



## DISPLAZIA IMUNO-OSOASĂ SCHIMKE-CAZ CLINIC

Mandric Victoria 1, Tetiu Silvia 2, Spoialo Nina 3

**Introducere** Displazia imuno-osoasă Schimke este o boală multisistemică, autosomal-recesivă.

**Scopul studiului:** studierea particularităților clinico-paraclinice la bolnavul cu sindrom Schimke.

**Material și metode.** A fost studiat istoricul vieții și bolii copilului, datele de laborator și instrumentale, testul genetic.

**Rezultate obținute.** Copilul E.S., Născut de la IS, IN, la termen 37-38 s.g., OC, m 2160 gr; t 48 cm, hipotrofie, icter neonatal. Dezvoltarea fizică pînă la 3 ani a fost în limitele normei, ulterior s-a aflat la evidența endocrinologului cu hipostatură; din ianuarie 2023 la evidență cu sindrom nefrotic; aprilie 2023 în F.Rusă prin testarea molecular-genetică, s-au identificat 2 variante în gena SMARCAL-1 și a fost stabilit diagnosticul de sindrom Schimke.

|                   | Interval de referință | 20.01.23 | 17.02.23 | 05.04.23 | 25.04.23<br>F. Rusă | 25.08.23 | 28.11.24 | 01.02.24 |
|-------------------|-----------------------|----------|----------|----------|---------------------|----------|----------|----------|
| Proteina totală   | 64-83 g/l             | 58,8     | 52,0     | 54,3     | 40,78               | 49,9     | 45,5     | 53,4     |
| Albumina          | 38-54 g/l             | 25,7     | 19,7     | 21,0     | 17,35               | 14,2     | 16,5     | 24,4     |
| Ureea             | 1,79-6,43             | 4,8      | 6,3      | 9,4      | 4,26                | 5,0      | 7,4      | 36,7     |
| Creatinina        | 28-80 μmol/l          | 41       | 48       | 53       | 39,78               | 51       | 94       | 544      |
| Colesterol total  | 0-5,2 mmol/l          | 9,8      | 13,96    | 8,4      | 18,4                | 13,8     | 20,46    | 8,2      |
| Trigliceride      | 0-1,7 mmol/l          | 1,42     | 2,89     | 3,38     | -                   | 4,73     | 3,8      | 3,8      |
| B-lipoproteide    | 35-55 unit            | 106      | 100      | 111      | -                   | 32       | 128      | 100      |
| Fibrinogen        | 2-4 g/l               | 4,00     | 7,86     | 7,8      | 5,04                | 4,5      | 8,5      | 7,5      |
| Proteina în urina | neg.g/l               | 1,68     | 2,9      | 2,6      | 6                   | 7,1      | 6,1      | 9,8      |
| VSH               | 6-12 mm/h             | 48       | 48       | 60       | 51                  | 50       | 69       | 72       |

Tab.1 Evoluția în dinamică a indicilor paraclinici

**Concluzii.** Displazia imuno-osoasă Schimke este o patologie extrem de rară, acesta fiind primul caz clinic descris în Republica Moldova. Prezența sindromului nefrotic cu întârziere severă a creșterii la copil ar trebui să alerteze medicul cu privire la diagnosticul sindromului Schimke.

**Bibliografie:** Lipska-Ziętkiewicz B.S., Gellermann J., Boyer O. et al. Low renal but high extrarenal phenotype variability in Schimke immuno-osseous dysplasia. PLoS One. 2017. 12(8): e0180926. DOI: 10.1371/journal.pone.0180926; Pediatric Nephrotic Syndrome, Dec 18, 2023. Author: Ronald J Kallen, MD; Chief Editor: Craig B Langman.