

# AA161: ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΝΕΦΡΩΝΟΦΘΙΣΗΣ ΣΤΑ ΠΛΑΙΣΙΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ SENIOR-LOKEN/BARDET-BIEDL

Μαρία Κατσαφυλούδη<sup>1</sup>, Μαρία Στάμου<sup>1</sup>, Λιάνα Φιδάνη<sup>1</sup>, Νικολέτα Πρίντζα<sup>2</sup>, Ασημίνα Γαλλή-Τσινοπούλου<sup>1</sup>

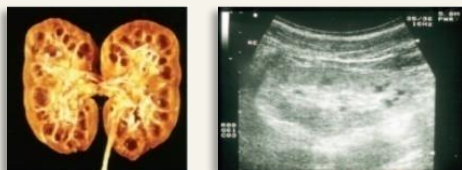
1. Β' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική κλινική Α.Π.Θ, Π.Γ.Ν.Θ ΑΧΕΠΑ, Θεσσαλονίκη

2. Α' Πανεπιστημιακή Παιδιατρική κλινική Α.Π.Θ, Π.Γ.Ν.Θ Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη

**Εισαγωγή:** Η νεφρωνόφθιση (επίπτωση 1:50000-1:900000) συγκαταλέγεται στις νεφρικές κροσσοπάθειες και εμφανίζεται ως μεμονωμένη ή συνδρομική (10-20%), με αυτοσωματική υπολειπόμενη κληρονομικότητα. Συχνότερος τύπος είναι η νεανική νεφρωνόφθιση με εμφάνιση τελικού σταδίου χρόνιας νεφρικής νόσου (ΤΣΧΝΝ) στην πρώιμη εφηβική ηλικία. Τα σύνδρομα Senior-Loken και Bardet-Biedl χαρακτηρίζονται από νεφρωνόφθιση και εξωνεφρικές εκδηλώσεις κυρίως από οφθαλμούς, ΚΝΣ και ενδοκρινείς,

**Σκοπός:** Περιγράφουμε περίπτωση συνδρομικής νεφρωνόφθισης σε έφηβο 12 ετών με ΤΣΧΝΝ

**Υλικό:** Παιδί μη συγγενών γονέων με ήπια ψυχοκινητική καθυστέρηση διακομίστηκε λόγω αναιμίας και νεφρικής ανεπάρκειας διαπιστωθείσες σε έλεγχο ωχρότητας. Από μηνών παρουσίαζε καταβολή, πολουουρία, πολυδιψία και από τριετίας νυκταλωπία. Προ 15 μηνών τιμή κρεατινίνης 1.3 mg/dl, χωρίς περαιτέρω διερεύνηση.



**Εικόνα 1.** Μορφολογικά χαρακτηριστικά νεφρωνόφθισης. Αριστερά: μακροσκοπική εικόνα, όπου διακρίνονται πολυάριθμες κύστες κυρίως στη φλοιομυελική ζώνη σε νεφρούς φυσιολογικού μεγέθους. Δεξιά: Υπερηχογραφική εικόνα. Αυξημένη ηχογένεια, ασαφροποίηση φλοιομυελικού διαχωρισμού, παρουσία κύστεων. Το μέγεθος των νεφρών μπορεί να είναι φυσιολογικό ή ελαττωμένο. (*J Am Soc Nephrol* 18: 1855-1871, 2007)

**Μέθοδος:** Κλινικά, ασθενής έντονα ωχρός, με υπέρταση (135/85 mmHg, > 99<sup>η</sup> ΕΘ). Εργαστηριακά: βαριά ορθόχρωμη ορθοκυτταρική αναιμία (Hb 5.6 gr/dl, Ht 16%), ουρία 213 mg/dl, κρεατινίνη 12.48 mg/dl, φώσφορος 6.0 mg/dl, PTH 22.2 pmol/l, pH 7.214, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 10.1 mmol/l, BE -16.2 mmol/l, γενική ούρων: pH όξινο, EB 1005. ClCr 3.72 ml/min/1.73m<sup>2</sup>. Υπερηχογραφικά απεικονίστηκαν μικροί, ρικνοί νεφροί. Από τον οφθαλμολογικό έλεγχο διαπιστώθηκε μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια. Αρχικά αντιμετωπίστηκε με μεταγγίσεις συμπτυκνωμένων ερυθρών, διόρθωση υγρών-ηλεκτρολυτών-οξοβασικής ισορροπίας και αμλοδιπίνη και στη συνέχεια παραπέμφθηκε προς έναρξη εξωνεφρικής κάθαρσης.

**Αποτελέσματα:** Με την υπόνοια νεανικής νεφρωνόφθισης εστάλη γονιδιακός έλεγχος. Αναερέθηκαν ομόζυγη παθογόνος μετάλλαξη στο γονίδιο SDCCAG8 (έλλειμμα στο εξώνιο 14) και ετερόζυγος παθογόνος μετάλλαξη στο γονίδιο BBS4, σχετιζόμενες με τα σύνδρομα Bardet-Biedl και Senior-Loken. Ο ασθενής παρέμεινε σε περιτοναϊκή κάθαρση επί οκτώ μήνες. Κατόπιν υποβλήθηκε σε μεταμόσχευση νεφρού από πτωματικό δότη.

**Συμπεράσματα:** Η νεφρωνόφθιση αποτελεί τη συχνότερη κληρονομούμενη αιτία ΤΣΧΝΝ σε παιδιά και εφήβους. Υποψία τίθεται σε παιδιά με πολουουρία, πολυδιψία, βαριά ανθεκτική αναιμία και ταχεία επιδείνωση της νεφρικής λειτουργίας. Ο γενετικός έλεγχος επισφραγίζει τη διάγνωση. Η μετάλλαξη στο γονίδιο SDCCAG8 που περιγράφουμε είναι πρωτοεμφανιζόμενη βιβλιογραφικά.

#### Ενδεικτική βιβλιογραφία

1. Stockman M. et al, Nephronophthisis, *GeneReviews (Internet)*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, 2016 Jun 23
2. Fenglan Luo and Yu-Hong Tao, Nephronophthisis: A review of genotype-phenotype correlation, *Nephrology* 23 (2018) 904-911
3. Ana M. Garcia et al, Nephronophthisis, a pediatric challenge, *Port J Nephrol Hypert* 2019; 33(2): 126-129
4. Matthias T.F. Wolf, Nephronophthisis and related syndromes, *Curr Opin Pediatr*. 2015 April; 27(2): 201-211