



Al VIII-a Congres Internațional al Societății de Pediatrie din Republica Moldova  
„PEDIATRIA – SPECIALITATE MULTIDISCIPLINARĂ”  
06-08 iunie 2024

**BOALA POLICHISTICĂ RENALĂ AUTOSOMAL RECESIVĂ ASOCIATĂ CU MULTIPLE MALFORMAȚII LA NOU-NĂSCUT**  
BERNIC J., BELAIA I., CIUNTU A., BURLACU E., BĂLUȚEL T., IGNAT A., CATRINESCU A.

**Introducere.** Boala polichistică renală autosomal recesivă (ARPKD) este o condiție clinică ereditară rară, determinată de mutații la nivel PKHD-1(6p12.2-3) care codifică fibrocistina proteinei ciliare și este manifestată clinic și paraclinic prin afectarea chistică renală și hepatică.

**Scopul studiului:** prezentarea unui caz clinic cu boala polichistică renală la copii.

**Material și metode.** Datele anamnestice, clinice și paraclinice au fost preluate din fișa de observație a pacientului, care a fost spitalizat în secția Reanimare Chirurgicală IMSP IMȘiC.

**Rezultate.** Fetița, născută de la sarcina a II, Nașterea I, la termen 37 săptămâni de gestație, prin operație cezariană urgentă, cu masa 3400g, Scor Apgar 7/8p. Din primele ore de viață, copilul manifesta semne de insuficiență renală congenitală și respiratorie. Transferat prin sericiu AVIASAN la IMSP IMȘiC. Starea generală a copilului în dinamică cu agravare, pe contul progresării clinice și paraclinice a insuficienței renale, insuficienței respiratorii, cardice și hepatice. ARPKD nu are un tratament curativ și acțiunile vizează manifestările complicațiilor bolii, fiind realizate de o echipă multidisciplinară. Tratamentul prevede teapia sindromală, menținerea perfuziei renale adecvate, corijarea tulburărilor hidro-electrolitice, balanță azotată bine echilibrată, adaptarea dozelor de medicamente cu excreție renală conform filtrației glomerulare.

**Rezultatele investigațiilor la internare.**

Hemoelucograma: Hb-178g/l, Eritrocite- $4.7 \times 10^{12}/\text{ul}$ , Ht-47,6%, leucocite- $45,5 \times 10^9/\text{l}$ , trombocite- $422 \times 10^9/\text{l}$ , nesegmentate-34%, segmentate-39%, I/T-0,46. Datele biochimice: ureea-9,3mmol/l, creatinina-259.0mmol/l, ALT-6,9U/L, AST-60,2U/L, Proteina totală-50,3g/l, Calciu-2,64mmol/l, Potasiu-5,8mmol/l, Sodiu-188mmo/l, RFG-13, Alfafetoproteina peste 800.

USG renală: Rinichiul drept lungimea 99x48mm, contur regulat, parenchimul 18mm; rinichiul stang lungimea 93x50mm, contur regulat, parenchimul 21mm. EcoDoppler cardiac: Defect de sept atril, Defect de sept ventricular, Insuficiența valvei tricuspide gr.II, Insuficienta valvei pulmonare gr I. Hipertensiune pulmonară severă.

Tomografia computerizată: modificari renale patologice în cadrul polichistozei renale autosomal-recesive. Hipoplazie pulmonară bilaterală asociată cu bule emfizematoase bilateral și la nivelul mediastinului anterior pe dreapta.

**Concluzii.** ARPKD este o boală ereditară cu transmitere autosomal recisivă, cu asocierea comorbidităților, a complicațiilor, cu dezvoltarea BCR. Diagnosticul de ARPKD este sugerat de ecografia prenatală ce relevă rinichi măriți în volum, cu ecogenitate crescută în corticală și medulară

**Bibliografie:** Audrézet M-P et al. Comprehensive PKD1 and PKD2 mutation analysis in prenatal autosomal dominant polycystic kidney disease.