

14. ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ DENT: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΔΥΟ ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΩΝ.

Συργκάνης Χ., Ζαγκότσης Γ., Κουτρούμπας Γ., Πατρινού Α., Αναγνώστου Ν., Μαλινδρέτος Π., Αργυράκη Ε.

Νεφρολογικό Τμήμα «Αχιλλοπούλειο» Νοσοκομείο Βόλου

Η νόσος Dent είναι μια φυλοσύνδετη κληρονομική διαταραχή των νεφρικών σωληναρίων, που οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο των καναλιών χλωρίου CLCN5. Η νόσος εκδηλώνεται με λευκωματουρία χαμηλού μοριακού βάρους, υπερασβεστιουρία και ένα από τα παρακάτω: νεφρασβέστωση, νεφρολιθίαση, αιματουρία, υποφωσφαταιμία, νεφρική ανεπάρκεια. Παρουσιάζουμε δύο περιπτώσεις ανδρών, μελών της ίδιας οικογένειας, οι οποίοι διαγνώστηκαν με νόσο Dent.

Η πρώτη περίπτωση αφορά άνδρα 25 ετών που προσήλθε για διερεύνηση λευκωματουρίας και νεφρικής ανεπάρκειας. Σε ηλικία 3 ετών διαπιστώθηκε λευκωματουρία χωρίς αιματουρία. Σε ηλικία 10 ετών διαπιστώθηκε καθυστέρηση στην ανάπτυξη και ανευρέθησαν λευκωματουρία <1gr/24h, υπερασβεστιουρία, υποφωσφαταιμία, φωσφατουρία, αμινοξυουρία και γλυκοζουρία. Ο ασθενής έλαβε αυξητική ορμόνη για 7 χρόνια και η ανάπτυξη του ήταν ικανοποιητική. Τώρα στην ηλικία των 25 ετών ο έλεγχος ανέδειξε: λευκωματουρία 3,1gr/24h, κρεατινίνη ορού 1,7 mg/dL, β2-μικροσφαιρίνη ούρων 36,2 mg/L, β2-μικροσφαιρίνη ορού 2,58 mg/L, υπερασβεστιουρία, υποφωσφαταιμία και υποκαλιαιμία. Στο υπέρηχο νεφρών παρατηρήθηκαν νεφροί μικρού μεγέθους και νεφρασβέστωση, που επιβεβαιώθηκαν με αξονική τομογραφία. Τέθηκε διάγνωση νόσου Dent και χορηγήθηκε από το στόμα διάλυμα κιτρικού καλίου και χλωροθαλιδόνη.

Η δεύτερη περίπτωση αφορά άνδρα 29 ετών, αδερφός του προαναφερθέντος, ο οποίος προσήλθε για διερεύνηση λευκωματουρίας, επεισοδίου μακροσκοπικής αιματουρίας, νεφρικής ανεπάρκειας και νεφρασβέστωσης. Σε ηλικία 7 ετών διαπιστώθηκε λευκωματουρία και μικροσκοπική αιματουρία. Σε ηλικία 14 ετών εμφάνισε επεισόδιο μακροσκοπικής αιματουρίας και ο έλεγχος ανέδειξε: έκπτωση νεφρικής λειτουργίας με κρεατινίνη ορού 1,5 mg/dL, λευκωματουρία <1,5 gr/24h, υπερασβεστιουρία, υποφωσφαταιμία και φωσφατουρία. Στο υπέρηχο νεφρών παρατηρήθηκε ήπια αύξηση ηχογένειας του φλοιού με ύπαρξη τριών κύστεων στον κάθε νεφρό και επασβεστώσεις στους κάλυκες. Τώρα στην ηλικία των 29 ετών ο έλεγχος ανέδειξε: έκπτωση νεφρικής λειτουργίας με κρεατινίνη ορού 2,2 mg/dL, λευκωματουρία 3,8 gr/24h, οριακή υπερασβεστιουρία, β2-μικροσφαιρίνη ούρων 57,5 mg/L και β2-μικροσφαιρίνη ορού 3,4 mg/L. Στο υπέρηχο νεφρών παρατηρήθηκε οριακό μέγεθος νεφρών με λέπτυνση φλοιού, ύπαρξη μικρών φλοιϊκών κύστεων, ήπια αύξηση ηχογένειας και επασβεστωση νεφρικών πυραμίδων, που επιβεβαιώθηκαν με αξονική τομογραφία.

Παρουσιάζουμε δυο περιπτώσεις μιας σπάνιας φυλοσύνδετης κληρονομικής νόσου, που ξεκίνησε σε μικρή ηλικία με λευκωματουρία και υπερασβεστιουρία, και κατέληξε σε νεφρασβέστωση και χρόνια νεφρική νόσο στην 2η-3η δεκαετία της ζωής.