych hydrochlorotiazydem w typowych, zalecanych dawkach (1 mg/kg/d)
- Oceniano dobowe wydalanie wapnia z moczem oraz dynamikę tworzenia nowych lub powiększania się już obecnych złogów w badaniu ultrasonograficznym
- Minimalny okres obserwacji pacjentów wynosił 6 miesięcy

Wnioski:

U badanych pacjentów hydrochlorotiazyd wykazał skuteczność w obniżeniu kalciurii, co nie zawsze przekładało się na zmniejszenie dynamiki tworzenia złogów.

Wyniki:

- W badanej grupie dzieci leczonych przez 6 miesięcy hydrochlorotiazylem stwierdzono:
 - nieistotny statystycznie, mieszczący się w granicach normy dla wieku wzrost stężenia wapnia w surowicy ($10,18 \pm 0,28$ vs $10,28 \pm 0,28$; $p^{\text{St}}=0,177$)
 - znamienne statystycznie obniżenie wskaźników wapniowo/kreatyninowych w drugiej porcji moczu po nocy (Ca/kr: $0,28 \pm 0,14$ vs $0,19 \pm 0,11$ $p^{\text{St}}=0,017$) [Rys.1] i dobowej zbiorce moczu (CA/KR: $0,35 \pm 0,18$ vs $0,25 \pm 0,12$ $p^{\text{St}}=0,038$) [Rys.2].
 - W okresie 6 miesięcy leczenia częstość występowania kamicy układu moczowego nie wzrosła znamienne statystycznie ($p^{\text{McNemar}}=0,250$) [Rys.3].
 - Przed włączeniem do badania złogi w układzie moczowym uwidoczniono w badaniu USG u 9 chorych, po zakończeniu obserwacji – u 7 chorych. Na 14 badanych u 6 pacjentów stwierdzono zmniejszenie liczby złogów, u 1 pacjenta zaobserwowano zmniejszenie wymiaru istniejących złogów, u 2 pacjentów nie stwierdzono zmian w zakresie liczby i wielkości złogów, u 1 pacjenta rozmiar złogu powiększył się. U 4 pacjentów ze wskazaniami do leczenia, ale bez złogów w momencie podania leku, po 6 miesiącach także nie stwierdzono ich w USG.
- Komentarz: Należy podkreślić, że badanie obejmuje niewielką grupę pacjentów oraz stosunkowo krótki okres obserwacji, co może ograniczyć możliwość wyciągania ostatecznych wniosków dotyczących długoterminowej skuteczności terapii. Rekrutacja do badania jest nadal kontynuowana, co pozwoli na dalszą ocenę efektów leczenia w dłuższym okresie.

A. Halinski Adam

SCM

A. Halinski Andrzej

SCM

Giętka ureterorenoskopia w urologii jednego dnia jako nowa możliwość leczenia kamicy nerkowej u dzieci.

Cel pracy: Giętka ureterorenoskopia jest techniką chirurgiczną stosowaną w leczeniu górnych dróg moczowych. Jest bardzo często stosowana u pacjentów dorosłych, jednak ze względu na postępującą miniaturyzację sprzętu, a także jego precyzję, technika ta stała się również możliwa w procesie leczenia u dzieci. Materiał i metody: Przedstawiamy 7 przypadków giętkiej ureterorenoskopii wykonanych u dzieci z kamicy nerkowej górnych dróg moczowych w wieku od 6 do 17 lat w trybie chirurgii jednego dnia. Średnia wieku wynosiła 9,5 roku. Pierwszy zabieg w Polsce nasz zespół wykonał 06.06.2013 r. Wyniki: U 4 dzieci kamień znajdował się w dolnym kielichu, u 2 dzieci w środkowym kielichu, a u jednego dziecka złóg znajdował się w proksymalnym odcinku moczowodu. Uzyskano skuteczność zabiegu na poziomie 86%. Wnioski: Giętka ureterorenoskopia w chirurgii jednego dnia jest skutecznym, bezpiecznym i mało inwazyjnym narzędziem zarówno do diagnostyki, jak i leczenia górnych dróg moczowych. Wierzimy, że postępująca miniaturyzacja sprzętu i zdobywanie doświadczenia umożliwią przeprowadzenie tej procedury u mniejszych dzieci, z wysoką skutecznością w chirurgii jednego dnia.

E. Jarosz-Wójcik

Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków; Oddział Nefrologii i Nadciśnienia Tętniczego, Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie

M. Miklaszewska (prelegent)

Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

M. Błasiak

Szkoła Doktorska Nauk Medycznych i Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

M. Zajączkowski

Wydział Lekarski, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

D. Drożdż

Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Kraków

Nieoczywisty wynik genetyczny przypadku nefrokalcynozy

Wstęp: Nefrokalcynoza to rzadkie schorzenie, w którym dochodzi do odkładania się złogów wapnia w tkance śródmiąższowej nerek. Skutkuje to postępującą utratą ich funkcji, doprowadzając do rozwoju przewlekłej choroby nerek. Opis przypadku: U 5 letniej dziewczynki podczas USG wykonanego z powodu bólów brzucha uwidoczniło się cechy obustronnej nefrokalcynozy. Dziecko do tej pory zdrowe, nie zażywało leków (poza suplementacją standardowych dawek witaminy D3). Wywiad rodzinny obciążony kamicią moczową u ojca. W badaniu fizykalnym bez odchyleń. W badaniach laboratoryjnych parametry nerkowe prawidłowe: eGFR (wg Schwartz) 116 ml/min/1,73m², wyrównana jonowo i gazometrycznie, poziomy 25OHD3 i 1,25(OH)2D3 - w normie. W badaniu ogólnym moczu stwierdzono nieliczne szczawiany wapnia, w dobowej zbiorce moczu - hiperkalciurię (9.3 mg/kg) i proteinurię (11 mg/kg); oksaluria i cytraturia były prawidłowe. Wskaźnik magnezowo-wapniowy z porcji moczu był obniżony (0.32 mg/mg). Do leczenia włączono cytrynian magnezu z witaminą B6, cytrynian potasu, hydrochlorotiazyd oraz nefroprotekcję ramipryl, modyfikując leki oraz ich dawki na podstawie bieżących wyników badań. Po okresie 5-letniej obserwacji, eGFR wynosi 118 ml/min/1,73m², a obraz USG nerek pozostaje stacjonarny. Diagnostykę poszerzono o badania genetyczne, które potwierdziły obecność heterozygotycznej mutacji w genach CLDN16 oraz CYP24A1 zarówno u pacjentki, jak i u jej matki, u której wykluczono nefrokalcynozę oraz hiperkalciurię. Wymienione mutacje w postaci homozygotycznej doprowadzają do schyłkowej niewydolności nerek w mechanizmie odpowiednio hiperoksalurii i hiperkalciurii. Wnioski: Nefrokalcynoza jest objawem, u podłoża którego mogą leżeć mutacje różnych genów. W każdym przypadku nefrokalcynozy warto wykonać badanie genetyczne, które jednak nie zawsze definiuje fenotyp choroby.

Sesja posterowa I. Kamica moczowa, nefrokalcynoza, nefropatie cewkowo-śródmiąższowe

=====

Kolejność alfabetycznie wg nazwiska pierwszego autora

M. Jasielska

Katedra Pediatrii, Klinika Pediatrii, Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

M. Polewka

Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

A. Jędzura

Katedra Pediatrii, Klinika Pediatrii, Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

P. Adamczyk

Katedra Pediatrii, Klinika Pediatrii, Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

P. Wysocka-Wojakiewicz

Katedra Pediatrii, Klinika Pediatrii, Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

K. Sedlaczek (prelegent)

Katedra Pediatrii, Klinika Pediatrii, Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

Retrospektywne rozpoznanie zespołu Gordona w rodzinie pacjenta z hiperkaliemią

Wstęp Pseudohipoaldosteronizm typu II, znany również jako zespół Gordona, jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną tubulopatią. Choroba jest wynikiem mutacji w genach CUL3, KLHL3, WNK1 i WNK4 i zazwyczaj jest dziedziczona w sposób autosomalny dominujący. W niniejszej pracy przedstawiono przypadek 10-letniego chłopca, dzięki któremu wtórnie postawiono rozpoznanie zespołu Gordona u licznych krewnych 1 i 2 stopnia. Opis przypadku 10,5-letni chłopiec po epizodzie przejściowego niedowładu kończyn dolnych (po wysiłku), z okresowymi bólami kończyn dolnych i w klatce piersiowej, został przyjęty na Oddział Nefrologiczny celem diagnostyki hiperkaliemii. Wywiad rodzinny obciążony był ciężkim nadciśnieniem tętniczym oraz hiperkaliemią u matki oraz babci pacjenta. W badaniach laboratoryjnych stwierdzono hiperkaliemię (5,59-6,1 mmol/l), umiarkowaną kwasicę nieoddechową (przy kwaśnym odczynie moczu pH 5,5). Wobec hiperkalciurii (6,9 mg/kg/d) wykonano densytometrię kości, która wykazała zmniejszoną gęstość mineralną kości. Całodobowy zapis ciśnienia tętniczego oraz obraz nerek w USG były prawidłowe. Wobec obrazu klinicznego i wywiadu rodzinnego wysunięto podejrzenie zespołu Gordona i zdecydowano o włączeniu hydrochlorotiazydu w dawce 2x6,25mg - uzyskano ustąpienie objawów klinicznych i normalizację kaliemii oraz kwasicy. W sekwencjonowaniu met. Sangera zidentyfikowano heterozygotyczny wariant patogenny genu KLHL3 c.1090G>C zarówno u pacjenta, jak i krewnych w linii prostej: matki i babci. Nadciśnienie tętnicze i epizody bólów/osłabienia kończyn dolnych występują również u brata matki i jego syna (oczekują na badanie genetyczne). Wnioski W diagnostyce różnicowej zaburzeń elektrolitowych i nadciśnienia tętniczego u pacjentów z obciążonym wywiadem rodzinnym należy uwzględnić choroby uwarunkowane monogenowo. Wnikliwa analiza wywiadu rodzinnego może być kluczowa w ustaleniu prawidłowego rozpoznania, gdyż fenotyp pacjenta, zwłaszcza w młodym wieku, może być jeszcze niekompletny.

A. Kawalec

Katedra i Klinika Nefrologii Pediatricznej Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

K. Kiliś-Pstrusińska

Katedra i Klinika Nefrologii Pediatricznej Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

Tubulopatia i nefrokalcynoza jako możliwa manifestacja choroby mitochondrialnej

Wstęp: Zaburzenia czynności cewek nerkowych mogą prowadzić do rozwoju nefrokalcynozy. Opis przypadku: 6-letni chłopiec pozostający pod opieką neurologa (obniżone napięcie mięśniowe, cechy niezdolności ruchowej, w wywiadzie afazja motoryczna) i endokrynologa (niedobór masy ciała i wzrostu) został skierowany do oddziału nefrologicznego z podejrzeniem tubulopatii. Zaburzenia elektrolitowe pod postacią hipomagnezemii, hipokaliemii, hipokalcemii i hipofosfatemii po raz pierwszy stwierdzono u dziecka w trakcie diagnostyki niedoboru masy ciała. W wywiadzie rodzinnym zaburzenia neurologiczne, elektrolitowe i nefrokalcynoza, u matki pacjenta podejrzenie cytopatii mitochondrialnej. W toku diagnostyki nefrologicznej u chłopca wykazano hipomagnezemię, hipokaliemię, zasadowicę metaboliczną, hiperkalciurię, podwyższone dobowe wydalenie magnezu, fosforu i kwasu moczowego oraz znaczną hipocytraturię. W badaniu usg obraz nefrokalcynozy rdzeniowej. Pobrano skierowano do poradni genetycznej. Na podstawie badania WES trio wysunięto podejrzenie choroby mitochondrialnej powiązanej z uszkodzeniem genu MT-TF, ponadto zidentyfikowano uszkodzenie genu REN (wariant VUS/potencjalnie patogenny) powiązane z kanalikowo-śródmiąższową chorobą nerek oraz genu MYH7 powiązane z rodzinną kardiomiopatią. Aktualnie pacjent ma 8 lat. Chłopiec przewlekłe przyjmuje cytrynian potasu, magnez oraz koktajl mitochondrialny (witamina D3, kwasy OMEGA 3/5, witamina c, L-karnityna, coenzym Q10, witamina B complex). W kontrolnych badaniach funkcja nerek jest prawidłowa, utrzymuje się zasadowica metaboliczna, stężenie elektrolitów w surowicy oraz wydalenie wapnia i cytrynianów w dobowej zbiorce moczu jest prawidłowe. Wnioski: Uszkodzenie genu MT-TF może objawiać się tubulopatią nerkową podobną do zespołu Gitelmana. U pacjentów z niewyjaśnioną tubulopatią w diagnostyce warto uwzględnić choroby mitochondrialne.

K. Mikołajczyk

Klinika Pediatrii, Immunologii i Nefrologii - Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki - Łódź

Omnia sunt venena, nihil est sine veneno. Sola dosis facit venenum. - opis pacjentki z ostrym cewkowo-śródmiąższowym zapaleniem nerek

Ostre cewkowo-śródmiąższowe zapalenie nerek jest schorzeniem rzadko występującym wśród dzieci. Do najczęstszych czynników etiologicznych wymienianych w literaturze należą leki, zwłaszcza niesteroidowe leki przeciwzapalne. Celem pracy jest opis pacjentki hospitalizowanej w Klinice Pediatrii, Immunologii i Nefrologii ICZMP w Łodzi. 15-letnia dziewczyna zgłosiła się do SOR z powodu utrzymujących się od 48 godzin dolegliwości bólowych okolicy lędźwiowej kręgosłupa oraz objawów dyzurycznych z towarzyszącą gorączką. Z powodu zgłaszanych objawów pacjentka przyjmowała ibuprofen, z mierną poprawą. Przy przyjęciu do Kliniki dziewczyna była w stanie ogólnym średnim, zgłaszała silny ból okolicy lędźwiowej, nad- i podbrzusza. W wykonanych badaniach laboratoryjnych wykryto hipoalbuminemię, skompensowaną kwasicę metaboliczną, podwyższone stężenie kreatyniny (3,5 mg/dl), mocznika (75 mg/dl), eGFR wynosił 25ml/min/1,73m². W badaniu ogólnym moczu stwierdzono białkomocz. W USG nie opisano cech zastoju moczu ani kamicy nerkowej. Wyszukiwano podejrzenie ostrego uszkodzenia nerek wynikającego prawdopodobnie z odwodnienia i zbyt dużych dawek ibuprofenu (łącznie 3g w ciągu 2 dni). Zastosowano intensywne nawadnianie dożylnie bez efektu. Z powodu braku poprawy w zakresie czynności nerek wysunięto podejrzenie ostrego polekowego cewkowo-śródmiąższowego zapalenia nerek. Przeprowadzono biopsję nerki i do leczenia dołączono steroidy systemowe. W wyniku zastosowanej farmakoterapii uzyskano poprawę stanu klinicznego. W kontrolnych badaniach uzyskano normalizację parametrów nerkowych i gazometrycznych. Wynik badania histopatologicznego potwierdził rozpoznanie ostrego cewkowo-śródmiąższowego zapalenia nerek. Wnioski: Istotna jest edukacja w zakresie doboru, dawkowania i możliwych działań niepożądanych leków, zwłaszcza z grupy OTC.

M. Miler

Katedra i Kliniki Nefrologii Dziecięcej

K. Rasiewicz

Katedra Chirurgii i Urologii Dziecięcej

O. Cherniaieva

Katedra i Klinika Nefrologii Dziecięcej

D. Polak-Jonkisz (prelegent)

Katedra i Klinika Nefrologii Dziecięcej

„Lecący w kulki” - opis przypadku kamicy pęcherza moczowego z nietypowym jądrem krystalizacji

CELEM PRACY jest prezentacja nietypowego przebiegu klinicznego oraz trudności diagnostycznych kamicy pęcherza moczowego u nastolatka. 11,5 -letni chłopiec został przyjęty do Kliniki Nefrologii Pediatricznej z podejrzeniem kłębuszkowego zapalenia nerek. Przed przyjęciem leczony ambulatoryjnie z powodu temperatury powyżej 38 st.C., wymiotów, luźnych stolców oraz białkomoczu i erytrocyturii. W posiewach moczu m.in. E. faecalis. USG układu moczowego prawidłowy. Okresowo obserwowano parcia naglące. W trakcie pobytu w Klinice przeprowadzono typową diagnostykę erytrocyturii i ocenę funkcji nerek. Z odchyień od normy wykazano: w morfologii leukocytozę z limfocytozą, podwyższone D-dimery i nieznacznie LDH, leukocyturie 10 550 - 1800 - 6371/ul, erytrocyturie 317-45/ul, białko dobowe do 1,76 g/l, mikroalbuminurię 38,6 mg/d, ACR 169.9 mg/g kreat., B2MU na górnej granicy normy. test w kierunku infekcji urogenitalnych W moczu dobowym obniżone P, podwyższone: P/Kr, UA/Kr, Mg/Ca, FEMg, obniżone FEUA. USG układ moczowy początkowo prawidłowe, w kolejnych w pęcherzu moczowym widoczna struktura ok. 30 mm dająca cień akustyczny ulegająca przemieszczeniu w trakcie zmian pozycji ciała. W TK widoczny konglomerat metalicznych kulek średnicy ok. 3,5 cm, gęstości ponad 3000 j.H dający silne artefakty, od góry otoczony zwapnieniem grubości 0,7 cm. W trakcie cystostomii nadłonowej (usunięto zwapniały konglomerat obejmujący metaliczne kulki magnetyczne wprowadzone przez chłopca ok. 1.5 roku wcześniej. WNIOSKI 1. jądrem krystalizacji w kamicy układu moczowego może być niemal każde ciało obce przy sprzyjających warunkach bakteriologicznych 2.

Autorzy: lek. Agnieszka Postępska, lek. Gabriela Ręka, lek. Natalia Sergiel, dr hab. n. med. Beata Bieniaś, dr n. med. Halina Borzęcka, dr n. med. Karolina Kalicka-Żuk, lek. Ewelina Książek, dr n. med. Aleksandra Sobieszczańska-Drożdziel, dr n. med. Anna Wieczorkiewicz-Płaza, prof. dr hab. n. med. Przemysław Sikora

Klinika Nefrologii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

Ostre cewkowo-śródmiąższowe zapalenie nerek jako przyczyna ostrego uszkodzenia nerek u pacjentów pediatrycznych – analiza przypadków klinicznych z ośrodka lubelskiego

Wstęp: Ostre cewkowo-śródmiąższowe zapalenie nerek (OCŚZN) jest częstą przyczyną ostrego uszkodzenia nerek (AKI). Czynnikiem wyzwalającym OCŚZN mogą być m.in. leki, infekcje, reakcje immunologiczne, czynniki toksyczne.

Materiał i metodyka: Do badania włączono 14 pacjentów w wieku 8-17 lat hospitalizowanych w Klinice Nefrologii Dziecięcej UM w Lublinie w latach 2023-2024 z powodu AKI w przebiegu OCŚZN. Przeprowadzono analizę dokumentacji medycznej pacjentów.

Wyniki: Grupę badanych pacjentów stanowiło 50% dziewczynek i 50% chłopców. Średnia wieku wynosiła 13 lat 7 miesięcy. U 57% pacjentów OCŚZN było poprzedzone infekcją układu oddechowego lub pokarmowego. U 14% pacjentów w wywiadzie podawano przyjmowanie niesteroidowych leków przeciwzapalnych i przedawkowanie paracetamolu. W 29% przypadków występowało nadciśnienie tętnicze. U wszystkich dzieci w fazie ostrej obserwowano zaburzenia elektrolitowe najczęściej w postaci hipokalcemii, hiperfosfatemii i hiperkaliemii. U 50% pacjentów występowała kwasica metaboliczna. W 71,4% przypadków stwierdzono białkomocz o różnym nasileniu, a w 64,3% przypadków krwinkomocz. Tylko 1 pacjent wymagał leczenia nerkozastępczego (hemodializoterapia). U 35,7% pacjentów stosowano steroidoterapię, pozostali wymagali jedynie leczenia objawowego. Średni czas hospitalizacji wyniósł 10 dni (od 4 do 23 dni). U wszystkich pacjentów nastąpił całkowity powrót funkcji nerek.

Wnioski: Etiologia OCŚZN u większości pacjentów pozostała niejasna. Objawy AKI mogą być niecharakterystyczne i sugerować inne jednostki chorobowe. U wszystkich pacjentów w wyniku zastosowanego leczenia uzyskano normalizację eGFR. Jednakże należy pamiętać, iż AKI w przebiegu OCŚZN jest stanem zagrażającym życiu wymagającym ścisłego monitorowania i dostępności leczenia nerkozastępczego.

A. Pukajło-Marczyk

Klinika Nefrologii Pediatricznej, Uniwersytecki Szpital Kliniczny, Wrocław

A. Jakubowska

Klinika Nefrologii Pediatricznej, Uniwersytecki Szpital Kliniczny, Wrocław

A. Medyńska

Klinika Nefrologii Pediatricznej, Uniwersytecki Szpital Kliniczny, Wrocław

D. Zwolińska

Klinika Nefrologii Pediatricznej, Uniwersytecki Szpital Kliniczny, Wrocław

K. Kiliś-Pstrusińska

Periostyna oraz KIM-1 u dzieci z przewlekłą chorobą nerek jako wskaźniki włóknienia i progresji choroby.

Rozpoznanie przewlekłej choroby nerek (PCHN) w początkowym etapie stanowi istotny problem kliniczny. Periostyna (POST) i KIM-1 mogą być markerami wczesnego uszkodzenia cewek i włóknienia.

Celem pracy była ocena przydatności POST i KIM jako markerów progresji PCHN oraz ich korelacja z parametrami funkcji nerek i białkomoczem.

W badaniu udział wzięło 23 dzieci z PCHN w stadiach I-IV oraz 23 dzieci zdrowych. Oceniono stężenia POST i KIM w surowicy i w moczu, kreatyninę, cystatynę C, białkomocz, albuminurię, białka cewkowe ($u\alpha_1$ i $u\beta_2$). Dzieci w I-II stadium stanowiły grupę ES (early stage), a III-IV opisano jako LS (late stage).

Stężenia POST i KIM w surowicy i w moczu oraz wskaźniki $uPOST/CR$, $uKIM/CR$ oraz frakcyjne wydalania: $FePOST$ i $FeKIM$, a także $UPCR$ były istotnie wyższe w grupie chorych w porównaniu z kontrolną. Jednak stężenia markerów nie różniły się w grupie ES vs LS, nie korelowały też z parametrami funkcji nerek, $eGFR$, $UPCR$, ACR , wydalaniem białek cewkowych. Natomiast wskaźniki $uPOST/CR$, $FePOST$, $uKIM/CR$ i $FeKIM$ utrzymały trend wzrostowy i były istotnie wyższe w grupie LS vs ES oraz silnie korelowały dodatnio między sobą oraz z $CysC$, a ujemnie z $eGFR$ i GFR_{CysC} . Wskaźniki $UPCR$ i ACR nie różniły się statystycznie między ES a LS, natomiast wskaźnik białek cewkowych do kreatyniny: $u\alpha_1/CR$ i $u\beta_2/CR$ wykazywał dla obu wartości trend wzrostowy w grupie chorych i był istotnie wyższy w grupie LS vs ES. $uPOST/CR$ oraz $uKIM/CR$ nie wykazały korelacji z $UPCR$, ACR czy białkomoczem cewkowym. Natomiast wskaźniki $FePOST$ i $FeKIM$ silnie korelują dodatnio z $u\alpha_1/CR$ i $u\beta_2/CR$, przy braku korelacji z $UPCR$ i ACR . Stosunek wartości $FePOST/FeKIM$ jest istotnie wyższy w grupie ES vs kontrola, a pomiędzy ES i LS jego wartość jest stabilna.

Frakcyjne wydalanie POST i KIM-1 są bardzo dobrymi wskaźnikami zaawansowania PCHN, dynamika ich wzrostu potwierdza rolę tych markerów w procesie włóknienia wraz z postępem PCHN. Stosunek $FePOST/FeKIM$ może być czułym markerem początku choroby.

Magdalena Remigolska-Baczewicz¹, Katarzyna Niwińska¹, Anna Żakowska-Żych¹, Hanna Haleczko-Weksneider¹, Jakub Kościuszkiewicz¹, Urszula Jacher¹, Andrzej Brodkiewicz¹

¹Klinika Pediatrii, Nefrologii Dziecięcej, Dializoterapii i Leczenia Ostrego Zatrucia, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, ul. Mączna 4, 70-204 Szczecin.

Rodzinne występowanie pierwotnej hiperoksalurii typu 1 – opis 3 przypadków.

Pierwotna hiperoksaluria typu 1 (PH1) to bardzo rzadka choroba metaboliczna dziedziczona autosomalnie recesywnie. Częstość jej występowania szacuje się w Europie Zachodniej na 1:120 000 żywych urodzeń. Spowodowana jest mutacją genu AGXT, który koduje specyficzny dla hepatocytów peroksysomalny enzym – aminotransferazę alaninowo-glioksalanową (AGT). Niedobór AGT powoduje nadmierną produkcję szczawianów, które są wydalone w dużych ilościach z moczem. Do typowych objawów PH1 należy nawracająca kamica układu moczowego i/lub nefrokalcynoza. Pacjenci w większości przypadków rozwijają schyłkową niewydolność nerek (SNN) w 2 lub 3 dekadzie życia. W leczeniu stosuje się postępowanie dietetyczne, suplementację cytrynianami i pirydoksyną. Od marca 2022r dla pacjentów z PH1 dostępny jest w Polsce również innowacyjny lek (lumazyran - Oxumo) oparty na mechanizmie interferencji RNA.

Przedstawiono przypadek trojga rodzeństwa w wieku 6, 13 oraz 14.5 lat z kamicą nerkową w przebiegu PH1, leczonych lumazyranem od X 2023r. Rozpoznanie PH1 postawiono na podstawie objawów klinicznych, wysokiego wydalania szczawianów z moczem, oraz oceny składu chemicznego wydalanych złogów. Badaniem genetycznym potwierdzono mutację w genie AGXT. W leczeniu zastosowano postępowanie objawowe, podjęto próbę leczenia pirydoksyną. Wobec braku poprawy włączono do leczenia lumazyran. W wyniku zastosowanej terapii zaobserwowano istotne obniżenie wydalania szczawianów z moczem u wszystkich leczonych pacjentów.

A. Wiernik

Klinika Chirurgii i Urologii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

L. Hyla-Klekot

Klinika Chirurgii i Urologii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

G. Kudela

Klinika Chirurgii i Urologii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

T. Koszutski

Klinika Chirurgii i Urologii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Przydatność oznaczeń białka Klotho w kamicy układu moczowego u dzieci

Wstęp: Kamica układu moczowego u dzieci to schorzenie o złożonej etiologii, na którą wpływają czynniki genetyczne, metaboliczne i środowiskowe. Białko α -Klotho, regulator metabolizmu wapniowo-fosforanowego i stresu oksydacyjnego, może mieć znaczenie w patogenezie tej choroby. Celem badania była ocena stężenia α -Klotho w surowicy dzieci z kamicą oraz jego związku z przebiegiem klinicznym i wynikami badań laboratoryjnych.

Materiał i metody: Badaniem objęto 40 dzieci z kamicą moczową oraz 40 bez kamicy i innych chorób mogących wpływać na stężenie α -Klotho. W obu grupach oznaczono stężenie α -Klotho w surowicy, a w grupie badanej również parametry gospodarki wapniowo-fosforanowej (wapń, fosfor, magnez, 25(OH)D, PTH) i wykonano dobowe zbiórki moczu. Zebrano dane o czynnikach ryzyka kamicy. Analizy statystyczne wykonano przy $p < 0,05$.

Wyniki: U dzieci z kamicą stężenie α -Klotho było istotnie niższe niż w grupie kontrolnej. Niższe wartości korelowały z dodatnim wywiadem rodzinnym, nawrotami choroby i koniecznością interwencji chirurgicznych. Zaobserwowano dodatnią korelację między stężeniem α -Klotho a fosforu. Dzieci otyłe miały niższe stężenia α -Klotho, a wyższe obserwowano u aktywnych fizycznie.

Wnioski: Obniżone stężenie α -Klotho może stanowić potencjalny biomarker kamicy moczowej u dzieci, odzwierciedlając nasilenie choroby i ryzyko jej nawrotów. Oznaczanie α -Klotho może wspomóc identyfikację dzieci z grupy ryzyka i umożliwić wdrożenie skuteczniejszych działań profilaktycznych i terapeutycznych.

J. Wójcik

Klinika Pediatrii, Immunologii, Nefrologii, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

M. Tkaczyk

Klinika Pediatrii, Immunologii, Nefrologii, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

Tajemnicza przyczyna ostrego cewkowo-śródmiąższowego zapalenia nerek u pewnej 16-latki

Wstęp: Ostre cewkowo-śródmiąższowe zapalenie nerek to heterogenna grupa o zróżnicowanej etiologii (m.in. związanej z reakcją na leki, zakażeniami, chorobami układowymi). W przebiegu OCŚZN może wystąpić gorączka, wysypki, wymioty, osłabienie siły mięśniowej, polidypsja, oliguria lub wielomocz. Zapalenie nerek często skojarzone jest z pogorszeniem funkcji narządu. Materiał i metodyka: Przedmiotem niniejszej pracy jest opis przypadku 16-letniej pacjentki będącej pod opieką Kliniki Pediatrii, Immunologii i Nefrologii ICZMP w Łodzi. Pacjentka z autoimmunologicznym zapaleniem wątroby (AIH) została przekazana z Oddziału Chorób Zakaźnych i Hepatologii z powodu cech ostrego uszkodzenia nerek. Dziewczynka ww. Klinice miała rozpocząć leczenie immunosupresyjne, ale z powodu nawracającej gorączki, wysypki odstąpiono od planowanego leczenia. W trakcie infekcji obserwowano dodatkowo podwyższone wskaźniki stanu zapalnego i nieprawidłowe parametry nerkowe. W toku dalszej diagnostyki nie stwierdzono uchwytne go czynnika zakaźnego. Po poszerzeniu panelu badań obserwowano dodatkowo aktywny osad moczu, podwyższoną echogeniczność warstwy korowej nerek, istotnie podwyższone miano przeciwciał ANA i anty ds-DNA. Z uwagi na pogarszający się stan pacjentki zdecydowano o podaniu metyloprednizolonu i następnie kontynuowaniu steroidoterapii w formie doustnej. Wykonano biopsję nerki. W badaniu histopatologicznym opisano cechy zapalenia cewkowo-śródmiąższowego nerek z prawidłowym obrazem kłębuszków nerkowych. Po zastosowanym leczeniu stan dziecka poprawił się. Wyniki i wnioski: W trakcie diagnostyki wykluczono czynniki infekcyjne, reakcję na leki, nefropatię toczniową. U pacjentki stwierdzono OCŚZN w przebiegu autoimmunologicznego zapalenia wątroby. Z uwagi na chorobę podstawową, dziewczyna wymaga długofalowego leczenia immunosupresyjnego. Słowa klucze: Ostre cewkowo-śródmiąższowe zapalenie nerek, AIH, steroidoterapia.

Anna Żakowska-Żych¹, Hanna Haleczko-Weksneider¹, Katarzyna Niwińska¹, Magdalena Remigolska¹, Jakub Kościuszkiewicz¹, Urszula Jacher¹, Andrzej Brodkiewicz¹

¹Klinika Pediatrii, Nefrologii Dziecięcej, Dializoterapii i Leczenia Ostrego Zatrucia, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, ul. Mączna 4, 70-204 Szczecin.

Mutacje w dwóch allelach genu CYP 24A1 przyczyną nefrokalcynozy u 5.5 letniej dziewczynki - opis przypadku

Związek występowania hiperkalcemii, hiperkalciurii oraz nefrokalcynozy z zaburzeniami metabolizmu witaminy D jest szeroko opisywany. Stosunkowo niedawno odkryto gen kodujący enzym rozkładający aktywną postać witaminy D - 1,25(OH)₂ do formy nieaktywnej. Do chwili obecnej opisano wiele wariantów molekularnych skutkujących zmianami odczytu oraz dysfunkcją enzymu kodowanego przez CYP 24A1.

W niniejszym doniesieniu przedstawiono przypadek 5,5 - letniej dziewczynki hospitalizowanej w tutejszej Klinice po raz pierwszy z powodu jałowej leukocyturii w wieku 4 miesięcy. U dziecka dodatkowo występowała utrata apetytu oraz zwolnienie tempa przyrostu masy ciała. W wykonanych badaniach dodatkowych stwierdzono znaczną hiperkalcemię, supresję parathormonu, znacznie podwyższone stężenie metabolitów witaminy D. W dobowej zbiorce moczu hiperkalciurię, w badaniu moczu leukocyturię. USG układu moczowego wykazało obustronną nefrokalcynozę III stopnia. Jako jedną z przyczyn ww objawów wysunięto podejrzenie mutacji w genie CYP24A1. Jednocześnie zastosowano leczenie polegające na wyeliminowaniu z diety wapnia (Milupa CaD) i witaminy D3. W kontrolnych badaniach obserwowano stopniową normalizację stężenia wapnia, parathormonu oraz metabolitów Wit D3 w surowicy krwi. Ustąpiły wszystkie objawy kliniczne. Na podstawie wykonanych badań genetycznych potwierdzono mutacje w dwóch allelach genu CYP24A1. Dziecko pozostaje pod stałą kontrolą poradni nefrologicznej oraz Kliniki.

Mutacje w genie CYP24A1 są jedną z najczęstszych przyczyn zaburzeń metabolizmu witaminy D oraz nefrokalcynozy.

Słowa kluczowe: nefrokalcynoza, hiperkalcemia, hiperkalciuria, wit D3, CYP24A1, mutacje