

Advances

in Clinical and Experimental Medicine

MONTHLY ISSN 1899-5276 (PRINT) ISSN 2451-2680 (ONLINE)

advances.umw.edu.pl

2023, Vol. 32, Special Issue 1

20th Scientific and Training Conference
of the Polish Society of Pediatric Nephrology

Wrocław, Poland
May 18–23, 2023

ABSTRACT BOOK

[doi:10.17219/acem/2023nefropediatr-abstractbook](https://doi.org/10.17219/acem/2023nefropediatr-abstractbook)

Impact Factor (IF) – 1.736

Ministry of Science and Higher Education – 70 pts

Index Copernicus (ICV) – 168.52 pts



WROCLAW
MEDICAL UNIVERSITY

Advances in Clinical and Experimental Medicine

ISSN 1899-5276 (PRINT)

ISSN 2451-2680 (ONLINE)

advances.umw.edu.pl

MONTHLY 2023
Vol. 32, Special Issue 1

Advances in Clinical and Experimental Medicine (*Adv Clin Exp Med*) publishes high-quality original articles, research-in-progress, research letters and systematic reviews and meta-analyses of recognized scientists that deal with all clinical and experimental medicine.

Editorial Office

ul. Marcinkowskiego 2–6
50-368 Wrocław, Poland
Tel.: +48 71 784 12 05
E-mail: redakcja@umw.edu.pl

Publisher

Wrocław Medical University
Wybrzeże L. Pasteura 1
50-367 Wrocław, Poland

Online edition is the original version
of the journal

Editor-in-Chief

Prof. Donata Kurpas

Deputy Editor

Prof. Wojciech Kosmala

Managing Editor

Marek Misiak, MA

Statistical Editors

Wojciech Bombała, MSc
Anna Kopszak, MSc
Dr. Krzysztof Kujawa

Manuscript editing

Marek Misiak, MA, Jolanta Krzyżak, MA

Scientific Committee

Prof. Sabine Bährer-Kohler
Prof. Antonio Cano
Prof. Breno Diniz
Prof. Erwan Donal
Prof. Chris Fox
Prof. Naomi Hachiya
Prof. Carol Holland
Prof. Markku Kurkinen
Prof. Christos Lionis

Prof. Raimundo Mateos
Prof. Zbigniew W. Raś
Prof. Jerzy W. Rozenblit
Prof. Silvina Santana
Prof. James Sharman
Prof. Jamil Shibli
Prof. Michał Toborek
Prof. László Vécsei
Prof. Cristiana Vitale

Section Editors

Anesthesiology

Prof. Marzena Zielińska

Basic Sciences

Prof. Iwona Bil-Lula
Prof. Bartosz Kempisty
Dr. Wiesława Kranc
Dr. Anna Lebedeva
Dr. Maciej Sobczyński

Clinical Anatomy, Legal Medicine, Innovative Technologies

Prof. Rafael Boscolo-Berto

Dentistry

Prof. Marzena Dominiak
Prof. Tomasz Gedrange
Prof. Jamil Shibli

Laser Dentistry

Assoc. Prof. Kinga Grzech-Leśniak

Dermatology

Prof. Jacek Szepietowski

Emergency Medicine, Innovative Technologies

Prof. Jacek Smereka

Gynecology and Obstetrics

Prof. Olimpia Sipak-Szmigiel

Histology and Embryology

Dr. Mateusz Olbromski

Internal Medicine

Angiology

Dr. Angelika Chachaj

Cardiology

Prof. Wojciech Kosmala
Dr. Daniel Morris

Endocrinology

Prof. Marek Bolanowski

Gastroenterology

Assoc. Prof. Katarzyna Neubauer

Hematology

Prof. Andrzej Deptała

Prof. Dariusz Wołowicz

Nephrology and Transplantology

Assoc. Prof. Dorota Kamińska

Assoc. Prof. Krzysztof Letachowicz

Pulmonology

Prof. Anna Brzecka

Microbiology

Prof. Marzenna Bartoszewicz

Assoc. Prof. Adam Junka

Molecular Biology

Dr. Monika Bielecka

Prof. Jolanta Saczko

Neurology

Assoc. Prof. Magdalena Koszewicz

Assoc. Prof. Anna Pokryszko-Dragan

Dr. Masaru Tanaka

Neuroscience

Dr. Simone Battaglia

Oncology

Prof. Andrzej Deptała

Dr. Marcin Jędryka

Gynecological Oncology

Dr. Marcin Jędryka

Orthopedics

Prof. Paweł Reichert

Otolaryngology

Assoc. Prof. Tomasz Zatoński

Pediatrics

Pediatrics, Metabolic Pediatrics, Clinical Genetics, Neonatology, Rare Disorders

Prof. Robert Śmigiel

Pediatric Nephrology

Prof. Katarzyna Kiliś-Pstrusińska

Pediatric Oncology and Hematology

Assoc. Prof. Marek Ussowicz

Pharmaceutical Sciences

Assoc. Prof. Marta Kepinska

Prof. Adam Matkowski

Pharmacoeconomics, Rheumatology

Dr. Sylwia Szafraniec-Buryło

Psychiatry

Prof. Jerzy Leszek

Assoc. Prof. Bartłomiej Stańczykiewicz

Public Health

Prof. Monika Sawhney

Prof. Izabella Uchmanowicz

Qualitative Studies, Quality of Care

Prof. Ludmiła Marcinowicz

Radiology

Prof. Marek Sąsiadek

Rehabilitation

Dr. Elżbieta Rajkowska-Labon

Surgery

Assoc. Prof. Mariusz Chabowski

Prof. Renata Taboła

Telemedicine, Geriatrics, Multimorbidity

Assoc. Prof. Maria Magdalena

Bujnowska-Fedak

Editorial Policy

Advances in Clinical and Experimental Medicine (Adv Clin Exp Med) is an independent multidisciplinary forum for exchange of scientific and clinical information, publishing original research and news encompassing all aspects of medicine, including molecular biology, biochemistry, genetics, biotechnology and other areas. During the review process, the Editorial Board conforms to the "Uniform Requirements for Manuscripts Submitted to Biomedical Journals: Writing and Editing for Biomedical Publication" approved by the International Committee of Medical Journal Editors (www.ICMJE.org). The journal publishes (in English only) original papers and reviews. Short works considered original, novel and significant are given priority. Experimental studies must include a statement that the experimental protocol and informed consent procedure were in compliance with the Helsinki Convention and were approved by an ethics committee.

For all subscription-related queries please contact our Editorial Office: redakcja@umw.edu.pl

For more information visit the journal's website: advances.umw.edu.pl

Pursuant to the ordinance of the Rector of Wrocław Medical University No. 12/XVI R/2023, from February 1, 2023, authors are required to pay a fee for each manuscript accepted for publication in the journal Advances in Clinical and Experimental Medicine. The fee amounts to 990 EUR for original papers and meta-analyses, 700 EUR for reviews, and 350 EUR for research-in-progress (RIP) papers and research letters.

Advances in Clinical and Experimental Medicine has received financial support from the resources of Ministry of Science and Higher Education within the "Social Responsibility of Science – Support for Academic Publishing" project based on agreement No. RCN/SP/0584/2021.



Ministry of Education and Science
Republic of Poland

Czasopismo Advances in Clinical and Experimental Medicine korzysta ze wsparcia finansowego ze środków Ministerstwa Edukacji i Nauki w ramach programu „Społeczna Odpowiedzialność Nauki – Rozwój Czasopism Naukowych” na podstawie umowy nr RCN/SP/0584/2021.



Ministerstwo
Edukacji i Nauki

Indexed in: MEDLINE, Science Citation Index Expanded, Journal Citation Reports/Science Edition, Scopus, EMBASE/Excerpta Medica, Ulrich'sTM International Periodicals Directory, Index Copernicus

Typographic design: Piotr Gil, Monika Kołęda

DTP: Wydawnictwo UMW

Cover: Monika Kołęda

Printing and binding: Drukarnia I-BIS Bierońscy Sp.k.

20th Scientific and Training Conference of the Polish Society of Pediatric Nephrology

Wrocław, Poland

May 18–23, 2023

ABSTRACT BOOK

Introduction

20th Scientific and Training Conference of the Polish Society of Paediatric Nephrology was held in Wrocław between May 18 and May 20, 2023.

The Conference was organized by the Department of Paediatric Nephrology of Wrocław Medical University.

The main subject of the conference were urinary tract infections (UTIs). In addition, the latest achievements were presented, addressing other issues in pediatric nephrology and related fields.

The conference started with 2 workshops: “Current diagnostic and treatment guidelines for selected nephrological rare diseases” and “New focus on urinary tract infection: From standards to dilemmas”. These tailored courses offered a unique opportunity for professional development. The Young Nephrologists’ Forum, “My patient with atypical urinary tract infection: Diagnostic and therapeutic difficulties and complications”, was also held.

Distinguished specialists from Poland gave lectures on different aspects of urinary tract infections and selected other nephrological diseases.

The program included 7 sessions on, among other things, urinary tract infections in different groups of patients (newborns, young adults, children with dysfunctional voiding, with neurogenic bladder and on renal replacement therapy), controversies in UTI diagnostic imaging and therapeutic management, atypical hemolytic uremic syndrome, Fabry disease and X-linked hypophosphatemic rickets.

In addition, the results of most recent studies on glomerulopathies, acute kidney injury, chronic kidney disease, renal replacement therapy, and hypertension in children were discussed.

More than 50 papers, both original and case reports, were submitted to the conference.

Their abstracts are presented in this special issue of *Advances of Clinical and Experimental Medicine*.

Contents

Original papers

- 11 Agnieszka Urzykowska, Barbara Piątosza, Urszula Grycuk, Grzegorz Kowalewski, Zbigniew Kułaga, Ryszard Grenda
Evaluation of cumulative effect of standard triple immunosuppression on prevention of de novo donor specific antibody (dnDSA) production in children after kidney transplantation: A retrospective and prospective study
- 13 Marcin Tkaczyk, Marek Krakós, Małgorzata Stańczyk, Monika Pawlak-Bratkowska, Krzysztof Strzecha, Wołodimir Mosorow, Tomasz Rymarczyk
Bimodal, continuous and non-invasive assessment of lower urinary tract structure and function in children: Presentation of project objectives and preliminary results
- 15 Katarzyna Maćkowiak-Lewandowicz, Jacek Zachwieja, Jolanta Sołtysiak, Danuta Ostalska-Nowicka
Kiedy zaczyna się przewlekła choroba nerek u pacjentów z otyłością?
- 16 Jolanta Sołtysiak, Danuta Ostalska-Nowicka, Katarzyna Maćkowiak-Lewandowicz, Bogda Skowrońska, Andrzej Blumczyński, Jacek Zachwieja
Ocena wskaźników sztywności tętnic i parametrów hemodynamicznych w ABPM przy użyciu aparatu Mobil-O-Graph u młodzieży z cukrzycą typu 1
- 17 Małgorzata Stańczyk, Monika Pawlak-Bratkowska, Anna Jander, Barbara Puczek-Nogal, Agnieszka Seraficka, Marcin Tkaczyk
Fosfomycyna w profilaktyce zakażeń układu moczowego może zredukować ryzyko ciężkich nawrotowych infekcji układu moczowego wymagających hospitalizacji u dzieci ze złożonymi wadami wrodzonymi układu moczowego – doświadczenia własne
- 18 Marcin Kołbuc, Mateusz F. Kołek, Rafał Motyka, Beata Bieniaś, Sandra Habbig, Jens Koenig, Maria Szczepańska, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska, Anna Wasilewska, Piotr Adamczyk, Marcin Tkaczyk, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska, Monika Miklaszewska, Augustina Janauskiene, Yo Han Ahn, Hae Il Cheong, Przemysław Sikora, Bodo B. Beck, Marcin Zaniew
Development of a predictive model for *HNF1B* gene mutation in children with congenital malformations of the kidneys and urinary tract: An international, multicenter study
- 20 Leszek Piechuta, Przemysław Sikora
The use of TENS electromodulation in the treatment of detrusor overactivity in children: Single-center experience
- 22 Karol Poplicha, Tomasz Ufniański, Jarosław Ucieklak, Małgorzata Mizerska-Wasiak
The impact of the COVID-19 pandemic on the incidence and clinical course of IgA vasculitis in pediatric patients
- 24 Piotr Skrzypczyk, Adam Bujanowicz, Anna Ofiara, Michał Szyszka, Agnieszka Tutka, Anna Maria Wabik, Ilona Zagożdżon, Remigiusz Krysiak, Jarosław Żyłkowski, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska
Fibromuscular dysplasia in children: A single-center experience
- 26 Adam Bujanowicz, Piotr Skrzypczyk, Anna Ofiara, Katarzyna Smyk, Michał Szyszka, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska
Primary hypertension and secondary hypertension: A single-center experience
- 28 Anna Maria Wabik, Piotr Skrzypczyk, Sergiusz Józwiak, Przemysław Bombiński, Aleksandra Jakimów-Kostrzewa, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska
Application of mTOR inhibitors in the treatment of kidney lesions in patients with tuberous sclerosis complex: A report of 5 cases
- 30 Hanna Szymanik-Grzelak, Anna Ofiara, Anna Maria Wabik, Piotr Skrzypczyk, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska
Renal abscesses in children: A single-center experience
- 32 Tomasz Jarmoliński, Monika Rosa, Iwona Bil-Lula, Joanna Korlaga, Krzysztof Kałwak, Marek Ussowicz
Transplant-associated thrombotic microangiopathy (TA-TMA) in children treated with allogeneic hematopoietic stem cell transplantation (allo-HSCT): Diagnostic relevance of plasma C5b-9 complex measurement: A preliminary study

- 34 Magdalena Gaik, Anna Choma, Michał Szymański, Mateusz Pluta, Kinga Musiał
One decade with chronic kidney disease: Progress or status quo?
- 36 Anna Deja, Anna Maria Wabik, Beata Leszczyńska, Izabela Pągowska-Klimek, Katarzyna Szymańska-Beta, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska
Continuous kidney replacement therapy in children: Treatment outcomes based on the experience of a single center
- 38 Anna Maria Wabik, Hanna Szymanik-Grzelak, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska
Cystitis cystica in children: Single-center study from 2018–2022
- 40 Agnieszka Such-Gruchot, Małgorzata Mizerska-Wasiak, Monika Miklaszewska, Dorota Drożdż, Agnieszka Firszt-Adamczyk, Roman Stankiewicz, Agnieszka Rybi-Szumińska, Anna Wasilewska, Maria Szczepańska, Beata Bieniaś, Przemysław Sikora, Agnieszka Pukajło-Marczyk, Danuta Zwolińska, Monika Pawlak-Bratkowska, Marcin Tkaczyk, Jacek Zachwieja, Magdalena Drożyńska-Duklas, Aleksandra Żurowska, Katarzyna Gadomska-Prokop, Ryszard Grenda, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska
Evaluation of serum complement C4 level in children with IgA nephropathy
- 42 Monika Pawlak-Bratkowska, Małgorzata Stańczyk, Marek Krakós, Ewelina Leśniak-Monikowska, Marcin Tkaczyk
How to talk so patients will listen: Joint motivation from nephrologist and urotherapist increases the effectiveness of urotherapy in voiding disorders in children
- 44 Maria Daniel, Hanna Szymanik-Grzelak, Janusz Sierdziński, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska
***Lactobacillus rhamnosus* PL1 and *Lactobacillus plantarum* PM1 compared to placebo as a prophylaxis for recurrent urinary tract infections in children: A randomized controlled trial**
- 46 Agnieszka Jaskólska, Katarzyna Zachwieja, Monika Miklaszewska, Joanna Bieniek, Dorota Drożdż
Does a „late referral” patient still exist in clinical practice?
- 48 Joanna Sobiak, Joanna Pytka, Matylda Resztak, Jacek Zachwieja, Danuta Ostalska-Nowicka
Pharmacokinetics of mycophenolic acid in saliva and plasma of children with nephrotic syndrome
- 50 Agnieszka Postępska, Przemysław Sikora
The assessment of bone metabolism in children with neurogenic bladder secondary to myelomeningocele: An initial report
- 52 Martyna Jasielska, Piotr Adamczyk, Magdalena Jastrzębska, Zbigniew Olczak, Magdalena Machnikowska-Sokołowska, Agnieszka Jędzura, Monika Dębowska, Anna Rokowska-Oleksi, Paulina Wysocka-Wojakiewicz, Tomasz Koszutski
The use of magnetic resonance urography in the diagnosis of hydronephrosis in children: A single-center experience
- 54 Kinga Brawańska, Aleksandra Bruciak, Paulina Tomecka, Barbara Nadkańska, Martyna Sternik, Kinga Musiał
Clinical presentation of urinary tract infections in children under 2 years of age
- 56 Agnieszka Bargenda-Lange, Jakub Stojanowski, Tomasz Gołębiowski, Kinga Musiał
EGF, GDF-15 and neopterin in machine learning prediction of chronic kidney disease progression in children
- 58 Anna Kawalec, Jakub Stojanowski, Paulina Mazurkiewicz, Anna Choma, Magdalena Gaik, Mateusz Pluta, Michał Szymański, Aleksandra Bruciak, Tomasz Gołębiowski, Kinga Musiał
Random forest classification (RFC) of need for chronic dialysis in children with the use of blood cell count-derived parameters
- 60 Katarzyna Prościak-Jureczka, Alina Wrzyszczy-Kowalczyk, Katarzyna Jankowska, Irena Makulska, Danuta Zwolińska, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska
The analysis of IL-1 β , TNF- α and MMP-9 salivary concentration in patients with idiopathic nephrotic syndrome

Case reports

- 62 Aleksandra Sobieszczańska-Drożdżel, Katarzyna Wojciechowska, Przemysław Sikora
Coexistence of *SHOX* and *PTH1L* gene mutations in a 12-year-old boy with complex phenotypic abnormalities: A case report
- 64 Tomasz Jarmoliński, Jarosław Marcela, Hanna Marciniak
Acute focal bacterial nephritis: A diagnostic and therapeutic problem

- 66 Anna Deja, Anna Maria Wabik, Katarzyna Szymańska-Beta, Michał Buczyński, Beata Leszczyńska
CARPEDIEM™ compared to other kidney replacement therapies in the newborn after cardiac surgery
- 68 Małgorzata Stańczyk, Marek Krakós, Łukasz Przysło, Marcin Tkaczyk
Nagłe zatrzymanie moczu u 14-letniej dziewczynki – trudności w diagnostyce i leczeniu w przypadku braku oczywistej przyczyny
- 69 Małgorzata Sopińska, Ilona Mincer-Chojnacka, Katarzyna Jobs
Krwinkomocz rodzinny spowodowany mutacją w genie COL4A4 – opis przypadku
- 70 Rafał Motyka, Małgorzata Urbańska-Kosińska, Marcin Kołbuc, Bodo B. Beck, Marcin Zaniew
Early manifestation but late diagnosis of HNF1B nephropathy: A case report
- 72 Adrianna Wojciechowska, Hanna Błask-Błaszyńska, Marcin Kołbuc, Marcin Zaniew
Rare causes of kidney stones in children: Case reports
- 74 Jan Koziej, Krzysztof Skoczyński, Łukasz Obrycki, Mieczysław Litwin, Ryszard Grenda
Adalimumab as a cause of drug-induced kidney injury in patients with Crohn's disease
- 76 Paulina Nosek-Wasilewska, Joanna Michalczyk, Marcin Tkaczyk
Zakażenie układu moczowego pierwszą manifestacją kamicy nerkowej u 8-miesięcznego chłopca
- 77 Ilona Mincer-Chojnacka, Małgorzata Sopińska, Katarzyna Jobs
Ostre kłębuszkowe zapalenie nerek z białkomoczem nerczycowym – opis przypadku
- 78 Karina Madej-Świątkowska, Monika Miklaszewska, Magdalena Błasiak, Andrzej Haliński, Adam Haliński, Anna Moczulska, Dorota Drożdż
Stag-horn calculi as a complication of recurrent urinary tract infections
- 80 Joanna Michalczyk, Paulina Nosek-Wasilewska
Unusual course of urinary tract infection: Diagnosis of congenital kidney defects in the course of urosepsis and acute kidney injury
- 82 Małgorzata Mizerska-Wasiak, Nedezda Bohynikova, Hanna Szymanik-Grzelak, Agnieszka Such-Gruchot, Piotr Pabjański, Anna Ofiara, Małgorzata Pańczyk Tomaszewska
Severe recurrent systemic lupus erythematosus as a reason to suspect inborn errors of immunity in a 13-year-old girl
- 84 Agnieszka Szmigielska, Aleksandra Śledziewska, Daniel Bałut, Teresa Dudek-Warchoł
Difficulties in the treatment of pyonephrosis in infants
- 86 Agnieszka Szmigielska, Piotr Skrzypczyk, Michał Szyszka, Magdalena Bukowska, Malwina Wojtas, Aleksandra Jakimów-Kostrzewa
Congenital agenesis of the inferior vena cava in a boy with a suspected cyst in the right kidney
- 88 Agnieszka Szmigielska, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska, Aleksandra Śledziewska
Long-term follow-up of a boy with idiopathic infantile hypercalcemia and hypercalcemic crisis in the course of vitamin D3 intoxication
- 90 Agnieszka Szmigielska, Aleksandra Śledziewska, Aleksandra Kuch
Nephrological problems in patients with Bardet-Biedl syndrome
- 92 Agnieszka Rybi-Szumińska, Elżbieta Kuroczycka-Saniutycz, Anna Wasilewska
Zespół Denysa-Drasha – naturalny przebieg choroby. Prezentacja przypadku
- 93 Elżbieta Szczęsny-Choruz, Iwona Ogarek
Steroidooporny zespół nerczycowy związany z mutacją genu NOP10 – opis przypadku
- 94 Julia Mirecka, Małgorzata Stańczyk, Marcin Tkaczyk
Mój pacjent z nawrotowymi ZUM
- 95 Anna Rokowska-Oleksa, Paulina Wysocka-Wojakiewicz, Martyna Jasielska, Monika Dębowska, Agnieszka Jędzura, Anna Chowaniec, Wojciech Utrata, Piotr Adamczyk
Pyonephrosis and loss of function of hydronephrosis kidney as a consequence of abandoning planned hydronephrosis surgery
- 97 Agnieszka Cyran, Ewa Wierzchowska-Słowiacek, Iwona Ogarek, Dorota Drożdż
Nietypowy przebieg złożonej wady dróg moczowych u 14-letniego pacjenta

- 98 Ilona Chudzik, Aleksandra Żurowska, Michał Maternik
Spinning top urethra and the co-incidence of urinary tract infections
- 100 Ilona Chudzik, Aleksandra Żurowska
Unclear focal lesion in the kidney: A case report
- 102 Agnieszka Jędzura, Piotr Adamczyk, Martyna Jasielska, Monika Dębowska, Anna Rokowska-Oleka, Paulina Wysocka-Wojakiewicz, Grzegorz Kudela
How to manage recurrent urinary tract infections so that the patient can stay at home?
- 104 Katarzyna Mikołajczyk
**From urinary tract infection to PIMS-TS: Transformation or coincidence?
A case of a patient with an unusual course of a urinary tract infection**
- 106 Anna Kranz, Aleksandra Żurowska
Ultra-rare Myhre syndrome: A case of a teenager with hypertension
- 108 Agnieszka Postępska, Radosław Pietura, Anna Wieczorkiewicz-Płaza, Przemysław Sikora
**Non-contrast enhanced magnetic resonance angiography as a part of a kidney
pre-transplantation work-up in a 19-month boy: A case report**
- 110 Katarzyna Gąsowska, Jacek Antoni Pietrzyk, Katarzyna Zachwieja, Monika Miklaszewska, Agnieszka Jaskólska, Dorota Drożdż
Second home: Almost 40 years of dialysis at the same dialysis station
- 112 Anna Deja, Anna Maria Wabik, Maria Daniel, Beata Leszczyńska, Wojciech Hautz, Izabela Pągowska-Klimek, Małgorzata Mizerska-Wasiak
**Severe manifestation of atypical hemolytic-uremic syndrome with the presence of verotoxin
and complete vision loss: A case report**
- 114 Natalia Dryjańska, Olena Cherniaeva, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska
**Therapeutic challenges in a patient with congenital anomalies of kidneys and recurrent urinary tract infections:
A case report**
- 116 Paulina Mazurkiewicz, Konstancja Fornalczyk
Diagnostic difficulties in a newborn with kidney injury
- 118 Anna Kawalec, Irena Wikiera-Magott, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska
Acute kidney injury in a child with hemolytic anemia during infection: A case report
- 120 Klaudia Błachnio, Julia Szymonik, Katarzyna Kopczyńska-Podsiadło, Irena Makulska, Dorota Polak-Jonkisz
A picky eater: ARFID in a patient with chronic kidney disease: A case report

Evaluation of cumulative effect of standard triple immunosuppression on prevention of de novo donor specific antibody (dnDSA) production in children after kidney transplantation: A retrospective and prospective study

Ocena skuteczności trójkowego schematu immunosupresji w zapobieganiu wytwarzania swoistych przeciwciał anti-HLA (ang. donor-specific antibodies (DSA)) u dzieci po transplantacji nerki – badanie retrospektywne i prospektywne

Agnieszka Urzykowska¹, Barbara Piątosza², Urszula Grycuk², Grzegorz Kowalewski³, Zbigniew Kułaga⁴, Ryszard Grenda¹

¹ Department of Nephrology, Kidney Transplantation & Hypertension, Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland

² Histocompatibility Laboratory, Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland

³ Department of Surgery and Organ Transplantation, Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland

⁴ Department of Public Health, Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Agnieszka Urzykowska

Address for correspondence

a.urzykowska@ipczd.pl

Funding sources

Internal grant

Conflict of interest

None declared

Abstract

Background. Standard immunosuppression is expected to prevent de novo donor specific antibody (dnDSA) production in low-risk patients.

Objectives. The study aimed to evaluate a cumulative effect of a triple immunosuppression (calcineurin inhibitor/mycophenolate mofetil/prednisone (CNI/MMF/Pred)), as well as tacrolimus (TAC) C₀ concentration and TAC C₀ coefficient of variation on the incidence of dnDSA production.

Materials and methods. A total of 67 transplanted patients were evaluated in retrospective (dnDSA for-cause; n = 29) and prospective (dnDSA by protocol; n = 38) groups.

Results. In the retrospective group, the estimated glomerular filtration rate (eGFR) at first dnDSA detection (median interval – 4.0 years post-transplant) was 41 mL/min/1.73 m²; 55% of patients presented biopsy-proven chronic antibody mediated rejection (cAMR), and 41% lost the graft within next 2.4 years. Patients from the prospective group presented 97% graft survival and eGFR of 76 mL/min/1.73 m² at 2 years follow-up, and an overall incidence of 21% of dnDSA and 18% of acute (T-cell) rejection. None of the patients from a prospective group developed cAMR, however, the probability of the eGFR decrease >30% from baseline was higher in dnDSA(+) patients (log rank, p = 0.012). Within 2 years of follow-up, a median value of a Vasudev score (a cumulative value of exposure to the immunosuppressive drugs) was not significantly higher in dnDSA(–) compared to dnDSA(+) patients (5.3 compared to 4.1). A median value of TAC C₀ > 1–24 months post-transplant was 7.9 ng/mL in dnDSA(–) and 7.1 ng/mL in dnDSA(+) patients (p = 0.008). Variability of TAC C₀ was higher in DSA(–) compared to DSA(+) patients from a prospective group (31 compared to 29; p = 0.56). The median value of TAC C₀ > 1–24 months post-transplant in prospective group and within 2 years before the appearance of dnDSA in the retrospective group, was significantly higher among dnDSA(–) compared to all dnDSA(+) patients (7.4 ng/mL compared to 6.0 ng/mL; p < 0.0001).

Conclusions. The dnDSA(–) patients presented a higher exposure to TAC, but not to the combined immunosuppression. Variability of TAC C₀ concentration was similar in dnDSA(+) and dnDSA(–) patients.

Key words: Vasudev score, cumulative strength of immunosuppression, TAC variability and concentration, dnDSA, kidney transplantation

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Evaluation of cumulative effect of standard triple immunosuppression on prevention of de novo donor specific antibody (dnDSA) production in children after kidney transplantation: A retrospective and prospective study

Ocena skuteczności trójkowego schematu immunosupresji w zapobieganiu wytwarzania swoistych przeciwciał anty-HLA (ang. donor-specific antibodies (DSA)) u dzieci po transplantacji nerki – badanie retrospektywne i prospektywne

Streszczenie

Wstęp. Standardowa immunosupresja powinna zapobiegać wytwarzaniu dnDSA (ang. de novo donor-specific antibodies) u pacjentów z niskim/średnim ryzykiem immunologicznym.

Cel pracy. Ocena łącznego wpływu potrójnej immunosupresji (CNI/MMF/Pred) oraz stężenia TAC C_0 i współczynnika zmienności TAC C_0 na częstość występowania dnDSA.

Metody. Sześćdziesięciu siedmiu pacjentów po transplantacji oceniano w dwóch grupach: retrospektywnej (dnDSA wykonywane ze wskazań; $n = 29$) i prospektywnej (dnDSA badane według protokołu; $n = 38$).

Wyniki. W grupie retrospektywnej wartość eGFR przy pierwszym wykryciu dnDSA (mediana 4 lat po przeszczepie) wynosiła 41 mL/min/1,73 m², u 55% pacjentów potwierdzono cAMR, a 41% utraciło przeszczep w ciągu 2,4 lat. W grupie prospektywnej przeżycie czynności przeszczepu po 2 latach wynosiło 97%, eGFR w 2-letniej obserwacji wyniósł 76 mL/min/1,73 m², ogólna częstość występowania dnDSA wyniosła 21% dnDSA, a ostrego odrzucania (T-komórkowego) 18%. W żadnym przypadku nie stwierdzono cAMR, jednak prawdopodobieństwo spadku eGFR > 30% od wartości wyjściowej było większe u pacjentów z dnDSA(+) (log rank $p = 0,012$). Mediana wartości wskaźnika Vasudeva (skumulowana wartość ekspozycji na leki immunosupresyjne) w ciągu 2 lat obserwacji była wyższa u pacjentów dnDSA(–) w porównaniu do dnDSA(+) (5,3 vs 4,1; NS). Mediana TAC C_0 w okresie 1–24 miesięcy po przeszczepieniu wynosiła 7,9 u pacjentów z dnDSA(–) vs 7,1 ng/mL u pacjentów z dnDSA(+) ($p = 0,008$). Zmienność TAC C_0 była wyższa u pacjentów DSA(–) vs DSA(+) z grupy prospektywnej, (31 vs 29; $p = 0,56$). Mediana wartości TAC C_0 w okresie 1–24 miesięcy w grupie prospektywnej oraz w okresie 2 lat poprzedzających wystąpienie dnDSA w grupie retrospektywnej, była istotnie wyższa wśród pacjentów z dnDSA(–) vs wszystkich z dnDSA(+) (7,4 vs 6,0 ng/mL; $p < 0,0001$).

Wnioski. Głównym czynnikiem determinującym wytwarzanie dnDSA była mniejsza ekspozycja na takrolimus, nie wykazano związku obecności dnDSA z wskaźnikiem Vasudeva. Zmienność stężenia TAC C_0 była podobna u pacjentów dnDSA(+) i dnDSA(–).

Słowa kluczowe: skala Vasudeva, skumulowana siła immunosupresji, stężenie i zmienność stężeń tacrolimusu, dnDSA, przeszczepienie nerki

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Bimodal, continuous and non-invasive assessment of lower urinary tract structure and function in children: Presentation of project objectives and preliminary results

Bimodalna, ciągła i nieinwazyjna ocena budowy i czynności dolnych dróg moczowych u dzieci – prezentacja założeń i wstępnych wyników projektu

Marcin Tkaczyk¹, Marek Krakós¹, Małgorzata Stańczyk¹, Monika Pawlak-Bratkowska¹, Krzysztof Strzecha², Wołodimir Mosorow², Tomasz Rymarczyk³

¹ Polish Mother's Memorial Hospital – Research Institute, Łódź, Poland

² Lodz Institute of Technology, Poland

³ Netrix SA, Lublin, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Marcin Tkaczyk

Address for correspondence

marcin.tkaczyk@iczm.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

POIR.04.01.04-00-0045/20

Abstract

Background. Non-invasive diagnosis of urinary tract function in children is a challenge for the clinician. The demand for such diagnostics applies both to patients with anatomical urinary tract damage – such as neurogenic bladder and lower urinary tract defects – and to children with purely functional disorders without organic damage. To date, non-invasive methods for monitoring urinary tract function include micturition diary assessment, uroflowmetry studies and ultrasonography. However, these methods are inaccurate, dependent on many variables and provide data over a short time period. Due to its invasive nature, urodynamic testing has a narrow application in practice, and the results of a short examination are highly dependent on the experience of the person performing it.

Objectives. To present assumptions and the initial stage of implementation of the design and manufacture of a diagnostic device aimed at providing information on the function of the child's urinary tract in a non-invasive and continuous manner over a period of several hours.

Materials and methods. The design phase and manufacturing phase of a portable device recording electrical potentials from the child's pelvis and simultaneously recording ultrasound results were carried out. A design and prototype of a sensor mounting undergarment were developed.

Results. A device recording bioelectrical and ultrasound activity data with a set of electrodes and ultrasound sensors has been designed and manufactured. Pilot recordings of the bioimpedance test have been performed in a group of 10 volunteers recording the results at time intervals of 30 min over a 2-hour test period.

Conclusions. The prototype of a portable device for continuous recording of electrical potentials together with multisensor ultrasound evaluation is intended to expand the possibilities of non-invasive assessment of lower urinary tract function in children who would not be qualified for invasive urodynamic examinations.

Key words: lower urinary tract, functional assessment, non-invasive testing

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Bimodal, continuous and non-invasive assessment of lower urinary tract structure and function in children – presentation of project objectives and preliminary results

Bimodalna, ciągła i nieinwazyjna ocena budowy i czynności dolnych dróg moczowych u dzieci – prezentacja założeń i wstępnych wyników projektu

Streszczenie

Wstęp. Nieinwazyjna diagnostyka czynności dróg moczowych u dzieci jest wyzwaniem dla lekarza klinicysty. Zapotrzebowanie na taką diagnostykę dotyczy zarówno pacjentów z anatomicznym uszkodzeniem dróg moczowych – takim jak pęcherz neurogeny i wady dolnego odcinka dróg moczowych – ale także dzieci z zaburzeniami czysto czynnościowymi bez uszkodzenia organicznego. Dotychczasowe metody nieinwazyjne monitorowania czynności dróg moczowych obejmują ocenę dzienniczka mikcji, badanie przepływu cewkowego oraz ultrasonografię. Są one niedokładne, zależne od wielu zmiennych oraz dostarczające danych z krótkiego okresu. Inwazyjna metoda – badanie urodynamiczne – ze względu na swój inwazyjny charakter ma wąskie zastosowanie w praktyce i jednocześnie ma charakter badania krótkiego a wynik w dużej mierze zależy od doświadczenia osoby je wykonującej.

Cel pracy. Prezentacja ma na celu przedstawienie założeń oraz wstępnego etapu realizacji zaprojektowania i wytworzenia urządzenia diagnostycznego dostarczającego informacji o czynności dróg moczowych dziecka w sposób nieinwazyjny i ciągły przez kilka godzin.

Materiał i metody. Przeprowadzono fazę projektowania i wykonania przenośnego urządzenia rejestrującego potencjały elektryczne z miednicy dziecka oraz równolegle rejestrującego wyniki badania ultrasonograficznego. Opracowano projekt i prototyp bielizny mocującej czujniki.

Wyniki. Dotychczas zostało zaprojektowane i wykonane urządzenie rejestrujące dane dotyczące czynności bioelektryczne oraz ultrasonograficznej wraz z zestawem elektrod oraz czujników ultrasonograficznych. Wykonano pilotażowe rejestracje badania bioimpedancji w grupie 10 ochotników rejestrując wyniki w interwałach czasowych co 30 min w przedziale 2 h badania.

Wnioski. Prezentowany projekt urządzenia przenośnego do ciągłej rejestracji potencjałów elektrycznych wraz z wieloczujnikową oceną ultrasonograficzną ma w swoim założeniu poszerzyć możliwości nieinwazyjnej oceny czynności dolnych dróg moczowych u dzieci, które nie zostałyby zakwalifikowane do inwazyjnych badań urodynamicznych.

Słowa kluczowe: dolny odcinek układu moczowego, ocena czynnościowa, badania nieinwazyjne

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Kiedy zaczyna się przewlekła choroba nerek u pacjentów z otyłością?

Katarzyna Maćkowiak-Lewandowicz, Jacek Zachwieja, Jolanta Sołtysiak, Danuta Ostalska-Nowicka

Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Polska

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Autor prezentujący

Katarzyna Maćkowiak-Lewandowicz

Adres do korespondencji

kasiamaackowiak@poczta.onet.pl

Konflikt interesów

Brak

Źródła finansowania

Brak

Streszczenie

Wstęp. Glomerulopatia związana z otyłością rozpoznawana jest w oparciu o biopsję nerki, do której najczęściej wskazaniem jest białkomocz lub obniżony GFR. Korzystając ze znanych biochemicznych markerów funkcji nerek (kreatynina, cystatyna C), przy wykorzystaniu nowych wzorów, wyliczymy GFR według wzoru Fillera oraz z formuły FAS, w odniesieniu do wieku lub wzrostu pacjenta. Współczynnik GFR liczony według wzoru FAS (full age spectrum) okazuje się być bardziej wiarygodnym narzędziem oceny filtracji u pacjentów nastoletnich, tranzytowych do populacji dorosłych pacjentów nefrologicznych.

Cel pracy. Ocena dotychczas stosowanych markerów uszkodzenia nerek, a także nowych wzorów GFR u pacjentów z potencjalnym uszkodzeniem nerek w przebiegu otyłości. Analiza wskaźników otyłości i ich zależności z markerami metabolicznymi i nerkowymi.

Materiał i metody. Do grupy badanej zakwalifikowano 60 pacjentów z otyłością prostą. Do grupy kontrolnej przypisano 20 pacjentów z prawidłową masą ciała. W obu grupach oceniano wskaźniki metaboliczne oraz markery uszkodzenia nerek. Oceniano także u wszystkich podmiotów GFR metodą Schwartz, Fillera, a także FAS w oparciu o wskaźnik wzrostu i wieku.

Wyniki. Stwierdzono istotną różnicę pomiędzy stężeniem kwasu moczowego, cystatyny C oraz wartością GFR wyliczoną w oparciu o wzór Fillera w grupie pacjentów z otyłością, w porównaniu do grupy kontrolnej. Nie stwierdzono istotnych różnic pomiędzy wartościami GFR, wyliczonymi według wzoru FAS, względem wieku i wzrostu. W grupie pacjentów z otyłością opisano dodatnią korelację pomiędzy ilością tkanki tłuszczowej a wartością GFR FAS, względem wieku oraz GFR wyliczonego ze wzoru Schwartz. Ponadto opisano dodatnią korelację pomiędzy wartościami talia–obwód a stężeniem cystatyny C, GFR według Fillera.

Wnioski. Obniżony GFR według Fillera wskazuje na uszkodzenie nerek u pacjenta z otyłością bez NT i bez mikroalbuminurii. Wraz ze wzrostem ilości tkanki tłuszczowej dochodzi do zwiększenia się filtracji kłębuszkowej, ocenianej wzorem FAS, co wskazuje na inicjalizującą uszkodzenie nerek w otyłości hiperfiltrację.

Słowa kluczowe: otyłość, uszkodzenie nerek, GFR, markery metaboliczne

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Ocena wskaźników sztywności tętnic i parametrów hemodynamicznych w ABPM przy użyciu aparatu Mobil-O-Graph u młodzieży z cukrzycą typu 1

Jolanta Sołtysiak¹, Danuta Ostalska-Nowicka¹, Katarzyna Maćkowiak-Lewandowicz¹,
Bogda Skowrońska², Andrzej Blumczyński¹, Jacek Zachwieja¹

¹ Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Polska

² Klinika Diabetologii, Auksologii i Otyłości Wieku Rozwojowego, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Polska

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Autor prezentujący

Jolanta Sołtysiak

Adres do korespondencji

jsoltysiak1@gmail.com

Konflikt interesów

Brak

Źródła finansowania

Brak

Streszczenie

Wstęp. Nadciśnienie tętnicze jest jednym z czynników ryzyka rozwoju cukrzycowej choroby nerek.

Cel pracy. Ocena ciśnienia tętniczego oraz analiza wskaźników sztywności tętnic i parametrów hemodynamicznych uzyskanych w ambulatoryjnym całodobowym pomiarze ciśnienia tętniczego (ABPM) przy użyciu aparatu Mobil-O-Graph u młodzieży z cukrzycą typu 1.

Materiał i metody. Grupę badaną stanowiło 40 pacjentów hospitalizowanych z powodu planowej kontroli cukrzycy. ABPM rozpoczynano w dniu wypisu ze szpitala. Grupę kontrolną stanowiło 15 pacjentów bez cukrzycy i bez otyłości, u których wykluczono nadciśnienie tętnicze tą samą metodą. Normy ciśnienia tętniczego dla ABPM użyto według Wuhl et al. Analizie poddano wskaźniki sztywności tętnic (prędkość fali tętna – PWV, obwodowe ciśnienie tętna – Pp), wskaźnik augmentacji znormalizowany dla częstości akcji serca 75/min – Alx@75, wielkość odbicia – CR) oraz parametry hemodynamiczne (całkowity opór obwodowy – TVR oraz tętno – HR).

Wyniki. U 12 chorych stwierdzono nadciśnienie tętnicze (HA), u 21 stan przednadciśnieniowy (preHA), u 7 prawidłowe, tj. poniżej 90 centyla ciśnienie tętnicze (nBP). W grupie preHA oraz HA wykazano istotny statystycznie wzrost PWV w porównaniu do nBP (odpowiednio $4,84 \pm 0,18$ vs $4,49 \pm 0,18$ m/s; $p = 0,0007$ i $4,91 \pm 0,16$ vs $4,49 \pm 0,18$ m/s; $p = 0,0002$) oraz do grupy kontrolnej (odpowiednio: $4,84 \pm 0,18$ vs $4,58 \pm 0,20$ m/s; $p = 0,0013$ i $4,91 \pm 0,16$ vs $4,58 \pm 0,20$ m/s; $p = 0,0004$). U pacjentów z preHA wykazano znaczący wzrost Pp w porównaniu do nBP ($p = 0,03$) i w tej grupie wykazano najwyższe dawki insuliny bazowej. Największy wzrost albuminurii stwierdzono w grupie HA, ale nie był on istotny statystycznie. Nie wykazano związku Alx@75, CR, TVR i HR z nadciśnieniem tętniczym.

Wnioski. Sztywność tętnic wyrażona PWV wydaje się być główną przyczyną nadciśnienia tętniczego u młodzieży z cukrzycą typu 1 i znacząco wzrasta już u pacjentów ze stanem przednadciśnieniowym oraz prawidłową albuminurią. Dawka insuliny może mieć wpływ na wzrost obwodowego ciśnienia tętna. Utrzymanie ciśnienia tętniczego poniżej 90. centyla wydaje się być optymalne dla zmniejszenia ryzyka powikłań narządowych.

Słowa kluczowe: nadciśnienie tętnicze, prędkość fali tętna, cukrzycowa choroba nerek

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Fosfomycyna w profilaktyce zakażeń układu moczowego może zredukować ryzyko ciężkich nawrotowych infekcji układu moczowego wymagających hospitalizacji u dzieci ze złożonymi wadami wrodzonymi układu moczowego – doświadczenia własne

Małgorzata Stańczyk¹, Monika Pawlak-Bratkowska¹, Anna Jander¹, Barbara Puczek-Nogal¹, Agnieszka Seraficka², Marcin Tkaczyk¹

¹ Klinika Pediatrii, Immunologii i Nefrologii Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi, Polska

² Centrum Medycznej Diagnostyki Laboratoryjnej i Badań Przesiewowych, Zakład Mikrobiologii i Parazytologii, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi, Polska

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Autor prezentujący

Małgorzata Stańczyk

Adres do korespondencji

mbstanczyk@gmail.com

Konflikt interesów

Brak

Źródła finansowania

Brak

Streszczenie

Wstęp. Zakażenia dróg moczowych (ZUM) opornymi szczepami bakterii są jednym z najbardziej dokuczliwych problemów u dzieci z ciężkimi wadami wrodzonymi nerek i dróg moczowych (CAKUT).

Cel pracy. W pracy zaprezentowano wyniki niestandardowego leczenia profilaktycznego fosfomycyną niemowląt ze złożonymi wadami układu moczowego.

Materiał i metody. Przeanalizowano retrospektywnie dane 5 niemowląt płci męskiej po interwencjach urologicznych z powodu skomplikowanej wady układu moczowego. Analizowano częstość ZUM, ich etiologię i przebieg, częstość i czas hospitalizacji z powodu ZUM, profilaktykę oraz wyniki leczenia z uwzględnieniem niestandardowej terapii profilaktycznej fosfomycyną.

Wyniki. Średni okres obserwacji wyniósł 16 miesięcy. Średnia liczba ZUM podczas obserwacji wynosiła 5 (2–6). Zakażenia szczepami wielolekoopornymi obserwowano u wszystkich chorych przed rozpoczęciem profilaktyki fosfomycyną, średnio 21 dni po zabiegu urologicznym. Ze względu na nawracające ZUM szczepami wysokoopornymi lub o obniżonej wrażliwości, pomimo standardowej profilaktyki, wprowadzono fosfomycynę w dawce 50–70 mg/kg raz dziennie przez 4–9 miesięcy, co zmniejszyło częstość zakażeń ogólnie (3,6 vs 1,0, $p = 0,01$), częstość zakażeń szczepami o zmniejszonej wrażliwości (3,6 vs 0,0, $p = 0,00006$) i konieczność hospitalizacji (3,6 vs 0,2, $p = 0,003$). Fosfomycynę wprowadzono po 2–5 ZUM, w średnim wieku 7 miesięcy, po średnio 4 miesiącach nieskutecznej profilaktyki standardowej. Nie odnotowano żadnych istotnych skutków ubocznych leczenia ani rozwoju oporności bakterii.

Wnioski. U dzieci z wadami układu moczowego, a zwłaszcza po interwencjach urologicznych w wywiadzie, w przypadku nawracających ZUM szczepami o zmniejszonej wrażliwości na antybiotyki można rozważyć kilkumiesięczną niestandardową profilaktykę fosfomycyną.

Słowa kluczowe: zakażenie układu moczowego, wada układu moczowego, profilaktyka

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Development of a predictive model for *HNF1B* gene mutation in children with congenital malformations of the kidneys and urinary tract: An international, multicenter study

Opracowanie modelu predykcyjnego obecności mutacji genu *HNF1B* u dzieci z wrodzonymi wadami nerek i układu moczowego – badanie międzynarodowe, wieloośrodkowe

Marcin Kołbuc¹, Mateusz F. Kołek¹, Rafał Motyka¹, Beata Bienias², Sandra Habbig³, Jens Koenig⁴, Maria Szczepańska⁵, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska⁶, Anna Wasilewska⁷, Piotr Adamczyk⁸, Marcin Tkaczyk⁹, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska¹⁰, Monika Miklaszewska¹¹, Augustina Janauskienė¹², Yo Han Ahn¹³, Hae Il Cheong¹⁴, Przemysław Sikora², Bodo B. Beck¹⁵, Marcin Zaniew¹

¹ Department of Pediatrics, University of Zielona Góra, Poland

² Department of Pediatric Nephrology, Medical University of Lublin, Poland

³ Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University Hospital Cologne, University of Cologne, Germany

⁴ Department of General Pediatrics, University Children's Hospital, Münster, Germany

⁵ Department of Pediatrics, Faculty of Medical Sciences in Zabrze, Medical University of Silesia, Katowice, Poland

⁶ Department of Paediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

⁷ Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Białystok, Poland

⁸ Department of Pediatrics, Faculty of Medical Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, Katowice, Poland

⁹ Department of Pediatrics Immunology and Nephrology, Polish Mother's Memorial Hospital – Research Institute, Łódź, Poland

¹⁰ Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

¹¹ Department of Pediatric Nephrology and Hypertension, Jagiellonian University Medical College, Cracow, Poland

¹² Pediatric Center, Institute of Clinical Medicine, Vilnius University, Lithuania

¹³ Department of Pediatrics, Seoul National University College of Medicine, South Korea

¹⁴ Department of Pediatrics, Seoul Red Cross Hospital, South Korea

¹⁵ Institute of Human Genetics, University of Cologne, Germany

¹⁶ Center for Molecular Medicine Cologne (CMMC), University of Cologne, Germany

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Marcin Kołbuc

Corresponding author

Marcin Zaniew

Address for correspondence

m.zaniew@cm.uz.zgora.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Abstract

Background. Mutation in the *HNF1B* gene is a common monogenetic cause of congenital anomalies of kidney and urinary tract (CAKUT) and chronic kidney disease. Multi-organ gene expression is also responsible for other complications (including diabetes, pancreatic anomalies and defects of reproductive organs). So far, no precise tool has been developed to facilitate the selection of patients for molecular testing for *HNF1B* mutations.

Objectives. The aim of the study was to develop a model based on clinical and laboratory data that could predict the *HNF1B* gene defect in children with CAKUT.

Materials and methods. Data from 234 children and young adults with suspected *HNF1B* mutations from various pediatric nephrology centers around the world were collected and analyzed. In order to assess the probability of *HNF1B* mutation occurrence, a predictive model was constructed using the random forest method. A recursive feature elimination algorithm was used to select variables for the model, and its predictive effect was verified with the receiver operating characteristic (ROC) curve.

Results. A total of 213 patients were analyzed: 109 patients with the *HNF1B* mutation (mut+) and 104 patients without the mutation (mut–). None of the kidney phenotypes unequivocally indicated the presence of mutations, but bilateral kidney lesions were more frequently observed in the mut+ group (odds ratio (OR):

Development of a predictive model for *HNF1B* gene mutation in children with congenital malformations of the kidneys and urinary tract: An international, multicenter study

Opracowanie modelu predykcyjnego obecności mutacji genu *HNF1B* u dzieci z wrodzonymi wadami nerek i układu moczowego – badanie międzynarodowe, wieloośrodkowe

4.85). The most common abnormalities were hypomagnesemia and hypermagnesuria, reported in 59% and 65% of mut+ patients, respectively. Age-specific hypomagnesemia had a better discriminant value than the age-independent value of 0.7 mmol/L (OR: 23.6 compared to 10.05, respectively). Pancreatic anomalies were found almost exclusively in mut+ patients (OR: 13.95). None of the subjects had hypokalemia, but the mean serum potassium concentration was significantly lower in the mut+ patients. Hypermagnesuria, hypomagnesemia, bilateral kidney lesions, pancreatic anomalies, and serum potassium were included as the strongest variables in the model. The accuracy of the model was 82.66% (95% CI: 81.68–84.52%), its sensitivity was 93.67% and its specificity was 73.57%.

Conclusions. A predictive model was developed that can support the decision to qualify for genetic testing for *HNF1B* mutation in children with CAKUT. It is recommended to use age-appropriate reference values of serum magnesium concentration.

Key words: CAKUT, hypomagnesemia, *HNF1B*

Streszczenie

Wstęp. Mutacja w genie *HNF1B* jest częstą monogenetyczną przyczyną wrodzonych wad nerek i układu moczowego (CAKUT) oraz przewlekłej choroby nerek. Wielonarządowa ekspresja genu odpowiada również za inne powikłania (m.in. cukrzyca, wady trzustki, wady narządów rodnych). Do tej pory nie opracowano dokładnego narzędzia ułatwiającego selekcję pacjentów do badań molekularnych w kierunku mutacji *HNF1B*.

Cel pracy. Opracowanie modelu opartego na danych klinicznych i laboratoryjnych, który mógłby przewidywać defekt genu *HNF1B* u dzieci z CAKUT.

Materiał i metody. Zebrano i przeanalizowano dane 234 dzieci i młodych dorosłych z podejrzeniem mutacji *HNF1B* z różnych ośrodków nefrologii dziecięcej na całym świecie. W celu oceny prawdopodobieństwa wystąpienia mutacji *HNF1B* skonstruowano model predykcyjny metodą random forest. Do selekcji zmiennych do modelu wykorzystano rekurencyjny algorytm eliminacji cech, a krzywą ROC zweryfikowano jego efekt predykcyjny.

Wyniki. Analizie poddano 213 pacjentów [109 pacjentów z mutacją *HNF1B* (mut+) i 104 pacjentów bez mutacji (mut–)]. Żaden z fenotypów nerkowych nie wskazywał jednoznacznie na obecność mutacji, ale w grupie mut+ częściej obserwowano obustronne zmiany w nerkach (OR 4,85). Najczęstszymi nieprawidłowościami były hipomagnezemia i hipermagnezuria, które odnotowano odpowiednio u 59% i 65% pacjentów mut+. Hipomagnezemia zdefiniowana w oparciu o odpowiednie dla wieku normy miała lepszą wartość dyskryminacyjną niż niezależna od wieku wartość 0,7 mmol/l (OR odpowiednio 23,6 vs. 10,05). Wady trzustki stwierdzono prawie wyłącznie u pacjentów mut+ (OR 13,95). Żaden z badanych nie miał hipokaliemii, jednak średnie stężenie potasu w surowicy było istotnie niższe u pacjentów mut+. Do modelu zostały włączone: hipermagnezuria, hipomagnezemia, obecność obustronnych zmian w nerkach, anomalie trzustki i stężenie potasu w surowicy, które zostały wybrane jako najsilniejsze zmienne. Dokładność modelu wyniosła 82,66% (95% CI: 81,68–84,52%), a jego czułość 93,67% i swoistość 73,57%.

Wnioski. Opracowano model predykcyjny, który może wspierać decyzję o kwalifikacji do badań genetycznych w kierunku mutacji *HNF1B* u dzieci z CAKUT. Rekomendowane jest stosowanie odpowiednich dla wieku wartości referencyjnych stężenia magnezu w surowicy.

Słowa kluczowe: CAKUT, hipomagnezemia, *HNF1B*

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

The use of TENS electromodulation in the treatment of detrusor overactivity in children: Single-center experience

Doświadczenia własne stosowania elektromodulacji TENS w leczeniu nadreaktywności wypieracza u dzieci

Leszek Piechuta^{1,2}, Przemysław Sikora¹

¹ Department of Pediatric Nephrology, Medical University of Lublin, Poland

² Department of Pediatric Nephrology, University Children's Hospital, Lublin, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Leszek Piechuta

Address for correspondence

nklp2502@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Transcutaneous electromodulation (TENS) of the sacral spine is one of the options for the treatment of children with overactive bladder (OAB).

Objectives. The aim of the study was to assess the usefulness of TENS, based on authors' experience.

Materials and methods. We retrospectively analyzed 22 children with OAB aged 5–14 (mean: 8) years, in which the previous standard urotherapy supported by antimuscarinic drugs was effective but not tolerated – 5 patients (group 1), or was either partially effective or ineffective – respectively 12 and 5 patients (groups 2a and 2b). Parents of patients/patients of both groups were offered home TENS according to a typical scheme, following a purchase with their own funds a portable apparatus, in groups 1 and 2b in replacement of, and in the group 2a as a supplement to hitherto therapy.

Results. In the group 1, all parents (5/5) bought the apparatus and permanent clinical improvement was observed in 100% of children. In the group 2a, the device was purchased by the parents of 7 out of 12 patients (58%), and clinical improvement was observed only with the concomitant use of TENS and pharmacotherapy. In the group 2b, all parents (5/5) bought the device, but TENS did not bring any effect.

Conclusions. Transcutaneous electromodulation seems to be a suitable method of choice for children with OAB for whom antimuscarinics are effective but not tolerated. In the case of their partial effectiveness, TENS brings positive effect only as adjuvant treatment. In drug-resistant patients, TENS does not appear to be effective. The results can have practical implications for therapeutic decisions.

Key words: detrusor overactivity in children, transcutaneous electromodulation

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

The use of TENS electromodulation in the treatment of detrusor overactivity in children: Single-center experience

Doświadczenia własne stosowania elektromodulacji TENS w leczeniu nadreaktywności wypieracza u dzieci

Streszczenie

Wstęp. przezsćórna elektromodulacja (TENS) odcinka krzyżowego kręgosłupa, jest jedną z opcji leczenia dzieci z nadreaktywnością wypieracza (OAB).

Cel pracy. Ocena użyteczności TENS w materiale własnym.

Materiał i metody. Retrospektywnej analizie poddano 22 dzieci w wieku 5–14 (średnia 8) lat z OAB, u których dotychczasowa standardowa uroterapia wspomagana lekami antymuskarynowymi była skuteczna, ale nietolerowana (5 pacjentów – grupa 1), bądź częściowo lub nieskuteczna (odpowiednio 12 i 5 pacjentów – grupy 2a i 2b). Rodzicom/pacjentom obu grup proponowano domową elektromodulację TENS według typowego schematu za pomocą zakupionego ze środków własnych przenośnego aparatu, w grupach 1 oraz 2b zamiast, a w grupie 2a jako uzupełnienie dotychczas stosowanej terapii.

Wyniki. W grupie 1 aparat zakupili wszyscy rodzice (5/5), a trwałą poprawę kliniczną stwierdzono u 100% dzieci. W grupie 2a aparat zakupili rodzice 7 na 12 (58%) pacjentów, a poprawę kliniczną obserwowano u wszystkich z nich, przy równoczesnym stosowaniu TENS i farmakoterapii. W grupie 2b aparat zakupili wszyscy rodzice (5/5) jednak elektromodulacja TENS nie przyniosła efektu u żadnego pacjenta.

Wnioski. Elektromodulacja TENS wydaje się być metodą z wyboru dla dzieci z OAB, u których środki antymuskarynowe są efektywne, ale nietolerowane. W przypadku ich częściowej skuteczności, TENS przynosi pozytywny jedynie jako leczenie uzupełniające. U pacjentów z opornością na środki antymuskarynowe elektromodulacja TENS nie wydaje się efektywna. Uzyskane wyniki mogą mieć wymiar praktyczny w podejmowaniu decyzji terapeutycznych.

Słowa kluczowe: nadreaktywność wypieracza u dzieci, elektromodulacja przezsćórna

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

The impact of the COVID-19 pandemic on the incidence and clinical course of IgA vasculitis in pediatric patients

Wpływ pandemii COVID-19 na częstość występowania oraz przebieg kliniczny zapalenia naczyń związanego z IgA u pacjentów pediatrycznych

Karol Poplicha¹, Tomasz Ufniański¹, Jarosław Ucieklak¹, Małgorzata Mizerska-Wasiak²

¹ Science Students' Association, Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

² Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Małgorzata Mizerska-Wasiak

Address for correspondence

mmizerska@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Immunoglobulin A vasculitis (IgAV) is an autoimmune disease caused by the deposition of immunologic complexes composed of IgA in small blood vessels. It causes skin, joint, abdominal, and kidney (including IgA vasculitis nephritis (IgAVN)) changes. During the coronavirus disease 2019 (COVID-19) pandemic, an increase in the incidence of some autoimmune diseases has been observed.

Objectives. To assess the impact of the COVID-19 pandemic on the incidence and clinical course of IgAV in pediatric patients.

Materials and methods. A retrospective analysis of medical records of patients with IgAV from a single university pediatric hospital diagnosed within 2 years before (group A) and 2 years after the announcement of the COVID-19 epidemic in Poland (March 20, 2020) (group B) was conducted. We compared laboratory results (urine, blood, serum, estimated glomerular filtration rate (eGFR)), hospitalization time, preceding infection, severe acute respiratory syndrome coronavirus 2 (SARS-CoV-2) infection status, clinical presentation, and allergic history. We compared the number of patients in groups A and B to the total number of patients admitted to the hospital during analogous periods.

Results. The study included 174 patients: 117 admitted to the hospital within 2 years before (group A) and 57 admitted within 2 years after the announcement of the pandemic (group B). The mean age was significantly lower in group B than in group A (5.51 ± 3.10 years compared to 6.98 ± 3.67 years, respectively; $p = 0.01$). Hospitalization time was longer in group B than in group A (8.05 ± 8.40 days compared to 6.58 ± 6.16 days, respectively); the difference was not statistically significant ($p = 0.194$). The incidence of IgAVN was higher in group B than in group A (15.8% compared to 11.1%, respectively). The incidence of food allergy was significantly higher in group B than in group A (20.8% compared to 8.8%, respectively; $p = 0.03$). There were no significant differences in other investigated aspects. Only 3 patients had confirmed SARS-CoV-2 infection. The number of hospitalizations due to IgAV per total number of hospitalizations during that time was significantly higher in group A than in group B ($p < 0.05$).

Conclusions. The COVID-19 pandemic resulted in a decrease in the number of hospitalizations due to IgAV, which may suggest a general decrease in the number of cases. There were no significant differences in the clinical course of the disease, although a higher proportion of patients with IgAVN in group B may indicate an increase in the incidence of severe IgAV cases.

Key words: COVID-19, IgAV, children

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

The impact of the COVID-19 pandemic on the incidence and clinical course of IgA vasculitis in pediatric patients

Wpływ pandemii COVID-19 na częstość występowania oraz przebieg kliniczny zapalenia naczyń związanego z IgA u pacjentów pediatrycznych

Streszczenie

Wstęp. Zapalenie naczyń związane z IgA (IgAV) to choroba autoimmunologiczna wywołwana przez odkładanie się kompleksów immunologicznych zbudowanych z IgA w małych naczyniach krwionośnych. Wywołuje zmiany skórne, stawowe, brzuszne oraz nerkowe (IgA vasculitis nephritis, IgAVN). W czasie pandemii COVID-19 zaobserwowano wzrost występowania niektórych chorób autoimmunologicznych.

Cel pracy. Ocena wpływu pandemii COVID-19 na częstość występowania oraz przebieg kliniczny zapalenia naczyń związanego z IgA u pacjentów pediatrycznych.

Materiał i metody. Retrospektywna analiza dokumentacji medycznej pacjentów jednego uniwersyteckiego szpitala pediatrycznego z IgAV w ciągu 2 lat przed (grupa A) i 2 lat po ogłoszeniu stanu epidemii COVID-19 w Polsce (20 marca 2020) (grupa B). Porównaliśmy wyniki laboratoryjne (moczu, krwi, surowicy, eGFR), czas hospitalizacji, występowanie poprzedzającej infekcji, status zakażenia SARS-CoV-2, prezentację kliniczną i historię alergiczną. Porównaliśmy liczbę pacjentów z grupy A i B do ogólnej liczby pacjentów przyjętych do szpitala w analogicznych okresach.

Wyniki. Badanie objęło 174 pacjentów: 117 w ciągu dwóch lat przed (grupa A) i 57 w pierwszych dwóch latach pandemii (grupa B). Średnia wieku była istotnie niższa ($p = 0,01$) w grupie B ($5,51 \pm 3,10$ lat) niż w grupie A ($6,98 \pm 3,67$ lat). Czas hospitalizacji był wyższy w grupie B ($8,05 \pm 8,40$ dni) niż w grupie A ($6,58 \pm 6,16$ dni), ale różnica ta nie była istotna statystycznie ($p = 0,194$). Częstość występowania IgAVN była wyższa w grupie B (15,8%) niż w grupie A (11,1%). Występowanie alergii pokarmowej było istotnie wyższe ($p = 0,03$) w grupie B (20,8%) niż w grupie A (8,8%). Nie stwierdzono istotnych różnic w pozostałych badanych aspektach. Tylko 3 pacjentów miało potwierdzone zakażenie SARS-CoV-2. Częstość zachorowań wymagających hospitalizacji w stosunku do liczby hospitalizacji w tym czasie była istotnie wyższa w grupie A niż B ($p < 0,05$).

Wnioski. Pandemia COVID-19 wywołała spadek hospitalizacji z powodu IgAV, co może sugerować ogólny spadek liczby zachorowań. Nie stwierdzono znaczących różnic w przebiegu klinicznym choroby, choć większy udział pacjentów z IgAVN w grupie B może oznaczać wzrost częstości występowania cięższych przypadków IgAV.

Słowa kluczowe: COVID-19, IgAV, dzieci

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Fibromuscular dysplasia in children: A single-center experience

Dysplazja włóknisto-mięśniowa u dzieci – doświadczenia własne

Piotr Skrzypczyk¹, Adam Bujanowicz², Anna Ofiara¹, Michał Szyszka³, Agnieszka Tutka¹, Anna Maria Wabik¹, Ilona Zagożdżon⁴, Remigiusz Krysiak⁵, Jarosław Żyłkowski⁶, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska¹

¹ Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

² Student Scientific Group, Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

³ Department of Pediatrics and Nephrology, Doctoral School, Medical University of Warsaw, Poland

⁴ Department of Pediatrics, Nephrology and Hypertension, Medical University of Gdańsk, Poland

⁵ Department of Pediatric Radiology, Medical University of Warsaw, Poland

⁶ II Department of Clinical Radiology, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Adam Bujanowicz

Corresponding author

Piotr Skrzypczyk

Address for correspondence

piotr.skrzypczyk@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Fibromuscular dysplasia (FMD) is a stenotic disease of the arteries – most often renal, carotid and cerebral. The disease can occur at any age and is the most common cause of renovascular hypertension in children.

Objectives. The aim of the study is to present the clinical course of FMD in patients of our department.

Results. Between the years 2016 and 2022, 7 patients with FMD (3 boys, 4 girls) were treated in our department. Age at diagnosis ranged from 10/12 months to 15 9/12 years. All patients were referred to the hospital due to arterial hypertension (6/7 with stage 2 hypertension). Patients presented various symptoms: hypertensive crisis with heart failure (patient 10/12 months), headache (2 patients), vomiting (1 patient), hyperactivity (1 patient), polydipsia and polyuria (1 patient). All patients had normal renal function, 5 out of 7 had hypokalemia, 1 had hyponatremia, and 5 had metabolic alkalosis; all patients had hyperreninemia with secondary hyperaldosteronism. Imaging examinations (ultrasound (US)/computed tomography (CT)) showed: critical stenosis of the renal artery trunk in 2 patients, mild stenosis in 1 patient, and stenosis of the accessory arteries or branches of the main arteries in the remaining patients. Stenosis of other vessels was found in 1 patient (left middle cerebral artery). Surgical treatment was performed in 6 patients – in 2 patients, nephrectomy was necessary, in 2 patients – embolization of the vessel, and in 2 – angioplasty. Before the procedure, patients required multiple antihypertensive drug therapy (an average number of 3 and a maximum of 5 medications); after the procedure, antihypertensive treatment was discontinued in 2 patients, and the number and dose of drugs were reduced in the remaining patients.

Conclusions. Renal artery stenosis should be excluded in all pediatric hypertensive patients, regardless of age and symptoms. Patients with FMD require an individually selected therapeutic plan. Vessel embolization is an effective method of treating stenoses of the peripheral branches of the renal arteries in the course of FMD in children.

Key words: fibromuscular dysplasia, arterial hypertension, renovascular hypertension, children, interventional radiology

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Fibromuscular dysplasia in children: A single-center experience

Dysplazja włóknisto-mięśniowa u dzieci – doświadczenia własne

Streszczenie

Wstęp. Dysplazja włóknisto-mięśniowa (FMD) to choroba cechująca się zwężeniami w tętnicach średniego i małego kalibru – najczęściej w tętnicach nerkowych, szyjnych i mózgu. Schorzenie może wystąpić w każdym wieku i jest najczęstszą przyczyną nadciśnienia naczyniowo-nerkowego w wieku rozwojowym.

Cel pracy. Celem pracy jest przedstawienie przebiegu klinicznego FMD u pacjentów pozostających pod opieką Kliniki.

Wyniki. W latach 2016–2022 pod opieką ośrodka było 7 pacjentów z FMD (3 chłopców, 4 dziewczynki). Wiek w momencie rozpoznania wynosił od 10/12 do 15 9/12 lat. Wszyscy pacjenci zostali skierowani do Kliniki z powodu nadciśnienia tętniczego (6/7 nadciśnienie tętnicze II stopnia). Pacjenci prezentowali różne objawy w momencie rozpoznania choroby: przełom nadciśnieniowy z niewydolnością krążenia (pacjent 10/12 miesięcy), bóle głowy (2 pacjentów), wymioty (1 pacjent), nadmierne pobudzenie (1 pacjent), polidypsja i poliuria (1 pacjent). Wszyscy chorzy mieli prawidłową funkcję nerek, 5/7 hipokaliemię, jedna pacjentka hiponatremię, 5/7 zasadawicę metaboliczną; wszyscy mieli hiperreninemię z wtórnym hiperaldosteronizmem. W badaniach obrazowych (USG/TK) stwierdzono krytyczne zwężenie pnia tętnicy nerkowej u 2 pacjentów, zwężenie niewielkiego stopnia pnia tętnicy nerkowej u 1 pacjenta, a u pozostałych pacjentów stwierdzano zwężenie tętnic dodatkowych lub odgałęzień tętnic głównych. Zwężenia w innych łóżyskach naczyniowych stwierdzono u 1 pacjentki (tętnica środkowa mózgu lewa). U wszystkich chorych wykluczono etiologię zapalną zwężenia i zwężenia syndromiczne. Leczenie zabiegowe wykonano u 6/7 pacjentów – u 2 pacjentów z krytycznym zwężeniem tętnicy nerkowej niezbędna była nefrektomia, u 2 wykonano embolizację naczynia, a u 2 balonoplastykę zwężenia. Przed zabiegiem pacjenci wymagali średnio 3 (maksymalnie 5) leków hipotensyjnych, po zabiegu odstawiono leczenie hipotensyjne u 2 pacjentów, a u pozostałych zmniejszono liczbę i dawkę leków.

Wnioski. U wszystkich pacjentów pediatrycznych z nadciśnieniem tętniczym niezależnie od wieku i ciężkości objawów należy wykluczyć zwężenie tętnicy nerkowej. Pacjenci z FMD wymagają indywidualnie dobieranego planu postępowania terapeutycznego. Embolizacja naczynia jest skuteczną metodą leczenia zwężeń obwodowych gałęzi tętnic nerkowych w przebiegu FMD u dzieci.

Słowa kluczowe: dysplazja włóknisto-mięśniowa, nadciśnienie tętnicze, nadciśnienie naczyniowo-nerkowe, dzieci, radiologia interwencyjna

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Primary hypertension and secondary hypertension: A single-center experience

Nadciśnienie tętnicze pierwotne a nadciśnienie tętnicze wtórne – doświadczenie jednego ośrodka

Adam Bujanowicz¹, Piotr Skrzypczyk², Anna Ofiara², Katarzyna Smyk², Michał Szyszka³, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska²

¹ Student Scientific Group, Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

² Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

³ Department of Pediatrics and Nephrology, Doctoral School, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Adam Bujanowicz

Corresponding author

Piotr Skrzypczyk

Address for correspondence

piotr.skrzypczyk@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

Statutory funds of Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

Abstract

Background. Arterial hypertension (AH) occurs in about 4% of patients in the developmental age. There is controversy regarding the prevalence of primary hypertension (PH) and secondary hypertension (SH) in children.

Objectives. To characterize hypertensive patients hospitalized in 1 pediatric nephrology center.

Materials and methods. Among 657 patients hospitalized between the years 2018 and 2022 for suspected hypertension, AH was diagnosed in 441 patients. The following were assessed: etiology of AH, age at diagnosis, current age, blood pressure (Z-score), anthropometric and biochemical parameters.

Results. In the study group of 441 patients, there were 282 boys and 159 girls, age at diagnosis was 11.2 ± 5.0 , and current age was 12.5 ± 4.7 years. The causes of AH were: PH in 279 patients (63.3%), SH in 162 cases (36.7%): renal – 109, drug-induced – 35, renovascular – 10, hormonal – 3, aortic coarctation – 2, and other – 3. Patients with PH were older (14.2 ± 3.4 compared to 9.6 ± 5.1 years, $p < 0.001$), had greater height Z-score (0.7 ± 1.0 compared to 0.0 ± 1.5 , $p < 0.001$), body mass index (BMI) Z-score (1.3 ± 1.1 compared to 0.6 ± 1.2 , $p < 0.001$), and higher uricemia (5.8 ± 1.5 compared to 5.3 ± 2.1 mg/dL, $p < 0.001$). The groups did not differ significantly in systolic blood pressure (SBP) Z-score and diastolic blood pressure (DBP) Z-score. In children under 10 years of age, out of 120 patients with AH, 34 (28.3%) had PH; in children aged ≥ 10 years, out of 321 patients with AH, 245 (76.3%) had PH. Primary hypertension was statistically more frequent in boys than in girls (PH – 198 boys, 81 girls; SH – 84 boys, 78 girls; $p = 0.001$). The diagnosis of SH was associated with a lower height Z-score (hazard ratio (HR): 1.49 (1.16–1.91), lower BMI Z-score (HR: 1.41 (1.12–1.91), 78)) and a younger age (HR: 1.33 (1.24–1.44)).

Conclusions. Currently, PH may be the most common etiology of hypertension in children. Higher BMI, height and older age rather than blood pressure values suggest a diagnosis of PH.

Key words: arterial hypertension, primary hypertension, secondary hypertension, blood pressure, renal function

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Primary hypertension and secondary hypertension: A single-center experience

Nadciśnienie tętnicze pierwotne a nadciśnienie tętnicze wtórne – doświadczenie jednego ośrodka

Streszczenie

Wstęp. Nadciśnienie tętnicze (NT) występuje w wieku rozwojowym u ok. 4% pacjentów. Istnieją kontrowersje odnośnie częstości występowania nadciśnienia tętniczego pierwotnego (NTP) i wtórnych postaci nadciśnienia tętniczego (NTW) u pacjentów pediatrycznych.

Cel pracy. Charakterystyka pacjentów z nadciśnieniem tętniczym pozostających pod opieką jednego ośrodka nefrologii dziecięcej.

Materiał i metody. Spośród 657 pacjentów hospitalizowanych w Klinice w latach 2018–2022 z podejrzeniem NT nadciśnienie rozpoznano u 441 chorych. Oceniono: przyczynę NT, wiek w momencie rozpoznania NT, aktualny wiek, wartości ciśnienia tętniczego (Z-score) oraz parametry antropometryczne i biochemiczne.

Wyniki. W badanej grupie 441 pacjentów było 282 chłopców i 159 dziewczynek; wiek rozpoznania NT wynosił $11,2 \pm 5,0$ lat, aktualny wiek $12,5 \pm 4,7$ lat. Przyczynami NT były: NTP u 279 (63,3%), wtórne NT u 162 (36,7%): nerkopochodne – 109, polekowe – 35, naczyniowo-nerkowe – 10, hormonalne – 3, koarktacja aorty – 2, inne – 3. Pacjenci z NTP w porównaniu do pacjentów z NTW byli starsi ($14,2 \pm 3,4$ lat vs $9,6 \pm 5,1$ lat, $p < 0.001$), mieli wyższą wartość Z-score wzrostu ($0,7 \pm 1,0$ vs $0,0 \pm 1,5$, $p < 0.001$), Z-score BMI ($1,3 \pm 1,1$ vs $0,6 \pm 1,2$, $p < 0.001$) oraz wyższe stężenie kwasu moczowego ($5,8 \pm 1,5$ mg/dl vs $5,3 \pm 2,1$ mg/dl, $p < 0.001$). Grupy nie różniły się istotnie wartościami SBP Z-score i DBP Z-score. W grupie dzieci poniżej 10. roku życia spośród 120 pacjentów z NT 34 (28,3%) miało NTP, w grupie dzieci w wieku ≥ 10 lat spośród 321 chorych z NT 245 (76,3%) miało NTP. NTP statystycznie częściej występowało u chłopców niż dziewczynek (NTP – 198 chłopców, 81 dziewczynek, NTW – 84 chłopców, 78 dziewczynek, $p = 0,001$). W analizie metodą regresji logistycznej rozpoznanie wtórnego NT wiązało się z niższą wartością Z-score wzrostu (HR 1,49 [1,16–1,91], niższą wartością Z-score BMI (HR 1,41 [1,12–1,78]) oraz młodszym wiekiem (HR 1,33 [1,24–1,44]).

Wnioski. Nadciśnienie tętnicze pierwotne może być obecnie najczęstszą etiologią nadciśnienia tętniczego u dzieci. Na rozpoznanie NTP wskazują wyższy wzrost, wyższa wartość BMI, starszy wiek, a nie same wartości ciśnienia tętniczego.

Słowa kluczowe: nadciśnienie tętnicze, nadciśnienie tętnicze pierwotne, nadciśnienie tętnicze wtórne, ciśnienie tętnicze, funkcja nerek

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Application of mTOR inhibitors in the treatment of kidney lesions in patients with tuberous sclerosis complex: A report of 5 cases

Zastosowanie inhibitorów mTOR w leczeniu zmian w nerkach u pacjentów ze stwardnieniem guzowatym – opis 5 przypadków

Anna Maria Wabik¹, Piotr Skrzypczyk¹, Sergiusz Józwiak², Przemysław Bombiński³, Aleksandra Jakimów-Kostrzewa³, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska¹

¹ Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

² Science Department, Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland

³ Department of Pediatric Radiology, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Anna Maria Wabik

Address for correspondence

annamariawabik@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Patients with tuberous sclerosis complex (TSC) develop hamartomatous lesions in many organs. In kidney, the most common lesions are angiomyolipomas (AMLs). Angiomyolipomas larger than 3 cm pose a risk of bleeding.

Objectives. The aim of the study was to assess the efficacy and safety of mTOR inhibitors in treating AMLs in children with TSC.

Materials and methods. A retrospective study was conducted in 56 TSC patients between the years 2018 and 2022, 6 of whom required mTOR inhibitors. The nephrological indication for starting treatment was AML size >3 cm in 3 boys (aged 9, 10 and 13) and 1 girl aged 17. In 2 patients (girl aged 16, boy aged 15), treatment initiated in another center was continued. Sirolimus (3 patients), sirolimus followed by everolimus (2 patients), and everolimus (1 patient) were used in treatment.

Results. The length of treatment with sirolimus ranged from 18 to 94 months (mean: 34), with everolimus from 8 to 35 months (mean: 20). The mean drug concentrations were 3.45 ng/mL (norm (n): 3–6) for sirolimus and 1.74 ng/mL (n: 5–15) for everolimus. Therapeutic drug doses were not achieved in 2 patients (oral cavity inflammation). All patients experienced a reduction in kidney tumor dimensions, from a mean of 40.8 mm to 32 mm. Two patients with drug-resistant epilepsy showed a reduction in seizure frequency. There was no progression of central nervous system lesions. Adverse effects observed during treatment included recurrent oral cavity inflammation in 2 patients, joint pain in 1 patient, which resolved after switching from sirolimus to everolimus. All patients had normal kidney function, and no bleeding into the tumor was observed.

Conclusions. The use of mTOR inhibitors is an effective and safe method for treating large AMLs in children with TSC. Even subtherapeutic doses of mTOR inhibitors may be effective in some pediatric patients with TSC in slowing the progression of kidney lesions.

Key words: tuberous sclerosis complex, TSC, renal angiomyolipoma, AML, everolimus, sirolimus, mTOR

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Application of mTOR inhibitors in the treatment of kidney lesions in patients with tuberous sclerosis complex: A report of 5 cases

Zastosowanie inhibitorów mTOR w leczeniu zmian w nerkach u pacjentów ze stwardnieniem guzowatym – opis 5 przypadków

Streszczenie

Wstęp. U chorych ze stwardnieniem guzowatym (tuberous sclerosis complex – TSC) dochodzi do rozwoju zmian guzowatych w wielu narządach – w nerkach powstają naczyniakomięśniakotłuszczaki (angiomiolipoma – AML). AML powyżej 3 cm stwarzają zagrożenie krwotokiem.

Cel pracy. Ocena skuteczności i bezpieczeństwa leczenia inhibitorami m-TOR AML u dzieci z TSC.

Materiał i metody. Badaniem retrospektywnym objęto 56 pacjentów z TSC, będących pod opieką Kliniki w latach 2018–2022, wśród których sześciu wymagało stosowania inhibitorów m-TOR. Wskazaniem nefrologicznym do rozpoczęcia leczenia były zmiany AML > 3 cm: zakwalifikowano 3 chłopców (w wieku 9, 10 i 13 lat) i jedną dziewczynkę w wieku 17 lat, a u dwójki pacjentów (dziewczynka 16 lat i chłopiec 15 lat) kontynuowano leczenie rozpoczęte w innym ośrodku. W leczeniu stosowano: sirolimus (3 pacjentów), sirolimus następnie ewerolimus (2 pacjentów) i ewerolimus (1 pacjent).

Wyniki. Okres leczenia sirolimusem wynosił od 18 do 94 miesięcy (średnio 34 miesiące), a ewerolimusem od 8 do 35 miesięcy (średnio 20 miesięcy). Średnie stężenia leków wynosiły: dla sirolimusu 3,45 ng/ml (n: 3–6), a dla ewerolimusu 1,74 ng/ml (n: 5–15). Ze względu na zapalenie jamy ustnej u 2 pacjentów nie osiągnięto terapeutycznych dawek leków. U wszystkich obserwowano zmniejszenie wymiarów guzów w nerkach – z średnio 40,8 mm do średnio 32 mm. W okresie leczenia u żadnego z pacjentów nie stwierdzono krwawienia do guza. U 2 chorych z padaczką lekooporną zaobserwowano zmniejszenie się częstości i ciężkości napadów. W trakcie leczenia nie było progresji zmian w ośrodkowym układzie nerwowym. U chorych stwierdzono następujące działania niepożądane leczenia – nawracające zapalenia jamy ustnej u 2 pacjentów i bóle stawów u 1 pacjentki – które ustąpiły po zamianie sirolimusu na ewerolimus. U wszystkich pacjentów parametry funkcji nerek pozostawały w normie.

Wnioski. Stosowanie inhibitorów mTOR jest skuteczną i bezpieczną metodą leczenia dużych zmian typu AML u dzieci z TSC. Nawet subterapeutyczne dawki inhibitorów mTOR mogą być efektywne u części pacjentów pediatrycznych z TSC w hamowaniu progresji zmian w nerkach.

Słowa kluczowe: stwardnienie guzowate, TSC, naczyniakomięśniakotłuszczak, AML, ewerolimus, sirolimus, mTOR

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Renal abscesses in children: A single-center experience

Ropnie nerek u dzieci – doświadczenie własne

Hanna Szymanik-Grzelak, Anna Ofiara, Anna Maria Wabik, Piotr Skrzypczyk, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska

Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Anna Maria Wabik

Corresponding author

Hanna Szymanik-Grzelak

Address for correspondence

hanna.szymanik-grzelak@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Renal abscesses are rarely diagnosed in children. The treatment of renal abscesses <3 cm is usually conservative; for larger abscesses, percutaneous drainage may be used.

Objectives. The aim of this study was to evaluate the symptoms and treatment outcomes of patients with renal abscesses.

Materials and methods. We retrospectively assessed clinical symptoms, abscess size, management strategy, and treatment results in 4 children radiologically diagnosed in the years 2016–2022 with intrarenal abscess.

Results. Renal abscesses were diagnosed in 4 girls, aged 9.89 ± 6.29 years. In all patients, renal abscesses were secondary to a urinary tract infection. The clinical symptoms of the abscess were abdominal pain (3/4) and fever (3/4). Laboratory tests revealed elevated C-reactive protein (CRP) levels (9.823 ± 7.81 mg/dL; normal <1 mg/dL), normal kidney function and leukocyturia in all patients. Urine culture showed the growth of *E. coli* in 2 cases, *P. aeruginosa* in 1 girl, and in 1 case the urine was sterile. In addition, 1 patient was found to have trichomonas vaginalis. Two patients underwent blood culture, which was sterile. The size of the abscesses was 34 ± 5.05 mm. In 1 case, 4 abscesses were found. In 3 cases, scintigraphy was performed, which showed a reduced percentage of kidney function ($38 \pm 10.98\%$). One girl was diagnosed with a kidney abscess in the second trimester of pregnancy. All abscesses were successfully treated with conservative treatment. The treatment included polyantibiotic therapy (2–8 antibiotics), including ceftriaxone (2/4), gentamicin (2/4), cefotaxime (1/4), cefuroxime (1/4), ceftazidime (1/4), metronidazole (1/4), amoxicillin/clavulanic acid (1/4), vancomycin (1/4), meropenem (1/4), fluconazole (1/4), levofloxacin (1/4), amphotericin B (1/4), and sulfamethoxazole/trimethoprim (2/4). The duration of treatment was 44.25 ± 31.28 days. In 2 patients, vesicoureteral reflux grade III and V to the infected kidney was found.

Conclusions. Renal abscesses occur secondary to urinary tract infection. Despite their size, renal abscesses >30 mm can be successfully treated conservatively, but require an individual approach based on clinical data.

Key words: renal abscess, urinary tract infection

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Renal abscesses in children: A single-center experience

Ropnie nerek u dzieci – doświadczenie własne

Streszczenie

Wstęp. Ropnie nerek są rzadko rozpoznawane u dzieci. Leczenie ropni nerek o wielkości <3 cm jest zwykle jest zachowawcze; w przypadku większych ropni stosowany bywa drenaż przezskórny.

Cel pracy. Celem badania była ocena objawów i wyników leczenia pacjentów z ropniami nerki.

Materiał i metody. U 4 dzieci w latach 2016–2022 z radiologicznie rozpoznany ropniem wewnątrznierkowym, oceniono retrospektywnie: objawy kliniczne, wielkość ropnia, strategię postępowania i wyniki leczenia.

Wyniki. Ropnie nerki rozpoznano u 4 dziewczynek, w wieku średnio $9,89 \pm 6,29$ lat. U wszystkich pacjentek tworzenie się ropnia było wtórne do zakażenia dróg moczowych. Objawami klinicznymi ropnia były: bóle brzucha (3/4) i gorączka (3/4). W badaniach laboratoryjnych występowało podwyższone CRP $9,823 \pm 7,81$ mg/dl (norma: <1 mg/dl), prawidłowa funkcja nerek oraz leukocyturia u wszystkich pacjentek. W posiewie moczu uzyskano wzrost *E. coli* w dwóch przypadkach, *P. aeruginosa*, a w jednym przypadku mocz był jałowy. Ponadto u jednej pacjentki stwierdzono obecność rzęsistka pochwowego. U dwóch pacjentek wykonano posiew krwi, który był jałowy. Wielkość ropni wynosiła średnio $34 \pm 5,05$ mm. W jednym przypadku stwierdzono ropnie mnogie (4 ropnie). W trzech przypadkach wykonano scyntyografię, w której stwierdzono obniżony procentowy udział nerki w oczyszczaniu (średnio $38 \pm 10,98\%$). U jednej z pacjentek rozpoznano ropień nerki w II trymestrze ciąży. Wszystkie ropnie udało się skutecznie wyleczyć za pomocą leczenia zachowawczego. W leczeniu stosowano poliantybiotykoterapię (2–8 antybiotyków), w tym ceftriakson (2/4), gentamycynę (2/4), cefotaksym (1/4), cefuroksym (1/4), ceftazydym (1/4), metronidazol (1/4), amoksycylinę z kwasem klawulanowym (1/4), wankomycyna (1/4), meropenem (1/4), flukonazol (1/4), lewofloksacyna (1/4), amfoterycyna B (1/4) oraz sulfametoksazol/trimetoprim (2/4). Całkowity czas leczenia trwał średnio $44,25 \pm 31,28$ dnia. U dwóch pacjentek wykryto wadę układu moczowego w postaci odpływu pęcherzowo-moczowodowego stopień III i V do nerki objętej zakażeniem.

Wnioski. Ropnie nerek występują wtórnie do zakażenia układu moczowego. Mimo wielkości >30 mm mogą być skutecznie leczone zachowawczo, ale wymagają indywidualnego podejścia opartego na danych klinicznych.

Słowa kluczowe: ropień nerki, zakażenie układu moczowego

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Transplant-associated thrombotic microangiopathy (TA-TMA) in children treated with allogeneic hematopoietic stem cell transplantation (allo-HSCT): Diagnostic relevance of plasma C5b-9 complex measurement: A preliminary study

Mikroangiopatia zakrzepowa związana z transplantacją (TA-TMA) u dzieci po allogenicznym przeszczepieniu komórek macierzystych krwiotwórczych (allo-HSCT). Znaczenie oznaczania kompleksu C5b-9 w osoczu w diagnostyce – doniesienie wstępne

Tomasz Jarmoliński¹, Monika Rosa¹, Iwona Bil-Lula², Joanna Korlaga¹, Krzysztof Kałwak¹, Marek Ussowicz¹

¹ Department of Paediatric Bone Marrow Transplantation, Oncology and Haematology, Wrocław Medical University, Poland

² Department of Medical Laboratory Diagnostics, Wrocław Medical University, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Tomasz Jarmoliński

Address for correspondence

tjarmo@wp.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

This work was supported by The Saving Kids With Cancer Foundation (grant No. FNRD.C200.21.001).

Abstract

Background. Transplant-associated thrombotic microangiopathy (TA-TMA) is a severe complication of hematopoietic stem cell transplantation (HSCT), diagnosed in 16% of pediatric patients. It can lead to multi-organ failure and death. A pathogenetic cornerstone of TA-TMA is complement activation, as evidenced by increased C5b-9 blood concentration.

Objectives. The aim of the study was to evaluate the usefulness of measurement of C5b-9 plasma concentration in diagnosis of TA-TMA in children treated with HSCT.

Materials and methods. A total of 100 children treated with allogeneic (allo)-HSCT between January 2021 and December 2022 (66 boys and 34 girls aged 0.3–18 years, 52 with malignant and 48 with non-malignant disease) were prospectively screened for clinical and laboratory criteria of TA-TMA, as defined by Jodele. Blood samples were collected before conditioning (day –7), and on days 0 (transplantation), and +7, +14, +21, +28, +56, and +100 post-allo-HSCT. Plasma C5b-9 concentration was measured using the enzyme immunoassay (EIA) method (MicroVue SC5b-9 Plus Enzyme Immunoassay®, Quidel, San Diego, USA; upper limit of normal range: 244 ng/mL). After centrifugation, plasma was collected and frozen at –80°C.

Results. The C5b-9 concentration study was conducted in 68 children. One patient had TMA symptoms before conditioning. His C5b-9 plasma concentrations on days –7 and 0 were very high (2180 and 1431 ng/mL, respectively) and decreased to 271 ng/mL after eculizumab administration. The patient died on day +15 due to TMA and sepsis. Post-HSCT TA-TMA was diagnosed in 3 patients, 2 of whom had elevated C5b-9 (333 and 777 ng/mL). Moreover, 23 patients without TMA had elevated C5b-9 concentration, usually on day +7 (after 1 week of cyclosporine A treatment). Five patients died, including 2 patients with TMA, 1 with suspected TMA and 1 with elevated C5b-9 without any other symptoms of TMA.

Conclusions. The incidence of TA-TMA in the Polish pediatric allo-HSCT population is low. A high C5b-9 plasma concentration correlates with the clinical course of TA-TMA. A preliminary study confirmed the diagnostic value of C5b-9 measurement. Further analyses aim to describe its prognostic implications.

Key words: allogeneic hematopoietic stem cell transplantation (allo-HSCT), transplant-associated thrombotic microangiopathy (TA-TMA), complement, C5b-9 complex, children

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Transplant-associated thrombotic microangiopathy (TA-TMA) in children treated with allogeneic hematopoietic stem cell transplantation (allo-HSCT): Diagnostic relevance of plasma C5b-9 complex measurement: A preliminary study

Mikroangiopatia zakrzepowa związana z transplantacją (TA-TMA) u dzieci po allogenicznym przeszczepieniu komórek macierzystych krwiotwórczych (allo-HSCT). Znaczenie oznaczania kompleksu C5b-9 w osoczu w diagnostyce – doniesienie wstępne

Streszczenie

Wstęp. TA-TMA jest ciężkim powikłaniem HSCT stwierdzanym u 16% pacjentów pediatrycznych po takiej transplantacji. Może prowadzić do niewydolności wielonarządowej i zgonu. Głównym mechanizmem patogenetycznym jest aktywacja dopełniacza skutkująca podwyższeniem stężenia kompleksu C5b-9 we krwi.

Cel pracy. Celem pracy była ocena przydatności oznaczania stężenia C5b-9 w osoczu w diagnostyce TA-TMA u dzieci po HSCT.

Materiał i metody. U 100 chorych leczonych allo-HSCT w Klinice w okresie 01.2021–12.2022 (66 chłopców i 34 dziewczynki w wieku 0,3–18 lat, 52 z chorobą nowotworową i 48 z innymi chorobami) przez okres 100 dni po transplantacji prowadzono obserwację objawów klinicznych i laboratoryjnych TA-TMA wg kryteriów Jodele. Przed kondycjonowaniem (doba –7) oraz w dobach 0 (przeszczepienie), +7, +14, +21, +28, +56 i +100 po HSCT pobierano krew do oznaczenia stężenia C5b-9 metodą immunoenzymatyczną (MicroVue SC5b-9 Plus Enzyme Immunoassay®, Quidel; górny zakres normy 244 ng/ml). Po odwirowaniu osocze mrożono i przechowywano w –80°C.

Wyniki. Badania C5b-9 wykonano dotychczas u 68 chorych. Jeden pacjent rozwinął TMA przed kondycjonowaniem, stężenie C5b-9 było u niego w dobach –7 i 0 bardzo wysokie (2180 ng/ml i 1431 ng/ml) i obniżyło się do 271 ng/ml po podaniu ekulizumabu. Zmarł w dobie +15 z powodu TMA i sepsy. W trakcie obserwacji po HSCT TA-TMA rozpoznano u 3 pacjentów, u 2 oznaczono stężenie C5b-9, które było podwyższone (333 ng/ml i 777 ng/ml). Jeden z nich zmarł. Ponadto u 23 chorych bez rozpoznania TA-TMA stwierdzono w pojedynczych pomiarach podwyższone stężenie C5b-9, najczęściej w dobie +7 (po tygodniu stosowania cyklosporyny A). W badanym okresie zmarło 5 chorych, w tym 2 z potwierdzonym TMA, 1 z podejrzeniem TMA i 1 z podwyższonym stężeniem C5b-9 bez innych objawów TMA.

Wnioski. Częstość występowania TA-TMA u polskich dzieci po allo-HSCT jest niska. Wysokie stężenie C5b-9 w osoczu koreluje z przebiegiem klinicznym TA-TMA. Wstępne obserwacje potwierdzają zastosowanie diagnostyczne oznaczenia osoczkowego C5b-9 w TA-TMA; określenie jego znaczenia prognostycznego wymaga dalszych badań.

Słowa kluczowe: allogeniczne przeszczepienie komórek macierzystych krwiotwórczych (allo-HSCT), mikroangiopatia zakrzepowa związana z transplantacją (TA-TMA), dopełniacz, kompleks C5b-9, dzieci

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

One decade with chronic kidney disease: Progress or status quo?

Historia jednej dekady przewlekłej choroby nerek – postęp czy status quo?

Magdalena Gaik¹, Anna Choma¹, Michał Szymański¹, Mateusz Pluta¹, Kinga Musiał²

¹ Student Scientific Association, Department of Pediatric Nephrology in University Clinical Hospital, Wrocław, Poland

² Department of Pediatric Nephrology, University Clinical Hospital, Wrocław, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Michał Szymański

Address for correspondence

michalvc15@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. The definition of chronic kidney disease (CKD) that confirms the irreversibility of kidney damage after 3 months, should ease the identification of patients in the early stages of the disease. The dominant role of congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) in the etiology of childhood CKD may facilitate an early diagnosis due to the relatively slow progression of renal impairment.

Objectives. The aim of the study was to evaluate the epidemiological and clinical data of children with CKD diagnosed in the years 2013–2022 at the Department of Pediatric Nephrology in University Clinical Hospital (Wrocław, Poland).

Materials and methods. The data of 156 CKD patients aged 3 months–18 years and treated conservatively were assessed. A comparative analysis of children older than 24 months was performed in 2 time intervals: 2013–2017 (69 children) and 2018–2022 (47 patients). Etiology of the disease, age and CKD stage at the time of diagnosis were evaluated. The data of 40 children with CKD <24 months old were analyzed separately.

Results. In 2013–2017, patients >24 months developed CKD due to CAKUT (41%), unknown causes (21%), genetic (18%) and systemic diseases (8%), primary glomerulopathies (9%) and neoplasms (3%). The causes of newly diagnosed CKD in 2018–2022 period were: unknown (23%), CAKUT (26%), genetic diseases (22%), glomerulopathies (15%), neoplasms (11%) and systemic diseases (3%). Although the patients in the early stages of CKD were the most numerous (2013–2017 stage I – 30%; 2018–2022 stage II – 32%), the participation of those diagnosed at stage V was also significant (2013–2017 – 4%, 2018–2022 – 21%). The dominant causes of CKD in children under 2 years were CAKUT (57.5%) and genetic diseases (25%).

Conclusions. Effective diagnostics of CAKUT and genetic diseases contributes to the identification of early stages of CKD among the youngest. High impact of unknown causes and increasing percentage of late CKD diagnoses in 2018–2022 may result from specific pandemic and migration conditions.

Key words: chronic kidney disease, pediatric nephrology

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

One decade with chronic kidney disease: Progress or status quo?

Historia jednej dekady przewlekłej choroby nerek – postęp czy status quo?

Streszczenie

Wstęp. Definicja przewlekłej choroby nerek (PChN), uprawniająca do potwierdzenia nieodwracalności ich uszkodzenia w przypadku utrzymywania się zmian zaledwie przez 3 miesiące, teoretycznie umożliwia szybką identyfikację pacjentów z PChN i objęcie ich opieką we wczesnych stadiach choroby. Dominacja wad w układzie moczowym jako czynnika etiologicznego PChN u dzieci powinna dodatkowo ułatwiać diagnozę we wczesnych stadiach ze względu na stosunkowo wolną progresję zmian.

Cel pracy. Ocena danych epidemiologicznych i klinicznych dzieci z PChN rozpoznanych w latach 2013–2022 w Klinice Nefrologii Pediatrycznej.

Materiał i metody. Analizą objęto dane 156 pacjentów z PChN w wieku od 3 miesięcy do 18 lat leczonych zachowawczo. Dokonano oceny porównawczej dzieci w wieku powyżej 2 lat w przedziałach czasowych 2013–2017 (69 dzieci) oraz 2018–2022 (47 pacjentów), uwzględniając etiologię choroby, wiek pacjentów i stadium PChN w chwili postawienia rozpoznania. Ponadto osobno przeanalizowano dane 40 dzieci z PChN rozpoznanych w wieku poniżej 2 lat.

Wyniki. W okresie 2013–2017 u pacjentów w wieku powyżej 2 lat czynnikami etiologicznymi PChN były kolejno: wady strukturalne układu moczowego (33%), przyczyny nieznane (23%), choroby uwarunkowane genetycznie (20%), choroby układowe (9%), pierwotne glomerulopatie (7%) i choroby nowotworowe (3%). W latach 2018–2022 wśród przyczyn nowo rozpoznanych PChN przeważały te nieznane (23%), wyprzedzając wady strukturalne układu moczowego (21%), choroby uwarunkowane genetycznie (21%), glomerulopatie (14%) i choroby nowotworowe (11%). Najwyższy odsetek stanowili pacjenci we wczesnych stadiach PChN (2013–2017 stadium I – 30%; 2018–2022 stadium II – 32%), udział dzieci z PChN rozpoznanych w stadium V wynosił 4% w latach 2013–2022 i 21% w okresie 2018–2022. W grupie pacjentów w wieku poniżej 2 lat dominującymi przyczynami PChN były wady strukturalne układu moczowego (57,5%) i choroby uwarunkowane genetycznie (25%).

Wnioski. Skuteczna diagnostyka wad w układzie moczowym i schorzeń o podłożu genetycznym przyczynia się do identyfikacji najmłodszych pacjentów we wczesnych stadiach PChN. Na znaczący udział nieznanych przyczyn PChN i wzrost odsetka późnych diagnoz w latach 2018–2022 mogły mieć wpływ specyficzne warunki pandemiczno-migracyjne.

Słowa kluczowe: przewlekła choroba nerek, nefrologia pediatryczna

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Continuous kidney replacement therapy in children: Treatment outcomes based on the experience of a single center

Ciągłe metody pozaustrojowego oczyszczania krwi u dzieci – wyniki leczenia na podstawie doświadczeń jednego ośrodka

Anna Deja¹, Anna Maria Wabik², Beata Leszczyńska², Izabela Pągowska-Klimek³, Katarzyna Szymańska-Beta³, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska²

¹ Department of Pediatrics and Nephrology, Doctoral School, Medical University of Warsaw, Poland

² Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

³ Department of Anaesthesiology and Intensive Therapy for Children, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Anna Deja

Address for correspondence

anna.deja@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Continuous kidney replacement therapy (CKRT) is increasingly being used in children with acute kidney injury (AKI). However, reports on the long-term outcomes of pediatric patients treated with CKRT are scarce.

Objectives. To analyze short- and long-term treatment outcomes of CKRT in pediatric patients.

Materials and methods. A retrospective study included 68 children (28 girls, 40 boys) aged 0–18 years who underwent CKRT at the Children's Clinical Hospital of the Medical University of Warsaw (MUW) between 2015 and 2022. Clinical and biochemical parameters, indications for CKRT and treatment duration were analyzed. Endpoints were patient mortality and diagnosis of chronic kidney disease (CKD).

Results. The mean age at CKRT initiation was 6.8 ± 6.5 years. The most common CKRT indications were fluid overload (91.2%), anuria (82.4%) and biochemical features of AKI (80.9%). A continuous veno-venous hemodiafiltration (CVVHDF) was the most commonly used modality (95.6%). Heparin (55.9%), citrate (29.4%) and anticoagulant-free procedures (14.7%) were performed. Mean treatment duration was 7.1 days (3.8 procedures/patient). Overall mortality was 39.7%. Among patients hospitalized in the intensive care unit (ICU), the overall mortality was 54.2%. In this group, septic shock, liver failure, fluid overload, and metabolic acidosis predicted mortality in the multivariate analysis (R^2 49.2%, $p < 0.001$). Over the course of follow-up (28.3 ± 25.2 months), 2 patients died. Chronic kidney disease was diagnosed in 26.8% of patients directly after AKI. The remaining children did not present with CKD during the observation period (22.9 ± 21.2 months). There were no differences in CKD occurrence regarding the underlying primary disease. In multivariate analysis, the duration of CKRT ($\beta = 0.35$, $p = 0.04$) predicted CKD occurrence (receiver operating characteristic (ROC) curve cut-off point: 10.9 days, sensitivity: 66.7%, specificity: 84.6%, $p = 0.12$).

Conclusions. Fluid overload, metabolic acidosis, septic shock, and liver failure are predictors of poor prognosis in patients treated with CKRT in the ICU. Longer need for CKRT therapy may predispose to CKD development. The normalization of estimated glomerular filtration rate (eGFR) within 3 months after AKI requiring CKRT may predispose to normal kidney function in long-term observation.

Key words: AKI, CKD, CKRT

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Continuous kidney replacement therapy in children: Treatment outcomes based on the experience of a single center

Ciągłe metody pozaustrojowego oczyszczania krwi u dzieci – wyniki leczenia na podstawie doświadczeń jednego ośrodka

Streszczenie

Wstęp. Ciągłe techniki leczenia nerkozastępczego (CKRT) są coraz częściej stosowane u dzieci z ostrym uszkodzeniem nerek (AKI), zwłaszcza w przypadku pacjentów niestabilnych hemodynamicznie. Jednak doniesienia dotyczące długoterminowych losów pacjentów pediatrycznych leczonych CKRT są skąpe.

Cel pracy. Analiza krótko- i długoterminowych wyników leczenia CKRT u pacjentów pediatrycznych

Materiał i metody. Retrospektywnym badaniem objęto 68 dzieci (28 dziewczynek, 40 chłopców) w wieku 0–18 lat, leczonych CKRT w Dziecięcym Szpitalu Klinicznym Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego w latach 2015–2022. Analizie poddano parametry kliniczne i biochemiczne, wskazania do CKRT oraz czas leczenia. Punktami końcowymi były zgon pacjenta i rozpoznanie przewlekłej choroby nerek (CKD).

Wyniki. Średnia wieku w momencie rozpoczęcia CKRT wynosiła $6,8 \pm 6,5$ roku. Wśród bezpośrednich wskazań do CKRT najczęściej występowało przewodnienie (91,2%), bezmocz (82,4%) oraz biochemiczne cechy AKI (80,9%). Najczęściej stosowaną metodą CKRT była CVVHDF (95,6%). Stosowano antykoagulację heparynową (55,9%), cytrynianową (29,4%) i zabiegi bez antykoagulacji (14,7%). Czas leczenia wyniósł średnio 7,1 dnia (3,8 zabiegu/pacjenta). W całej grupie umieralność wynosiła 39,7%, a wśród pacjentów hospitalizowanych w OIT – 54,2%. W tej grupie w analizie wieloczynnikowej predyktorami zgonu były wstrząs septyczny, niewydolność wątroby, przewodnienie i kwasica metaboliczna (R^2 49,2%, $p < 0,001$). W długoterminowej obserwacji ($28,3 \pm 25,2$ miesiąca) 2 pacjentów zmarło (0,5%). U 26,8% pacjentów rozpoznano CKD bezpośrednio po epizodzie AKI. U pozostałych dzieci nie stwierdzono CKD w okresie $22,9 \pm 21,2$ miesięcy obserwacji. Nie stwierdzono różnic w występowaniu CKD zależnie od wyjściowej choroby podstawowej. W analizie wieloczynnikowej jedynie czas leczenia CKRT ($\beta = 0,35$, $p = 0,04$) był predyktorem wystąpienia CKD (punkt odcięcia według krzywej ROC 10,9 dnia – czułość 66,7%, specyficzność 84,6%, $p = 0,12$).

Wnioski. Czynniki złego rokowania u pacjentów leczonych CKRT w warunkach OIT są przewodnienie, kwasica metaboliczna, wstrząs septyczny i niewydolność wątroby. Konieczność dłuższej terapii CKRT może predysponować do wystąpienia CKD. Normalizacja eGFR w ciągu 3 miesięcy po AKI wymagającym CKRT może predysponować do prawidłowej funkcji nerek w długoterminowej obserwacji.

Słowa kluczowe: AKI, CKD, CKRT

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Cystitis cystica in children: Single-center study from 2018–2022

Cystitis cystica u dzieci – doświadczenie własne z lat 2018–2022

Anna Maria Wabik, Hanna Szymanik-Grzelak, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska

Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Anna Maria Wabik

Corresponding author

Hanna Szymanik-Grzelak

Address for correspondence

hanna.szymanik-grzelak@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Cystitis cystica (CC) is the most common form of chronic cystitis in children. It can present as an active infection, micturition dysfunction or be asymptomatic. Treatment of cystitis cystica is difficult and long-term.

Objectives. The aim of this study was to evaluate the results of cystitis cystica treatment.

Materials and methods. Between 2018 and 2022, 8 girls aged 2–16 years (mean: 8.5 years) with recurrent urinary tract infections over a period of 8–48 months (mean: 30 months) preceding diagnosis, with micturition dysfunctions as daytime urinary incontinence (75%), bedwetting (50%), difficulty in bladder emptying (25%), and with urine retention after micturition of 10–200 mL (mean: 48.5 mL), underwent cystoscopy and were diagnosed with CC.

Results. Cystoscopy showed lesions characteristic of CC, and leukoplakia was diagnosed in 1 case. Treatment included oral furazidone alternating with trimethoprim with sulfamethoxazole (in all cases), treatment with intravesical gentamicin infusions (50%), intravesical treatment with chondroitin sulphate (50%), and in 87.5% of cases, an oral probiotic (Urolact) was administered. The duration of CC treatment ranged from 6 to 24 months (mean: 16.5 months). Clinical improvement was achieved in all patients.

Conclusions. In girls with recurrent urinary tract infections and micturition disorders that are difficult to treat, endoscopic examinations should be performed. The diagnosis of CC requires long-term treatment.

Key words: chronic cystitis, cystitis cystica, micturition dysfunction, recurrent urinary tract infections

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Cystitis cystica in children: Single-center study from 2018–2022

Cystitis cystica u dzieci – doświadczenie własne z lat 2018–2022

Streszczenie

Wstęp. Cystitis cystica (CC) jest najczęstszą formą przewlekłego zapalenia pęcherza moczowego u dzieci. Może przebiegać w formie aktywnej infekcji, wywoływać zaburzenia mikcji lub być bezobjawowe. Leczenie cystitis cystica jest trudne i długotrwałe.

Cel pracy. Celem badania była ocena wyników leczenia dzieci z cystitis cystica.

Materiał i metody. W latach 2018–2022 u 8 dziewczynek w wieku od 2 do 16 lat (średnia: 8,5 lat) z nawracającymi zakażeniami układu moczowego w okresie od 8 do 48 miesięcy (średnia: 30 miesięcy) poprzedzającymi rozpoznaniem, z zaburzeniami mikcji pod postacią popuszczania moczu w dzień (75%), moczenia nocnego (50%), trudnościami z opróżnianiem pęcherza (25%), z zaleganiem moczu po mikcji od 10 ml do 200 ml (średnia: 48,5 ml), wykonano cystoskopię i rozpoznano CC.

Wyniki. W cystoskopii stwierdzono zmiany charakterystyczne dla CC, a w 1 przypadku rozpoznano leukoplakię. W leczeniu stosowano doustnie furazydynę naprzemiennie z trimetoprimem z sulfametoksazolem (u wszystkich), leczenie miejscowe wlewkami dopęcherzowymi gentamycyny (50%), leczenie dopęcherzowe siarczanem chondroityny (50%), a u 87,5% podawano doustnie probiotyk (Urolact). Czas leczenia CC wynosił od 6 do 24 miesięcy (średnio 16,5 mies.). Poprawę stanu klinicznego uzyskano u wszystkich pacjentów.

Wnioski. U dziewczynek z nawracającymi zakażeniami pęcherza moczowego i zaburzeniami mikcji trudno poddającymi się leczeniu należy wykonać badania endoskopowe. Rozpoznanie cystitis cystica wymaga wielomiesięcznego leczenia.

Słowa kluczowe: przewlekłe zapalenie pęcherza moczowego, cystitis cystica, zaburzenia mikcji, nawracające zakażenia układu moczowego

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Evaluation of serum complement C4 level in children with IgA nephropathy

Ocena stężenia składowej C4 dopełniacza w surowicy u dzieci z nefropatią IgA

Agnieszka Such-Gruchot¹, Małgorzata Mizerska-Wasiak¹, Monika Miklaszewska², Dorota Drożdż², Agnieszka Firszt-Adamczczyk³, Roman Stankiewicz³, Agnieszka Rybi-Szumińska⁴, Anna Wasilewska⁴, Maria Szczepańska⁵, Beata Bieniaś⁶, Przemysław Sikora⁶, Agnieszka Pukajło-Marczyk⁷, Danuta Zwolińska⁷, Monika Pawlak-Bratkowska⁸, Marcin Tkaczyk⁸, Jacek Zachwieja⁹, Magdalena Drożyńska-Duklas¹⁰, Aleksandra Żurowska¹⁰, Katarzyna Gadomska-Prokop¹¹, Ryszard Grenda¹¹, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska¹

¹ Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

² Department of Pediatric Nephrology, Jagiellonian University, Cracow, Poland

³ Department of Pediatrics and Nephrology, Ludwik Rydygier Hospital, Toruń, Poland

⁴ Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Białystok, Poland

⁵ Department of Pediatrics, SMDZ in Zabrze, Silesian Medical University, Poland

⁶ Department of Pediatric Nephrology, Medical University of Lublin, Poland

⁷ Department of Pediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

⁸ Department of Pediatrics, Immunology and Nephrology, Polish Mother's Memorial Hospital – Research Institute, Łódź, Poland

⁹ Department of Pediatric Nephrology and Dialysis, Medical University of Poznań, Poland

¹⁰ Department of Pediatrics, Nephrology and Hypertension, Medical University of Gdańsk, Poland

¹¹ Department of Nephrology, Kidney Transplantation and Hypertension, Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Agnieszka Such-Gruchot

Address for correspondence

agnieszkasuch.g@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Immunoglobulin A nephropathy (IgAN) is the most common chronic glomerulonephritis worldwide. In Europe, the condition is diagnosed in 20% of kidney biopsies performed in children.

Objectives. The aim of the study is to evaluate the relationship between serum C4 levels and the clinical course and outcomes of IgAN.

Materials and methods. The study included 175 children (110 boys, 65 girls) from the Polish Pediatric IgAN Registry, diagnosed based on kidney biopsy. Patients without complete clinical and histopathological data were excluded from the study. Proteinuria (mg/kg/day), hematuria, and serum creatinine, albumin, IgA, C3, and C4 levels were evaluated twice in the study group, at baseline and at the end of follow-up. Kidney biopsy was evaluated using the Oxford classification, with a calculation of the MEST-C score. Depending on the serum C4 level, patients were divided into 2 groups: group A with C4 < the reference range, and group B with C4 within the reference range.

Results. The mean age of IgAN diagnosis in children was 11.68 ± 4.09 years. No significant differences between groups A and B were found in regard to the severity of proteinuria, creatinine, glomerular filtration rate (GFR) level, and the intensity of IgA deposits in renal biopsy at baseline and at the end of follow-up. In group B, GFR was significantly higher at the end of observation than at baseline; in group A, no such relationship was observed (Student's t-test). The Wilcoxon test showed a significant decrease in proteinuria and hematuria at the end of observation period in both groups. The survival curve analysis using the Cox proportional hazard model showed no difference in renal survival with normal GFR between groups A and B.

Conclusions. A reduced serum C4 level is not a prognostic factor in IgAN in pediatric patients. This finding should be confirmed in a study with a larger sample size.

Key words: IgA nephropathy, C4, children

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Evaluation of serum complement C4 level in children with IgA nephropathy

Ocena stężenia składowej C4 dopełniacza w surowicy u dzieci z nefropatią IgA

Streszczenie

Wstęp. Nefropatia IgA (IgAN) jest najbardziej rozpowszechnionym przewlekłym kłębuszkowym zapaleniem nerek na świecie, w Europie rozpoznawanym w 20% biopsji nerki wykonywanych w dzieciństwie.

Cel pracy. Ocena znaczenia stężenia składowej C4 dopełniacza w surowicy dla rokowania nefropatii IgA u dzieci.

Materiał i metody. Badaniami objęto 175 dzieci (110 chłopców i 65 dziewcząt) spośród 202 pacjentów Polskiego Rejestru Nefropatii IgA, u których IgAN rozpoznano na podstawie biopsji nerki. Z badania wykluczono pacjentów bez kompletnych danych klinicznych i histopatologicznych. W badanej grupie analizowano dwukrotnie, na początku i na zakończenie obserwacji białkomocz (mg/kg/d), obecność krwinkomoczu; w surowicy: kreatyninę, GFR (ml/min/1,73 m²), albuminy, IgA, C3, C4. Biopsja nerki była oceniana w mikroskopie świetlnym i immunofluorescencji oraz klasyfikowana wg Klasyfikacji Oksfordzkiej, z obliczeniem MESTscore. W zależności od stężenia składowej C4 w surowicy pacjentów analizowano w dwóch grupach: A – C4 < normy, B – C4 w normie.

Wyniki. Średni wiek rozpoznania IgAN wynosił 11,68 ± 4,09 lat. Nie stwierdzono istotnych różnic między grupami A (n = 25) i B (n = 150) w stężeniu białkomoczu, kreatyniny, GFR na początku i na zakończenie obserwacji oraz w punktacji MEST-C. W grupie B GFR na zakończenie obserwacji był istotnie wyższy niż na początku, zaś w grupie A nie obserwowano takiej zależności (t-test Studenta). Analiza za pomocą testu Wilcoxa wykazała znaczne zmniejszenie białkomoczu i krwinkomoczu na zakończenie obserwacji w obu grupach. Analiza krzywych przeżycia metodą proporcjonalnego hazardu Coxa nie wykazała różnicy w czasie przeżycia nerek z prawidłowym GFR pomiędzy grupami A i B.

Wnioski. Obniżone stężenie C4 w surowicy nie ma wpływu na odległe rokowanie u dzieci z IgAN, ale wyniki wymagają dalszych badań obejmujących większą grupę chorych.

Słowa kluczowe: nefropatia IgA, C4, dzieci

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

How to talk so patients will listen: Joint motivation from nephrologist and urotherapist increases the effectiveness of urotherapy in voiding disorders in children

Jak mówić, żeby pacjenci nas słuchali – czyli jak motywująca wizyta lekarsko-fizjoterapeutyczna wpływa na skuteczność zastosowania uroterapii standardowej w zaburzeniach mikcji u dzieci

Monika Pawlak-Bratkowska¹, Małgorzata Stańczyk¹, Marek Krakós¹, Ewelina Leśniak-Monikowska², Marcin Tkaczyk¹

¹ Department of Pediatrics, Immunology and Nephrology, Polish Mother's Memorial Hospital – Research Institute, Łódź, Poland

² Department of Rehabilitation, Polish Mother's Memorial Hospital – Research Institute, Łódź, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Monika Pawlak-Bratkowska

Address for correspondence

monika.bratkowska@iczm.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

The study was supported with an NCSR grant
No. POIR.04.01.04-00-0045/20

Abstract

Background. In children over 5 years of age and those who have managed to get control of their bladder, most of the voiding disorders are functional. A large part of these clinical problems undergo non-pharmacological treatment, based on the principles of standard urotherapy.

Objectives. The aim of the study was to develop an effective method of urotherapy during a multidisciplinary visit (pediatric nephrologist + physiotherapist) in children with voiding disorders who initially failed to adhere to standard urotherapy presented by family doctors or specialists.

Materials and methods. The study group consisted of 28 children aged 5–13 years with voiding disorders (daytime incontinence and/or bed wetting). Fourteen percent of patients complained of bladder and bowel dysfunction (BBD). In all of the children, previous lifestyle modification was unsuccessful. None of them received pharmacological treatment. All patients had a combined consultation with a physician and an urotherapist, during which doctors thoroughly explained to the patients the principles of proper hydration throughout the day, the appropriate position during micturition and the principles of relaxation of the pelvic diaphragm. We helped patients' parents choose the right aids to help them maintain the correct position while urinating.

Results. Nineteen out of 27 patients (70.3%) reported complete resolution of symptoms (58% with day-time symptoms, 21% with enuresis, 21% with day- and night-time problems). In 5 patients (17.9%), partial relief of symptoms was achieved. All patients in this group presented symptoms of overactive bladder. The use of additional oxybutynin turned out to be an effective treatment in all patients. Three patients (11%) did not experience improvement, but they did not strictly follow the instructions. These patients had psychiatric comorbidities that made the cooperation difficult.

Conclusions. In children who initially fail to adhere to the therapy of functional voiding disorders, the key to the success is to incorporate a professional urotherapist to the multidisciplinary team and intensify training and motivation, rather than change the treatment.

Key words: standard urotherapy, urotherapist

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

How to talk so patients will listen: Joint motivation from nephrologist and urotherapist increases the effectiveness of urotherapy in voiding disorders in children

Jak mówić, żeby pacjenci nas słuchali – czyli jak motywująca wizyta lekarsko-fizjoterapeutyczna wpływa na skuteczność zastosowania uroterapii standardowej w zaburzeniach mikcji u dzieci

Streszczenie

Wstęp. U większości dzieci powyżej 5. roku życia, które osiągnęły tzw trening czystości, zaburzenia mikcji mają charakter czynnościowy. W znaczącej większości ulegają one wyleczeniu po skutecznej modyfikacji trybu życia zgodnie z zasadami uroterapii standardowej.

Cel pracy. W ramach projektu POIR 04.01.04 00--0045/20 „Badanie użyteczności prototypu urządzenia do monitorowania i diagnozowania czynnościowych zaburzeń dolnych dróg moczowych za pomocą tomografii elektrycznej” badaliśmy dzieci z zaburzeniami mikcji. Naszym celem było wykazanie skuteczności wielo-specjalistycznej wizyty nefrologiczno-urologicznej połączonej z poradą urofizjoterapeuty mającej na celu wyjaśnienie zasad uroterapii standardowej i zmotywowanie w zakresie jej zastosowania.

Materiał i metody. Grupę badaną stanowiło 27 pacjentów z zaburzeniami mikcji (moczenie dzienne i nocne) w wieku 5–13 lat. Wszyscy pacjenci już przed pierwszą wizytą próbowali zastosować nefarmakologiczne metody leczenia, głównie ograniczenie spożywania płynów wieczorem. U żadnego z pacjentów nie stosowano leczenia farmakologicznego. Wszystkim pacjentom w ramach pierwszej wizyty udzielono porady urofizjoterapeutycznej, na której fizjoterapeutka tłumaczyła dzieciom i rodzicom wpływ poprawnej pozycji podczas mikcji, adekwatnego nawodnienia i regulacji rytmu wypróżnień na prawidłową funkcję pęcherza moczowego. Wiedza pacjentów była weryfikowana i wzmacniana podczas późniejszego spotkania z lekarzem.

Wyniki. Spośród 27 pacjentów u 19 (71,4%) uzyskano całkowite ustąpienie objawów po 3 miesiącach skutecznie zastosowanej uroterapii (u 58% z moczeniem dziennym, u 21% z moczeniem nocnym i 21% z moczeniem dziennym i nocnym). U 5 pacjentów (17,9%) uzyskano częściowe ustąpienie objawów. Wszyscy z tej grupy mieli objawy pęcherza nadreaktywnego, a późniejsze zastosowanie oksybutyniny było skuteczne. Trzech pacjentów (11%) nie odczuło poprawy, jednak wszyscy przyznali, że nie wypełniali ściśle przekazanych zaleceń. U wszystkich w tej grupie występowały współtowarzyszące problemy psychiatryczne utrudniające współpracę.

Wnioski. Dobra motywacja pacjenta w zakresie modyfikacji przyzwyczajeń i trybu życia jest związana z ze zrozumieniem zaleceń, które jest ściśle związane z czasem i sposobem przekazywania informacji. Uroterapia standardowa to skuteczna metoda leczenia pacjentów z zaburzeniami mikcji bez poważnych problemów nefrologicznych.

Słowa kluczowe: uroterapia standardowa, urofizjoterapeuta

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Lactobacillus rhamnosus PL1 and *Lactobacillus plantarum* PM1 compared to placebo as a prophylaxis for recurrent urinary tract infections in children: A randomized controlled trial

Lactobacillus Rhamnosus PL1 i *Lactobacillus Plantarum* PM1 w profilaktyce nawracających zakażeń układu moczowego u dzieci – badanie z randomizacją, z podwójnie ślepą próbą

Maria Daniel¹, Hanna Szymanik-Grzelak¹, Janusz Sierdziński², Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska¹

¹ Department of Pediatric Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

² Department of Medical Informatics and Telemedicine, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Maria Daniel

Address for correspondence

maria.daniel@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

The products (probiotic and placebo) were produced and provided free of charge by Miralex (Piła, Poland). The manufacturer had no involvement in the conception, protocol development, design, and conduct of the study, or the analysis and interpretation of the data.

Abstract

Background. Urinary tract infections (UTIs) are one of the most common bacterial infections in children. In children aged <7 years, the prevalence of 1 episode of symptomatic UTI has been estimated at 3–7% in girls and 1–2% in boys, whereas 8–30% of them will have one or more episodes of UTI.

Probiotics appear to have a role in reducing uropathogen colonization, virulence and the need for antibiotics in UTIs. There is limited clinical evidence to support the role of probiotics in preventing recurrent UTIs.

Objectives. The main aim of this study is to determine whether probiotics (containing *Lactobacillus rhamnosus* PL1 and *Lactobacillus plantarum* PM1) are effective in preventing UTI in children compared to placebo.

Materials and methods. A superiority, double-blind, randomized, controlled trial is being conducted. A total of 54 patients aged 3–18 years with recurrent UTIs in the year before the research (defined as ≥2 episodes of UTI with acute pyelonephritis/upper UTI, or 1 episode of UTI with acute pyelonephritis and ≥1 episode of UTI with cystitis/lower UTI, or ≥3 episodes of UTI with cystitis/lower UTI) were randomly assigned to receive a 90-day prophylaxis arm (probiotic containing *L. rhamnosus* PL1 and *L. plantarum* PM1) or a 90-day placebo arm. Study duration was 9 months (3 months of intervention and 6 months of follow-up).

Results. The study groups did not differ in age, sex, diagnosis, renal function, or risk factors for UTI. An intention-to-treat analysis was performed. The study groups had a similar number of recurrences of UTI, fewer episodes of UTI, and fewer days of antibiotic therapy than before the intervention. There were no statistically significant differences in the decrease in UTI episodes between groups.

Conclusions. A multifactorial effect has an impact on the decrease of recurrent UTIs. The administration of probiotics in the prevention of UTI requires further research.

Key words: urinary tract infections, prophylaxis, probiotics, *Lactobacillus*

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Lactobacillus rhamnosus PL1
and *Lactobacillus plantarum*
PM1 compared to placebo
as a prophylaxis for recurrent
urinary tract infections in children:
A randomized controlled trial

Lactobacillus Rhamnosus PL1
i *Lactobacillus Plantarum* PM1
w profilaktyce nawracających
zakażeń układu moczowego
u dzieci – badanie z randomizacją,
z podwójnie ślepą próbą

Streszczenie

Wstęp. Zakażenia dróg moczowych (ZUM) są jednymi z najczęstszych zakażeń bakteryjnych u dzieci. U dzieci <7. roku życia częstość występowania jednego epizodu objawowego ZUM jest szacowana na 3–7% u dziewczynek i 1–2% u chłopców, a więcej niż 1 epizod ZUM ma 8–30% dzieci. Probiotyki wydają się mieć znaczenie w ograniczaniu kolonizacji uropatogenów, zmniejszaniu wirulencji i potrzeby stosowania antybiotyków w ZUM. Istnieją ograniczone dowody kliniczne na poparcie roli probiotyków w profilaktyce nawracających ZUM.

Cel pracy. Głównym celem tego badania jest określenie, czy profilaktyka probiotykiem (zawierającym *Lactobacillus rhamnosus* PL1 i *Lactobacillus plantarum* PM1) jest skuteczna w zapobieganiu ZUM u dzieci w porównaniu z placebo.

Materiał i metody. Badanie z randomizacją, z podwójnie ślepą próbą, z placebo. Pięćdziesięciu czterech pacjentów w wieku od 3 do 18 lat, z nawracającymi ZUM w roku poprzedzającym badanie (definiowanymi jako: ≥ 2 epizody ostrego odmiedniczkowego zapalenia nerek (OON); lub 1 epizod OON i ≥ 1 epizod zapalenia pęcherza moczowego; lub ≥ 3 epizody zapalenia pęcherza) zostało losowo przydzielonych do 90-dniowego ramienia profilaktycznego (probiotyki zawierający *L. rhamnosus* PL1 i *L. plantarum* PM1) lub 90-dniowego ramienia placebo. Czas trwania badania: 9 miesięcy (3 miesiące interwencji i 6 miesięcy obserwacji).

Wyniki. Badane grupy nie różniły się między sobą pod względem wieku, płci, rozpoznania, funkcji nerek oraz czynników ryzyka ZUM. Przeprowadzono analizę intention-to-treat. W badanych grupach stwierdzono podobną liczbę nawrotów ZUM, mniejszą liczbę epizodów ZUM oraz mniejszą liczbę dni antybiotykoterapii niż przed interwencją. Nie wykazano różnic istotnych statystycznie w zmniejszeniu epizodów ZUM pomiędzy grupami.

Wnioski. Działanie wieloczynnikowe ma wpływ na zmniejszenie nawrotów ZUM. Podawanie probiotyków w profilaktyce ZUM wymaga dalszych badań.

Słowa kluczowe: zakażenia układu moczowego, profilaktyka, probiotyki, *Lactobacillus*

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Does a „late referral” patient still exist in clinical practice?

Czy pacjent „late referral” jest nadal problemem klinicznym?

Agnieszka Jaskólska, Katarzyna Zachwieja, Monika Miklaszewska, Joanna Bieniek, Dorota Drożdż

Department of Pediatric Nephrology, Jagiellonian University Medical College, Department of Nephrology and Hypertension, Dialysis Unit, University Children's Hospital, Cracow, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Agnieszka Jaskólska

Corresponding author

Katarzyna Zachwieja

Address for correspondence

katarzyna.zachwieja@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. A patient called a “late referral” is not only a medical, but also a psychological and economical challenge. It is a patient who is diagnosed in advanced stage of chronic kidney disease (CKD) shortly before starting a renal replacement therapy (RRT).

Materials and methods. We analyzed the group of children on dialysis treated in the years 1996–2022. Thirteen children (9% of all patients, 7 boys and 6 girls) aged 1–17 years (median: 9 years) began RRT as late referral patients. Nine of them required RRT 5 days after the diagnosis of CKD.

Results. At the start of dialysis, the average estimated glomerular filtration rate (eGFR) was 6.88 mL/min/1.73 m², and an average hemoglobin (Hb) value was 7.8 g/dL. The causes of CKD included congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) (38%), nephronophthisis (23%) and neurogenic bladder (15%). The vasculitis was not precisely diagnosed in 1 patient, and unknown causes of CKD were noted in 2 patients (14%).

The patients were sent to hospital because of weakness (38%), anemia (23%), hypertension (15%), short stature (15%), infection (15%), and edema (7%). In a few patients, there was more than 1 clinical symptom observed (weakness with dyspnea or with hypertension). The severe anemia was found in all children with nephronophthisis.

The detailed patient history showed that the first symptoms had been observed for a few years up to 2 weeks before the admission to the hospital. These included voiding problems, such as polyuria, nocturnal enuresis in 53%, hypertension in 23%, and short stature in 15% of patients. Two patients did not present any clinical symptoms. The patients' clinical status was described as severe in 15% (dyspnea, tetany) of cases, severe–average in 30%, and good or good enough in 46%. In the majority of the children, based on abnormal blood pressure values or development abnormalities, the further diagnostic tests were necessary and CKD could be diagnosed earlier, before the stage of end stage kidney disease.

The used RRT modality was: hemodialysis in 38% of the children and peritoneal dialysis in 62%. Subsequently, most of the patients (84%) received a kidney transplant.

Conclusions. The analysis underlined that the diagnosis of CKD is still a challenge for non-nephrologists. The disease is underdiagnosed in early stages, which precludes early proper treatment (nephroprotection) and worsens the patient outcome. The CKD diagnosis has not been improved even with the instant access to all medical information.

Key words: late referral, ESRD, children

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Does a „late referral” patient still exist in clinical practice?

Czy pacjent „late referral” jest nadal problemem klinicznym?

Streszczenie

Wstęp. Pacjent określany mianem late referral (LR) stanowi wyzwanie nie tylko medyczne, ale również ekonomiczne i psychologiczne. Jest to pacjent rozpoczynający dializoterapię w krótkim czasie od rozpoznania, bez wcześniejszej diagnozy przewlekłej choroby nerek (PCHN).

Materiał i metody. Przeanalizowano chorych leczonych nerkozastępczo w okresie 1996–2022. W tym czasie 13 chorych (7 chłopców i 6 dziewczynek), w wieku 1–17 lat (mediana: 9 lat) rozpoczynało dializoterapię w trybie LR (co stanowiło 9% wszystkich pacjentów), w tym 9 pacjentów wymagało leczenia w ciągu 5 dni od rozpoznania.

Wyniki. W chwili rozpoznania stwierdzono: średni eGFR 6,88 ml/min/1,73 m² i średnią Hb 7,8 g/dl. Najczęstsze przyczyny PCHN obejmowały: CAKUT (38%), nefronoftyzę (23%) i pęcherz neurogeny (15%); u 1 pacjenta stwierdzono niespecyficzne zapalenie naczyń (7%), a u 2 pacjentów (14%) nie ustalono przyczyny choroby. Przyczynami skierowania chorych do szpitala było: osłabienie (38%), anemia (23%), nadciśnienie tętnicze (15%), niedobór wzrostu (15%), infekcja (15%), obrzęki (7%). Część pacjentów miała jednocześnie dwie przyczyny (osłabienie z dusznością/nadciśnieniem tętniczym). Wszyscy pacjenci z nefronoftyzą zostali skierowani z powodu zaawansowanej niedokrwistości.

Wnikliwy wywiad pozwolił ustalić, że pierwsze objawy obecne były od kilku lat do 2 tygodni przed przyjęciem do szpitala i były to: zaburzenia oddawania moczu (poliuria, moczenie nocne) (53%), nadciśnienie tętnicze (23%) i niedobór wzrostu (15%); 2 pacjentów nie miało żadnych objawów.

W chwili rozpoznania: u 15% stwierdzono stan ciężki (jeden z dusznością, jeden z ciężką), u 30% stan średnio-ciężki i średni, a u 46% stan dobry/dość dobry. U większości pacjentów na podstawie podwyższonych pomiarów CTK i/lub nieprawidłowości rozwojowych wskazane było poszerzenie diagnostyki i możliwe postawienie rozpoznania przed stadium schyłkowej niewydolności nerek. U chorych zastosowano hemodializoterapię u 38%, dializę otrzewnową u 62%, a 84% pacjentów otrzymała następnie przeszczep nerki.

Wnioski. Powyższa analiza wskazuje, że pomimo dostępu do wiedzy i diagnostyki rozpoznawalność PCHN przez lekarzy nie nefrologów jest niewystarczająca, co uniemożliwia wcześniejsze wprowadzenie leczenia (w tym nefroprotekcijnego) i istotnie pogarsza rokowanie pacjentów.

Słowa kluczowe: late referral, schyłkowa niewydolność nerek, dzieci

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Pharmacokinetics of mycophenolic acid in saliva and plasma of children with nephrotic syndrome

Farmakokinetyka kwasu mykofenolowego w ślinie oraz w osoczu u dzieci z zespołem nerczycowym

Joanna Sobiak¹, Joanna Pytka¹, Matylda Resztak¹, Jacek Zachwieja², Danuta Ostalska-Nowicka²

¹ Department of Physical Pharmacy and Pharmacokinetics, Poznan University of Medical Sciences, Poland

² Department of Pediatric Nephrology and Hypertension, Poznan University of Medical Sciences, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Joanna Sobiak

Address for correspondence

jsobiak@ump.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

The study was fully funded by National Science Centre, Poland (grant No. 2021/05/X/NZ7/00353).

Abstract

Background. Therapeutic monitoring of mycophenolic acid (MPA) in children with nephrotic syndrome is not routinely performed. Frequent blood sample collection is the major difficulty in monitoring, since MPA has been determined in plasma so far. Saliva may constitute an alternative matrix for pharmacokinetic studies, the collection of which is non-invasive, easier and more convenient.

Objectives. The aim of the study was to develop a method for saliva MPA (sMPA) determination collected from children with nephrotic syndrome, treated with mycophenolate mofetil (MMF), and to compare the sMPA concentrations with total MPA (tMPA) and free MPA (fMPA) determined in plasma.

Materials and methods. The study included 10 children aged 4–15 years. Saliva samples were collected before the next MMF dose administration and at 1 h, 2 h, 3 h, 4 h, 6 h, 9 h, and 12 h. At the same time points, blood samples were taken for plasma tMPA and fMPA determination. For sMPA determination, high-performance liquid chromatographic (HPLC) method with fluorimetric detection (FLD) was developed. The concentrations of tMPA and fMPA were determined based on previously used HPLC methods with ultraviolet (UV) and FLD detection.

Results. The developed HPLC-FLD method allows for the determination of sMPA in the range of 0.005–2.0 µg/mL. Saliva MPA has been shown to be stable when stored for 4 h in room temperature. In children, sMPA values were within 0.0035–0.4238 µg/mL, while plasma tMPA concentrations ranged from 0.18 to 21.82 µg/mL. Free MPA concentrations in plasma were lower than those in saliva (0.0018–0.117 µg/mL). Mean area under the sMPA concentration compared to time (0–12 h) curve (AUC_{0-12}) was 0.342 µg×h/mL, while mean fMPA and tMPA AUC_{0-12} values were 0.281 µg×h/mL and 51.53 µg×h/mL, respectively.

Conclusions. The HPLC-FLD method meets validation requirements and can be used for sMPA determination in children with nephrotic syndrome. To assess the relationship between sMPA, tMPA and fMPA, further studies on a larger group of children with nephrotic syndrome are required.

Key words: mycophenolic acid, saliva, therapeutic drug monitoring, nephrotic syndrome

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Pharmacokinetics of mycophenolic acid in saliva and plasma of children with nephrotic syndrome

Farmakokinetyka kwasu mykofenolowego w ślinie oraz w osoczu u dzieci z zespołem nerczycowym

Streszczenie

Wstęp. Terapeutyczne monitorowanie kwasu mykofenolowego (MPA) u dzieci z zespołem nerczycowym nie jest rutynowym postępowaniem. Jedną z głównych trudności przy monitorowaniu jest częste pobieranie próbek krwi, ponieważ w dotychczasowych badaniach MPA oznaczano wyłącznie w osoczu. Alternatywną matrycą do badań farmakokinetycznych może być ślina, której pobieranie jest nieinwazyjne, znacznie łatwiejsze i wygodniejsze.

Cel pracy. Celem pracy było opracowanie metody oznaczenia MPA w ślinie (sMPA) pobranej od dzieci z zespołem nerczycowym leczonych mykofenolanem mofetylu (MMF) oraz porównanie uzyskanych stężeń sMPA ze stężeniami MPA całkowitego (tMPA) oraz wolnego (fMPA) oznaczonymi w osoczu.

Materiał i metody. Stężenia sMPA, tMPA i fMPA oznaczono u 10 dzieci w wieku 4–15 lat. Próbkę śliny pobierano przed podaniem kolejnej dawki MMF oraz 1, 2, 3, 4, 6, 9 i 12 h po podaniu leku. W tych samych punktach czasowych pobierano próbki krwi w celu oznaczenia stężeń tMPA oraz fMPA w osoczu. Do oznaczenia sMPA opracowano metodę HPLC z detekcją fluorymetryczną (FLD). Stężenia tMPA oraz fMPA oznaczono w oparciu o wcześniej stosowane metody HPLC z detekcją w nadfiolecie (UV) oraz HPLC-FLD.

Wyniki. Opracowana metoda HPLC-FLD pozwala na oznaczenie sMPA w zakresie od 0,005 µg/ml do 2,0 µg/ml. Wykazano stabilność sMPA w próbkach przechowywanych przez 4 h w temperaturze pokojowej. U dzieci wartości sMPA wynosiły od 0,0035 µg/ml do 0,4238 µg/ml, podczas gdy stężenia tMPA w osoczu wynosiły od 0,18 µg/ml do 21,82 µg/ml. Stężenia fMPA w osoczu były niższe niż w ślinie i wynosiły od 0,0018 µg/ml do 0,117 µg/ml. Średnia wartość pola pod krzywą zależności stężenie sMPA od czasu 0–12 h (AUC_{0-12}) wyniosła 0,342 µg×h/ml, podczas gdy średnie wartości AUC_{0-12} dla fMPA i tMPA wynosiły odpowiednio 0,281 µg×h/ml i 51,53 µg×h/ml.

Wnioski. Metoda HPLC-FLD spełnia wymogi walidacyjne oraz może być stosowana do oznaczania sMPA u dzieci z zespołem nerczycowym. W celu ustalenia zależności pomiędzy sMPA, tMPA oraz fMPA wymagane są dalsze badania na liczniejszej grupie dzieci z zespołem nerczycowym.

Słowa kluczowe: kwas mykofenolowy; ślina; terapeutyczne monitorowanie leku; zespół nerczycowy

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

The assessment of bone metabolism in children with neurogenic bladder secondary to myelomeningocele: An initial report

Ocena metabolizmu kostnego u dzieci z pęcherzem neurogennym na podłożu przepukliny oponowo-rdzeniowej – doniesienie wstępne

Agnieszka Postępska, Przemysław Sikora

Department of Pediatric Nephrology, Medical University of Lublin, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Agnieszka Postępska

Address for correspondence

postepska.agnieszka@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Myelomeningocele (MMC) is a congenital defect of the neural tube. One of the most common complications of MMC are osteoarticular problems, including pathological fractures due to decreased bone mineral density (BMD).

Objectives. The aim of the study was to analyze BMD in relation to selected parameters of calcium–phosphate metabolism and markers/modifiers of bone metabolism in children with MMC.

Materials and methods. The study comprised 11 children aged 5–18 (median: 11 years and 5 months) years with MMC. A control group consisted of 11 age-matched children with non-organic voiding dysfunction. In both groups, BMD of the total body less head (TBLH) and the L2–L4 segment of the lumbar spine were measured by densitometry (DXA). In addition, selected serum parameters of calcium and phosphate metabolism and BMDs, including alkaline phosphatase (ALP), benzoapyrene (BAP), sclerostin (SCL), procollagen type I N-terminal propeptide (PINP), osteocalcin (OC), C-telopeptide of type I collagen (CTX-I), osteoprotegerin (OPG), FGF23, and soluble form of Klotho protein (sKL) were measured. Urinary creatinine ratios in morning urine samples were used to assess calcium and phosphate excretion.

Results. Decreased BMD (Z-score ≤ -2) for TBLH was found in 3 (27.3%) subjects with MMC. There were no significant differences in Z-score values between the study group and the control group. In comparison to controls, patients with MMC showed significantly lower levels of PINP. The results of other evaluated parameters did not significantly differ between both groups.

Conclusions. Lower serum PINP concentrations in children with MMC may indicate decreased bone formation activity. However, the usefulness of PINP as a marker with relation to BMD in this group of patients needs to be confirmed by further studies.

Key words: myelomeningocele, bone mineral density, PINP

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

The assessment of bone metabolism in children with neurogenic bladder secondary to myelomeningocele: An initial report

Ocena metabolizmu kostnego u dzieci z pęcherzem neurogennym na podłożu przepukliny oponowo-rdzeniowej – doniesienie wstępne

Streszczenie

Wstęp. Przepuklina oponowo-rdzeniowa (MMC) jest wrodzoną wadą cewy nerwowej. Do najczęstszych skutków MMC należą powikłania kostno-stawowe, w tym złamania patologiczne, których główną przyczyną wydaje się być obniżenie gęstości mineralnej kości (GMK).

Cel pracy. Analiza GMK u dzieci z MMC w odniesieniu do wybranych markerów/modyfikatorów metabolizmu kostnego (BTMs) oraz parametrów gospodarki wapniowo-fosforanowej.

Materiał i metody. Badanie przeprowadzono u 11 dzieci z MMC w wieku od 5 do 18 lat (mediana: 11 lat i 5 miesięcy). Grupę kontrolną stanowiło 11 dzieci dostosowanych wiekowo do grupy badanej, z nieorganicznymi zaburzeniami oddawania moczu. W obu grupach wykonano badanie densytometryczne (DXA) kręgosłupa lędźwiowego (L2–L4) oraz całego szkieletu z pominięciem głowy (TLBH). Ponadto w surowicy oznaczono poziomy wybranych parametrów gospodarki wapniowo-fosforanowej oraz BTMs, jak ALP, BAP, SCL, PINP, OC, CTX-I, OPG, FGF 23 i sKL. Za pomocą wskaźników kreatyninowych, w rannej porcji moczu oceniano wydalanie wapnia i fosforanów.

Wyniki. Obniżenie GMK ($Z\text{-score} \leq -2$), dotyczące jedynie TLBH, stwierdzono u 3 (27,3%) badanych z MMC. Nie wykazano przy tym istotnych różnic w wartościach $Z\text{-score}$ pomiędzy grupą badaną i kontrolną. Stwierdzono istotnie niższy ($p < 0.005$) poziom PINP (N-końcowy propeptyd prokolagenu) w grupie badanej w porównaniu do kontroli. Wartości pozostałych ocenianych parametrów nie różniły się istotnie pomiędzy grupami.

Wnioski. Niższy poziom PINP w surowicy dzieci z MMC może wskazywać na zmniejszoną aktywność procesu kościotworzenia. Jednak ocena przydatności tego markera w odniesieniu do GMK i ryzyka złamań kostnych w tej grupie pacjentów wymaga potwierdzenia w dalszych badaniach.

Słowa kluczowe: przepuklina oponowo-rdzeniowa, gęstość mineralna kości, PINP

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

The use of magnetic resonance urography in the diagnosis of hydronephrosis in children: A single-center experience

Zastosowanie urografii rezonansu magnetycznego w diagnostyce wodonercza u dzieci – doświadczenie jednego ośrodka

Martyna Jasielska¹, Piotr Adamczyk¹, Magdalena Jastrzębska², Zbigniew Olczak², Magdalena Machnikowska-Sokołowska³, Agnieszka Jędzura¹, Monika Dębowska¹, Anna Rokowska-Oleksiak², Paulina Wysocka-Wojakiewicz¹, Tomasz Koszutski⁴

¹ Department of Pediatrics, Faculty of Medical Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, Katowice, Poland

² Saint John Paul II Upper Silesian Child Health Centre, Public Clinical Hospital No. 6 of the Medical University of Silesia in Katowice, Poland

³ Department of Diagnostic Imaging, Faculty of Medical Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, Katowice, Poland

⁴ Department of Pediatric Surgery and Urology, Faculty of Medical Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, Katowice, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Martyna Jasielska

Address for correspondence

martyna.jasielska@sum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Magnetic resonance urography (MRU) is a modern imaging method that allows for simultaneous morphological and functional assessment of the urinary system.

Objectives. The study presents a summary of the experience of 1 center in the use of MRU in the diagnosis of hydronephrosis in children.

Materials and methods. From March 2021 to January 2023, a total of 112 MRU procedures were performed in the Magnetic Resonance Unit of the Upper Silesian Child Health Center, Katowice, Poland. Congenital hydronephrosis was the indication for examination in 59 cases. In the MRU method, dynamic imaging is obtained after intravenous administration of a contrast agent (gadolinium compound). Dynamic sequences show the degree of contrast enhancement and elimination, similarly to radionuclide diagnostics. Images of the renal parenchyma, contrasting, secretion and excretion of the contrast are obtained by repeated scanning in a specific time (maximum: 15–60 min). This enables the measurement of the split function of the kidneys and the determination of excretion curves. The functional assessment in MRU is comparable to that obtained in dynamic renal scintigraphy, with additional precise anatomical assessment of the urinary system.

Results. The analyzed group included 36 boys and 23 girls. The mean age of the examined children was 6.18 ± 6.16 years. In 48 children (81.3% of the group), a significant obstruction of urine outflow was demonstrated. In 3 cases, significant hypofunction (<15% of split function) of the affected kidney was found, which made it possible to refrain from attempting repair operations (in 2 of them, nephrectomy was performed, taking into account clinical indications). In 35 children (59.3% of the group), the MRU examination was the basis for the qualification to and the conduct of surgical treatment.

Conclusions. The MRU procedure is a non-invasive diagnostic method that allows for a precise anatomical assessment of the urinary system defect with simultaneous functional assessment (assessment of secretion and excretion). Proper qualification for MRU based on the clinical presentation and ultrasound imaging allows for abandoning other, invasive imaging methods, such as classic urography, computed tomography or radioisotope examinations (application of the “as low as reasonably achievable” (ALARA) rule). The MRU examination is a diagnostic tool helpful in the proper qualification of children with hydronephrosis for further management – surgical treatment or long-term observation.

Key words: hydronephrosis, magnetic resonance urography

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

The use of magnetic resonance urography in the diagnosis of hydronephrosis in children: A single-center experience

Zastosowanie urografii rezonansu magnetycznego w diagnostyce wodonercza u dzieci – doświadczenie jednego ośrodka

Streszczenie

Wstęp. Urografia rezonansu magnetycznego (Uro-MR) jest nowoczesną metodą obrazowania, pozwalającą na równoczesną ocenę morfologiczną i czynnościową układu moczowego.

Cel pracy. W pracy przedstawiono podsumowanie doświadczeń jednego ośrodka w wykorzystaniu Uro-MR w diagnostyce wodonercza u dzieci.

Materiał i metody. W okresie od marca 2021 roku do stycznia 2023 roku w Pracowni Rezonansu Magnetycznego Górnośląskiego Centrum Zdrowia Dziecka wykonano 112 badań Uro-MR. W 59 przypadkach wskazaniem do badania było wrodzone wodonercze. W metodzie Uro-MR obrazowanie dynamicznie uzyskuje się po podaniu dożylnego środka kontrastowego (związek gadolinu). Sekwencje dynamiczne pokazują stopień zakontrastowania oraz eliminację kontrastu, podobnie jak w badaniach izotopowych. Obrazy miąższu nerek, kontrastowania, wydzielania i wydalania kontrastu uzyskuje się poprzez wielokrotne skanowanie w określonym czasie (max. 15–60 min). Pozwala to na pomiar rozdzielczej funkcji nerek oraz wyznaczenie krzywych wydalania. Ocena funkcjonalna w uro-MR jest porównywalna do uzyskiwanej w scyntygrafii dynamicznej, z dodatkową precyzyjną oceną anatomiczną układu moczowego.

Wyniki. Analizowana grupa objęła 36 chłopców i 23 dziewczynki. Średni wiek badanych dzieci wynosił $6,18 \pm 6,16$ lat. U 48 dzieci (81,3% grupy) wykazano istotne utrudnienie odpływu moczu. W 3 przypadkach stwierdzono znaczną hipofunkcję (<15% udziału w sekrecji) nerki wodonerczowej, co pozwoliło na odstąpienie od podejmowania próby operacji naprawczych (w 2 z nich wykonano nefrektomię uwzględniając wskazania kliniczne). U 35 (59,3%) dzieci z analizowanej grupy badanie Uro-MR było podstawą do kwalifikacji i przeprowadzenia leczenia operacyjnego.

Wnioski. Badanie Uro-MR jest nieinwazyjną metodą diagnostyczną pozwalającą na precyzyjną ocenę anatomiczną wady z równoczesną oceną czynnościową (ocena wydzielania i wydalania). Prawidłowa kwalifikacja do badania Uro-MR na podstawie obrazu klinicznego i sonograficznego pozwala na rezygnację z innych, inwazyjnych, obciążających metod obrazowania, takich jak klasyczna urografia, tomografia komputerowa (CT) czy badania radioizotopowe (zastosowanie reguły ALARA). Badanie Uro-MR jest narzędziem diagnostycznym pomocnym we właściwej kwalifikacji dzieci z wodonerczem do dalszego postępowania – leczenia operacyjnego lub dalszej obserwacji.

Słowa kluczowe: wodonercze, urografia rezonansu magnetycznego

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Clinical presentation of urinary tract infections in children under 2 years of age

Obraz kliniczny zakażeń układu moczowego u dzieci do 2. roku życia

Kinga Brawańska¹, Aleksandra Bruciak¹, Paulina Tomecka¹, Barbara Nadkańska¹, Martyna Sternik¹, Kinga Musiał²

¹ Student Scientific Association, Department of Paediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

² Chair and Department of Paediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Kinga Brawańska

Address for correspondence

kinbraw2@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. The diagnosis of urinary tract infections (UTIs) in the youngest children is a challenge because of non-specific symptoms and concurrent congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT). An early diagnosis of UTI and the identification of predisposing factors allow for complex causative treatment and prevention of recurrence.

Objectives. The aim of the study was to analyze the clinical picture and factors predisposing to UTIs in children under 2 years of age.

Materials and methods. Data of 212 patients aged <2 years, hospitalized in the Department of Paediatric Nephrology with a diagnosis of UTI in years 2016–2022, were assessed. The comparative analysis included the age of a patient's first UTI, coexistence with CAKUT, clinical severity, and etiology of infection.

Results. Gender distribution in the group was equal (M: 52.3%, F: 47.7%). The mean age of a patient's first infection was 4.9 months (M: 3.8, F: 6.3). Slight male predominance (55%) was observed among 125 children with CAKUT. In the group without CAKUT, the gender proportion was comparable (M: 47%, F: 53%). Urinary tract infection with fever affected 61% of children, but only half of them had CAKUT. In contrast, CAKUT occurred in 70% of patients undergoing fever-free UTI. The most common diagnoses were hydronephrosis (54%), vesicoureteral reflux (31%) and duplication of pelvicalyceal system (17%). Thirty-three percent of children had more than 1 anomaly.

Escherichia coli was the dominant UTI pathogen, independent of CAKUT presence. However, congenital anomalies eased infections caused by *K. pneumoniae*, *E. faecalis* or *P. aeruginosa*.

Conclusions. The presence of CAKUT did not correlate with gender or clinical course of UTI in patients under 2 years of age, although male gender determined the earlier onset of the first infection. A high proportion of children with fever-free UTI and coexisting CAKUT is a significant argument for widespread abdominal ultrasonography in children under 1 year of age.

Key words: children under 2 years of age, urinary tract infection, urinary tract abnormalities

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Clinical presentation of urinary tract infections in children under 2 years of age

Obraz kliniczny zakażeń układu moczowego u dzieci do 2. roku życia

Streszczenie

Wstęp. Diagnostyka zakażeń układu moczowego (ZUM) u najmłodszych dzieci jest wyzwaniem z powodu niespecyficznych objawów i współwystępowania wad wrodzonych nerek i układu moczowego (CAKUT). Wczesne rozpoznanie ZUM i identyfikacja czynników predysponujących do jego rozwoju pozwala na kompleksowe leczenie przyczynowe i zapobieganie nawrotom.

Cel pracy. Analiza obrazu klinicznego i czynników sprzyjających ZUM u dzieci do 2. roku życia.

Materiał i metody. Analizowano dane 212 pacjentów poniżej 2. roku życia hospitalizowanych w latach 2016–2022 w Klinice Nefrologii Pediatricznej z rozpoznaniem ZUM. Przeprowadzono ocenę porównawczą, dywersyfikując pacjentów pod względem płci, wieku wystąpienia pierwszego ZUM, współistnienia wad układu moczowego, ciężkości przebiegu klinicznego i etiologii zakażeń.

Wyniki. Rozkład płci w badanej grupie był równomierny (M: 52,3%, K: 47,7%). Średni wiek podczas wystąpienia pierwszego zakażenia wynosił 4,9 miesiąca i był niższy u chłopców (M: 3,8 miesiąca, K: 6,3 miesiąca). Wśród 59% dzieci z potwierdzoną wadą układu moczowego nieznacznie przeważali chłopcy (55%), a w grupie bez CAKUT udział obu płci był porównywalny (M 47%; K 53%). Przebieg gorączkowy ZUM dotyczył 61% dzieci, wśród których tylko połowę stanowili pacjenci z rozpoznaniem CAKUT. Natomiast w grupie z ZUM o bezgorączkowym przebiegu wady układu moczowego wystąpiły aż u 70% dzieci. Najczęściej diagnozowano wodonercze (47%), odpływy pęcherzowo-moczowodowe (31%) i zdwojenie układów kielichowo-miedniczkowych (17%). U 33% pacjentów zdiagnozowano współistnienie co najmniej 2 wad. *E. coli* była dominującym patogenem niezależnie od obecności CAKUT, ale współistnienie wady sprzyjało zakażeniom wywołanym przez *K. pneumoniae*, *E. faecalis* i *P. aeruginosa*.

Wnioski. Obecność wad układu moczowego nie korelowała z płcią ani ciężkością przebiegu klinicznego ZUM u pacjentów do 2. roku życia, chociaż płeć męska warunkowała wcześniejsze wystąpienie pierwszego zakażenia. Znaczący odsetek dzieci z bezgorączkowym ZUM i współistniejącym CAKUT jest istotnym argumentem przemawiającym za powszechnym badaniem usg jamy brzusznej u dzieci do 1. roku życia.

Słowa kluczowe: dzieci do 2. roku życia, zakażenie układu moczowego, wady układu moczowego

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

EGF, GDF-15 and neopterin in machine learning prediction of chronic kidney disease progression in children

EGF, GDF-15 i neopteryna jako predyktory progresji przewlekłej choroby nerek u dzieci w oparciu o metody uczenia maszynowego

Agnieszka Bargenda-Lange¹, Jakub Stojanowski², Tomasz Gołębiowski², Kinga Musiał¹

¹ Department of Paediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

² Department of Nephrology and Transplantation Medicine, Wrocław Medical University, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Agnieszka Bargenda-Lange

Address for correspondence

agnieszka.bargenda-lange@umw.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. The activation of immunocompetent cells and subclinical inflammation plays pivotal role in the progression of chronic kidney disease (CKD). Growth differentiation factor-15 (GDF-15) is a marker of inflammation and an integrative signal in stress conditions. Elevated GDF-15 serum concentrations are associated with CKD progression in adults. Epidermal growth factor (EGF) modulates the regeneration of injured renal tubules. Decreased urinary EGF concentrations were observed in a variety of kidney diseases, including CKD. Neopterin serves as a marker of cell-mediated immunity. Its elevated serum concentrations were observed in adults with CKD. None of these markers were analyzed in the serum of children with pre-dialysis CKD.

Objectives. The aim of study was to assess the serum concentrations of EGF, GDF-15 and neopterin in children with CKD on conservative treatment and verify their usefulness as predictors of CKD progression by means of artificial neural network (ANN).

Materials and methods. The study group consisted of 153 pre-dialysis children with CKD stages 1–5. The patient database was implemented into the ANN. The EGF, GDF15 and neopterin, as well as complete blood count (CBC) and biochemistry, were included into the model. Serum creatinine and estimated glomerular filtration rate (eGFR), as direct classifiers of CKD stage, were excluded. Various models were tested, regarding their accuracy, area under the receiver operating characteristic (AUROC) and Matthews correlation coefficient (MCC) values.

Results. The EGF serum concentrations decreased, whereas GDF15 and neopterin values rose gradually with CKD progression, keeping statistically significant inter-stage differences. The most precise ANN model contained EGF, GDF15 and neopterin as input parameters, and classified patients into either CKD 1–3 or CKD 4–5 groups. This model has put new patients into appropriate classes with excellent parameters: accuracy of 96.77%, AUROC of 0.9169 and MCC of 0.9157.

Conclusions. The presented model of ANN, with serum concentrations of EGF, GDF15 and neopterin as input parameters, may serve as a useful predictor of CKD progression in children.

Key words: chronic kidney disease, EGF, GDF-15, neopterin

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

EGF, GDF-15 and neopterin in machine learning prediction of chronic kidney disease progression in children

EGF, GDF-15 i neopteryna jako predyktory progresji przewlekłej choroby nerek u dzieci w oparciu o metody uczenia maszynowego

Streszczenie

Wstęp. Aktywacja układu immunologicznego i subkliniczny stan zapalny odgrywają ważną rolę w progresji przewlekłej choroby nerek (PChN). Growth differentiation factor (GDF) 15 i neopteryna są markerami stanu zapalnego. U dorosłych pacjentów z PCHN zaobserwowano ich podwyższone stężenie w surowicy. Naskórkowy czynnik wzrostu (epidermal growth factor – EGF) moduluje proces regeneracji cewek nerkowych. Obniżone stężenie EGF w moczu stwierdzono u dorosłych pacjentów z PCHN o różnym podłożu. Nasze wcześniejsze badania wykazały obniżone stężenie EGF oraz podwyższone stężenie GDF-15 i neopteryny w surowicy dzieci przewlekłe dializowanych.

Cel pracy. Celem pracy była ocena stężeń EGF, GDF-15 i neopteryny w surowicy dzieci z PCHN leczonych zachowawczo oraz określenie ich przydatności jako predyktorów progresji PCHN przy użyciu sztucznej sieci neuronalnej (artificial neural network – ANN).

Metody. Badaniem objęto 153 dzieci z PCHN w stadium 1–5 leczonych zachowawczo. Bazę danych implementowano do ANN. Zmienne EGF, GDF15 i neopteryna, parametry morfologiczne i biochemiczne krwi, markery gospodarki wapniowo-fosforanowej oraz parametry antropometryczne zostały uwzględnione w modelu, a stężenie kreatyniny i eGFR zostały wykluczone jako bezpośrednie wskaźniki PChN. Przetestowano różne modele pod kątem dokładności predykcji, pola pod krzywą odbiorcy-operatora (AUROC) oraz współczynnika korelacji Matthews (MCC), oraz rekurencyjnie zmniejszano liczbę parametrów wejściowych.

Wyniki. Wraz z progresją PChN surowicze stężenia EGF stopniowo malały, podczas gdy stężenia GDF15 i neopteryny rosły. Model ANN, uwzględniający EGF, GDF15 i neopterynę jako parametry wejściowe, pozwolił na kwalifikację pacjentów do podgrup z PChN w stadium 1–3 oraz PChN w stadium 4–5. Najdokładniejszy model, zawierający EGF, GDF15 i neopterynę jako parametry wejściowe, klasyfikował pacjentów do grupy PChN 1–3 albo 4–5 z dokładnością 96.77%, AUROC 0.9169 i wartością współczynnika korelacji Matthews (MCC) na poziomie 0.9157.

Wnioski. W oparciu o model ANN, surowicze stężenia EGF, GDF15 i neopteryny mogą służyć jako dodatkowe narzędzia prognostyczne dla progresji PCHN u dzieci.

Słowa kluczowe: przewlekła choroba nerek, EGF, GDF-15, neopteryna

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Random forest classification (RFC) of need for chronic dialysis in children with the use of blood cell count-derived parameters

Model lasu losowego w kwalifikacji do przewlekłej dializoterapii u dzieci na podstawie parametrów morfologii krwi

Anna Kawalec¹, Jakub Stojanowski², Paulina Mazurkiewicz³, Anna Choma⁴, Magdalena Gaik⁴, Mateusz Pluta⁴, Michał Szymański⁴, Aleksandra Bruciak⁴, Tomasz Gołębiowski², Kinga Musiał¹

¹ Department and Clinic of Pediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

² Department and Clinic of Nephrology and Transplantation Medicine, Wrocław Medical University, Poland

³ Clinic of Pediatric Nephrology, University Clinical Hospital, Wrocław, Poland

⁴ Students' Scientific Association, Department and Clinic of Pediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Anna Kawalec

Address for correspondence

anna.kawalec@umw.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Complete blood count (CBC)-derived parameters, including systemic immune inflammation index (SII), are universally available markers for the inflammation assessment in chronic kidney disease (CKD) patients. Elevated SII has shown a predictive value for mortality risk among CKD adult patients. There are no studies on SII in the pediatric CKD population.

Objectives. The study aimed to analyze CBC-derived parameters in children with CKD and their usefulness in the prediction of need for dialysis with the use of random forest classifier (RFC) method.

Materials and methods. Records for 27 pre-dialysis children with CKD stages 4–5 and 40 patients on chronic dialysis (hemodialysis (HD) – 21, automated peritoneal dialysis (APD) – 19) were collected retrospectively. The evaluated parameters were: hemoglobin, hematocrit, leukocyte, neutrophil, monocyte, lymphocyte, platelet counts and mean platelet volume (MPV), SII, kidney function, standard biochemical parameters, and C-reactive protein (CRP). The database was analyzed with the use of artificial intelligence tools. The recursively selected subsets of input variables were the input of RFC. The GINI feature importance was measured to determine the parameter with the highest contribution in the prediction.

Results. The best RFC model contained neutrophil count, MPV and SII as input variables, and achieved the following values: area under the receiver operating characteristic (AUROC) – 0.9286, accuracy – 93.75%, precision – 0.9437, recall – 0.9375, and Matthews correlation coefficient (MCC) – 0.87. The statistics for each class were as follows: precision – 0.90, recall – 1.00 and F1-score – 0.95 for children with CKD stages 4–5 on conservative treatment; precision – 1.0, recall – 0.86 and F1-score – 0.92 for patients on chronic dialysis. The values of GINI importance, measured for 40 random splits, for MPV, neutrophil count and SII, were 0.28, 0.32 and 0.39, respectively.

Conclusions. The best predictor of need for chronic dialysis was a RFC built up with the input variables of neutrophil count, MPV and SII. In this model, the parameter with the highest contribution in the prediction was SII.

Key words: chronic kidney disease, progression, chronic dialysis, complete blood count

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Random forest classification (RFC) of need for chronic dialysis in children with the use of blood cell count-derived parameters

Model lasu losowego w kwalifikacji do przewlekłej dializoterapii u dzieci na podstawie parametrów morfologii krwi

Streszczenie

Wstęp. Parametry morfologii krwi, w tym wskaźnik SII (ang. systemic immune inflammation index), to uniwersalnie dostępne markery do oceny stanu zapalnego u pacjentów z przewlekłą chorobą nerek (PChN). Podwyższony wskaźnik SII ma wartość predykcyjną w ocenie ryzyka zgonu u dorosłych pacjentów z PChN. Do tej pory nie oceniano przydatności SII w populacji pediatrycznej.

Cel pracy. Celem badania była analiza parametrów morfologii krwi u dzieci z PChN i ich przydatności w predykcji konieczności przewlekłej dializoterapii przy użyciu uczenia maszynowego.

Materiał i metody. Pozyskano retrospektywnie dane 27 dzieci z PChN leczonym zachowawczo w stadium 4–5 oraz 40 pacjentów leczonych przewlekłymi dializami (HD – 21 dzieci, ADO – 19 dzieci). Oceniano następujące parametry: hemoglobina, hematokryt, liczba leukocytów, neutrofilów, monocytów, limfocytów i płytek, MPV, SII, funkcję nerek, podstawowe parametry biochemiczne oraz CRP. Dane zostały przeanalizowane z wykorzystaniem narzędzi sztucznej inteligencji. Rekurencyjnie wybrane podzbiory zmiennych wejściowych były danymi wejściowymi modelu lasu losowego (random forest classifier – RFC). Zmierzono wartość wskaźnika ważności GINI celem określenia parametru o największym udziale w predykcji.

Wyniki. Model RFC, w którym danymi wejściowymi były liczba neutrofilów, MPV i SII, okazał się najlepszy i osiągnął następujące statystyki: AUROC 0,9286, dokładność 93,75%, precyzja 0,9437, czułość 0,9375 i MCC 0,87. Wyniki dla każdej klasy przedstawiały się następująco: precyzja 0,90, czułość 1,00 oraz miara f1 0,95 dla dzieci z PChN w stadium 4–5 leczonych zachowawczo; oraz precyzja 1,0, czułość 0,86 i miara f1 0,92 dla pacjentów dializowanych. Wartości średniego wskaźnika ważności GINI, zmierzone dla 40 losowych podziałów danych trenujących na podstawie MPV, liczby neutrofilów oraz SII wynosiły odpowiednio 0,28, 0,32 oraz 0,39.

Wnioski. Najlepszym predyktorem progresji PChN w populacji pediatrycznej oraz konieczności przewlekłej dializoterapii był model RFC z następującymi zmiennymi wejściowymi: liczba neutrofilów, MPV oraz SII. W tym modelu największy udział w predykcji miał SII.

Słowa kluczowe: przewlekła choroba nerek, progresja, przewlekła dializoterapia, morfologia krwi

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

The analysis of IL-1 β , TNF- α and MMP-9 salivary concentration in patients with idiopathic nephrotic syndrome

Ocena stężenia w ślinie IL-1 β , TNF- α oraz MMP-9 u pacjentów z idiopatycznym zespołem nerczycowym

Katarzyna Prościak-Jureczka¹, Alina Wrzyszczy-Kowalczyk², Katarzyna Jankowska², Irena Makulska¹, Danuta Zwolińska¹, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska¹

¹ Department of Paediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

² Department of Conservative Dentistry and Pedodontics, Wrocław Medical University, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Katarzyna Prościak-Jureczka

Address for correspondence

katarzyna.prosciak@umw.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Relapses of idiopathic nephrotic syndrome (INS) are associated with multiple biochemical alterations in both plasma and urine.

Objectives. This study aims to compare concentrations of selected inflammation markers such as tumor necrosis factor alpha (TNF- α), interleukin-1 β (IL-1 β) and matrix metalloproteinase 9 (MMP-9) in saliva of patients with INS and control group.

Materials and methods. The study sample consisted of 44 children with INS and 35 children of similar age as controls. Saliva samples were taken from all children, and IL-1 β , TNF- α and MMP-9 concentrations have been measured.

Results.

Marker	INS	Control	p-value
TNF- α [pg/mL]	6.71 \pm 2.84	1.34 \pm 0.41	<0.05
IL-1 β [pg/mL]	7.31 \pm 2.97	1.35 \pm 0.35	<0.05
MMP-9 [pg/mL]	172.4 \pm 45.4	100.4 \pm 6.4	<0.05

Conclusions. Measured concentrations of inflammation markers in saliva of children with INS were significantly higher than those in the control group. Saliva tests may be in many cases a viable non-invasive alternative to blood tests.

Key words: nephrotic syndrome, inflammation markers, saliva

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

The analysis of IL-1 β , TNF- α and MMP-9 salivary concentration in patients with idiopathic nephrotic syndrome

Ocena stężenia w ślinie IL-1 β , TNF- α oraz MMP-9 u pacjentów z idiopatycznym zespołem nerczycowym

Streszczenie

Wstęp. W idiopatycznym zespole nerczycowym (IZN), w okresie ostrego rzutu choroby, występuje wiele zaburzeń biochemicznych we krwi i w moczu.

Cel pracy. Celem pracy było porównanie stężenia wybranych parametrów stanu zapalnego takich jak: TNF- α , IL-1 β oraz MMP-9 w ślinie pacjentów z idiopatycznym zespołem nerczycowym (IZN) z dziećmi z grupy kontrolnej

Materiał i metody. Badaniem objęto 44 dzieci z IZN oraz 35 dzieci z grupy kontrolnej, porównywalnych pod względem wieku. U wszystkich badanych pobrano próbki śliny, w której wykonano oznaczenie stężeń IL-1 β , TNF- α oraz MMP-9.

Wyniki.

Wskaźnik	IZN	Grupa kontrolna	p
TNF- α [pg/ml]	6,71 \pm 2,84	1,34 \pm 0,41	<0,05
IL-1 β [pg/ml]	7,31 \pm 2,97	1,35 \pm 0,35	<0,05
MMP-9 [pg/ml]	172,4 \pm 45,4	100,4 \pm 6,4	<0,05

Wnioski. Stężenia oznaczonych parametrów stanu zapalnego w ślinie pacjentów z IZN były istotnie wyższe od wartości stwierdzonych u dzieci z grupy kontrolnej. Wykonywanie oznaczeń w ślinie w wielu przypadkach może być alternatywą do bardziej inwazyjnych oznaczeń we krwi

Słowa kluczowe: zespół nerczycowy, markery zapalne, ślina

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Coexistence of *SHOX* and *PTH1H* gene mutations in a 12-year-old boy with complex phenotypic abnormalities: A case report

Współistnienie mutacji genów *SHOX* i *PTH1H* u 12-letniego chłopca ze złożonymi zaburzeniami fenotypu – opis przypadku

Aleksandra Sobieszczańska-Drożdźiel¹, Katarzyna Wojciechowska², Przemysław Sikora¹

¹ Department of Pediatric Nephrology, Medical University of Lublin, Poland

² Laboratory of Genetic Diagnostic, Medical University of Lublin, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Aleksandra Sobieszczańska-Drożdźiel

Address for correspondence

aleksandra.sobieszczanska-drozdziel@umlub.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. The *SHOX* gene mutations are the most common cause of proportional monogenic short stature. Moreover, they can lead to bone dysplasias and extraskeletal abnormalities. The *PTH1H* gene encodes a parathyroid hormone-related protein that plays a key role in the neuroendocrine regulation of cell growth, bone development and calcium transport. Its mutations cause, e.g., humoral malignant hypercalcemia and brachydactyly. We present a case of a 12-year-old boy with a malformation syndrome, nephrocalcinosis (NC) and disorders of calcium and magnesium (Mg) metabolisms, the genetic background of which was revealed only at the age of 9.

Case report. A case of a full-term boy from the 6th pregnancy, 5th delivery, born with intrauterine growth restriction (IUGR), congenital heart disease (ventricular septal defect (VSD), atrial septal defect (ASD) II), postnatal breathing, and swallowing disorders requiring oxygen therapy and tube feeding was examined. In the 2nd month of life, NC was revealed and in the 19th month of life, the posterior urethral valves were diagnosed and incised. Due to his short stature, at the age of 7, the treatment with growth hormone (GH) was started. From the age of 8, he has remained under our department's care, where low bone mineral density and hypercalciuria (HC) had been diagnosed. After 12 months of successful HC treatment with hydrochlorothiazide (HT), a tendency to hypomagnesemia requiring supplementation, and hypermagnesuria were observed. At the age of 9, whole exome sequencing (WES) revealed heterozygous mutations – p.Lys29Thr in the *SHOX* and p.Glu28Lys in the *PTH1H* genes. A thorough radiological analysis showed skeletal abnormalities described in the mutations of these genes. Currently, at the age of 12, despite GH therapy, the boy remains short-statured, with average mental development, a stable NC, and normal kidney function. He still requires HT therapy, Mg supplementation and doxazosin treatment for the features of bladder obstruction.

Conclusions. The presented case is an example of a mosaic of developmental disorders resulting from the unique coexistence of pathogenic *SHOX* and *PTH1H* gene variants. It indicates the usefulness of WES diagnostics in diagnosing atypical phenotypes.

Key words: short-stature, nephrocalcinosis, WES

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Coexistence of *SHOX* and *PTHLH* gene mutations in a 12-year-old boy with complex phenotypic abnormalities: A case report

Współistnienie mutacji genów *SHOX* i *PTHLH* u 12-letniego chłopca ze złożonymi zaburzeniami fenotypu – opis przypadku

Streszczenie

Wstęp. Mutacje genu *SHOX* są najczęstszą przyczyną proporcjonalnej niskorosłości monogenowej. Ponadto mogą prowadzić do dysplazji kostnych oraz nieprawidłowości pozaszkieletowych. Gen *PTHLH* koduje białko związane z parathormonem, które pełni kluczową rolę w neuroendokrynej regulacji wzrostu komórek, rozwoju kości i transportu jonów wapnia. Jego mutacje mogą powodować m.in. humoralną hiperkalcemię złośliwą i brachydaktylię. Przedstawiamy przypadek 12-letniego, niskorosłego chłopca z zespołem wad wrodzonych, nefrokalcynozą (NK) oraz zaburzeniami gospodarki wapniowej i magnezowej, u którego dopiero w wieku 9 lat ujawniono ich genetyczne podłoże.

Opis przypadku. Chłopiec z CVI i PV, urodzony o czasie z IUGR, wrodzoną wadą serca (VSD, ASD II), pourodzeniowymi zaburzeniami oddychania i połykania wymagającymi tlenoterapii i karmienia przez zgłębnik. W 2. miesiącu życia ujawniono NK, a w 19 miesiącu życia rozpoznano i nacięto zastawkę cewki tylnej. Z powodu niskorosłości, od 7 roku życia rozpoczęto leczenie hormonem wzrostu (GH). Od 8 roku życia pod opieką naszej Kliniki. Wówczas rozpoznano obniżoną gęstość mineralną kości oraz hiperkalcurię (HC). Po 12 miesiącach skutecznego leczenia HC hydrochlorothiazidem (HT) zaobserwowano tendencję do hipomagnezemii i nadmierną nerkową utratę magnezu (Mg), co wymagało suplementacji. W wieku 9 lat badanie WES ujawniło heterozygotyczne mutacje p.Lys29Thr w genie *SHOX* oraz p.Glu28Lys w genie *PTHLH*. Dokładna analiza radiologiczna wykazała obecność zmian szkieletowych opisywanych w mutacjach tych genów. Obecnie, w wieku 12 lat, mimo terapii GH chłopiec pozostaje niskorosły, ma prawidłowy rozwój umysłowy, stabilny obraz NK i prawidłową funkcję nerek. Nadal wymaga terapii HT i suplementacji Mg oraz ze względu na cechy przeszkody poddechowej otrzymuje doksazosynę.

Wnioski. Przedstawiony przypadek jest przykładem mozaiki zaburzeń rozwojowych będącej skutkiem wyjątkowego współistnienia patogennych wariantów genów *SHOX* i *PTHLH*. Wskazuje on na przydatność diagnostyki WES w wyjaśnieniu nietypowych fenotypów.

Słowa kluczowe: niskorosłość, nefrokalcynoz, WES

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Acute focal bacterial nephritis: A diagnostic and therapeutic problem

Ostre ogniskowe bakteryjne zapalenie nerek jako problem diagnostyczny i terapeutyczny

Tomasz Jarmoliński^{1,2}, Jarosław Marcela², Hanna Marciniak²

¹ Department of Pediatric Bone Marrow Transplantation, Oncology and Hematology, Wrocław Medical University, Poland

² Department of Pediatrics and Nephrology, Regional Hospital, Międzyrzecz, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Tomasz Jarmoliński

Address for correspondence

tjarmo@wp.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Acute focal bacterial nephritis (AFBN) is a rare subset of acute pyelonephritis (APN), and requires special management. Its frequency among children with APN is 2–4%. Imaging is crucial for the diagnosis of the disease. The aim of the study was to present diagnostic and therapeutic difficulties in AFBN in children.

Case report. The medical history of a 15-year-old girl with AFBN hospitalized in Międzyrzecz, Poland, in 2023 was analyzed. The patient, a resident of a care and educational center for children, who had been suffering from back pain and sciatica for about 6 months, visited a nephrology outpatient clinic 2 months after a lower urinary tract infection and was referred to the hospital for further evaluation. On admission, she reported a 1-week history of fever and vomiting. Physical examination revealed abdominal pain on palpation, a positive Goldflam's sign and a positive Laségue's sign. Mental status examination showed a depressed mood. Laboratory examination revealed elevated leukocyte count and C-reactive protein (CRP) level, leukocyturia and proteinuria. No changes were noted in abdominal ultrasonography (USG). The diagnosis of APN was established and treatment with cefuroxime was introduced. As the patient's general condition deteriorated and CRP increased, sepsis was suspected. Despite the fact that urine culture presented typical *E. coli*, the treatment was changed to cefotaxime and teicoplanin. C-reactive protein level and fever decreased, but abdominal pain persisted. On the 9th day, abdominal computed tomography was performed, the results of which showed some hypodense lesions resembling abscess formation. The diagnosis evolved towards AFBN and glycopeptide was replaced with ciprofloxacin, which was administered for 4 weeks. Improvement was confirmed by USG and magnetic resonance imaging (MRI) scans. Advanced diagnostic evaluation revealed C3 deficiency.

Conclusions. In the case of severe and treatment-resistant APN, AFBN has to be considered. Abdominal computed tomography (CT) is crucial for the diagnosis. In patients with AFBN, antibacterial treatment should be extended to 2–6 weeks and an assessment of risk factors is required.

Key words: urinary tract infection, acute focal bacterial nephritis

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Acute focal bacterial nephritis: A diagnostic and therapeutic problem

Ostre ogniskowe bakteryjne zapalenie nerek jako problem diagnostyczny i terapeutyczny

Streszczenie

Wstęp. Ostre ogniskowe bakteryjne zapalenie nerek (ang. acute focal bacterial nephritis – AFBN) to rzadka postać ostrego odmiedniczkowego zapalenia nerek (OOZN), wymagająca szczególnego postępowania. Występuje u 2–4% dzieci z OOZN, a do rozpoznania konieczne jest wykorzystanie badań obrazowych. Przedstawiono problemy w postępowaniu diagnostycznym i leczniczym u dziecka z AFBN.

Opis przypadku. Analizowano historię 15-letniej dziewczynki leczonej w Oddziale w Międzyrzeczu w 2023 roku. Pacjentka – podopieczna placówki opiekuńczo-wychowawczej – zgłosiła się do poradni nefrologicznej po przebytych 2 miesiące wcześniej epizodzie zakażenia układu moczowego, z bólami pleców i objawami korzeniowymi od pół roku. Z podejrzeniem dyskopatii oraz depresji została skierowana w trybie planowym do diagnostyki szpitalnej. Przez tydzień przed hospitalizacją gorączkowała i wymiotowała; ze względów socjalnych nie zgłosiła się do lekarza. Przy przyjęciu stwierdzono obniżony nastrój, bolesność uciskową brzucha oraz dodatnie objawy Goldflama i Laseque’a z teatralną agrawacją dolegliwości. W badaniach dodatkowych wykazano podwyższone odczyny zapalne oraz leukocyturię i białkomocz, obraz USG brzucha był prawidłowy. Rozpoznano OOZN i włączono leczenie cefuroksymem. Stan chorej pogarszał się, nasiliły się dolegliwości bólowe i wzrosło stężenie CRP, w związku z czym wysunięto podejrzenie posocznicy. Pomimo wzrostu szerokowrażliwej *E. coli* w moczu zmieniono antybiotykoterapię na cefotaksym z teikoplaniną. Odczyny zapalne i gorączka obniżyły się, utrzymywały się jednak dolegliwości bólowe. W 9. dobie leczenia wykonano TK brzucha wykazując kilka ognisk hipodensyjnych w nerkach, odpowiadających tworzącym się ropniom. Zmiany te uwidoczniono także w kontrolnym USG. Rozpoznano AFBN i zmieniono glikopeptyd na ciprofloxacynę, którą stosowano przez 4 tygodnie, w tym 7 dni łącznie z cefotaksymem. W USG obserwowano ustępowanie zmian, potwierdzone badaniem NMR. W diagnostyce układu odporności wykazano niedobór C3 dopełniacza.

Wnioski. W przypadku ciężkiego i opornego na leczenie OOZN należy podejrzewać AFBN. Wskazane jest wówczas rozszerzenie diagnostyki obrazowej o TK brzucha. Rozpoznanie AFBN wymaga przedłużenia antybiotykoterapii do 2–6 tygodni i diagnostyki wykluczającej czynniki ryzyka.

Słowa kluczowe: zakażenie układu moczowego, ostre ogniskowe bakteryjne zapalenie nerek

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

CARPEDIEM™ compared to other kidney replacement therapies in the newborn after cardiac surgery

CARPEDIEM™ a inne metody leczenia nerkozastępczego noworodka po operacji kardiokirurgicznej

Anna Deja¹, Anna Maria Wabik², Katarzyna Szymańska-Beta³, Michał Buczyński⁴, Beata Leszczyńska²

¹ Department of Pediatrics and Nephrology, Doctoral School, Medical University of Warsaw, Poland

² Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

³ Department of Anaesthesiology and Intensive Therapy for Children, Medical University of Warsaw, Poland

⁴ Department of Pediatric Cardiac Surgery, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Anna Deja

Corresponding author

Anna Maria Wabik

Address for correspondence

annamariawabik@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Peritoneal dialysis remains the treatment of choice in neonatal kidney replacement therapy. The development of new technologies allows the use of continuous kidney replacement therapy (CKRT) techniques in neonatal patients in whom peritoneal dialysis is contraindicated or ineffective. The aim of this work was to compare the use of CARPEDIEM™ and PrismaFlex in continuous veno-venous hemodialysis in the neonate after cardiac surgery.

Case report. A male neonate on day 8 of life was transferred to the cardiac post-operative care unit after surgery of complex heart defect (dominant transposition of the great vessels (TGA)). On postoperative day 1, peritoneal dialysis was started due to anuria. Due to the ineffectiveness of dialysis, persistent anuria and increasing fluid overload, the method was changed to CKRT. A 4.5F dialysis catheter was inserted into the right internal jugular vein and a continuous veno-venous haemodiafiltration (CVVHDF) procedure was initiated using PrismaFlex (HF20 dialyzer) in heparin anticoagulation. Despite a normal transmembrane pressure (TMP), the filter pressure was gradually increasing. After 9 h 25 min, the circuit clotted and the procedure was terminated. The machine was changed to CARPEDIEM™ and CVVHD was started (HCD015 dialyzer) using heparin anticoagulation (10 j/kg/h). After 26 h, the dialyzer was replaced according to schedule, and the procedure continued for a further 4 h 25 min. Due to the emergency cardiac intervention, the procedure was terminated with a blood return, and CVVHDF was restarted with PrismaFlex (ST60 dialyzer) on extra-corporeal membrane oxygenation (ECMO). Kidney replacement therapy was provided for a total of 9 days. The patient died on day 17 due to cardiac failure, after several unsuccessful attempts of ECMO disconnection.

Conclusions. Of all the kidney replacement therapies used in the described patient, the CARPEDIEM™ CVVHD was the most effective and safest. The availability of dedicated devices may improve CKRT outcomes in neonatal acute kidney injury (AKI) patients.

Key words: continuous kidney replacement therapy, dialysis, CKRT, CARPEDIEM, CVVHD, CVVHDF, neonate

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

CARPEDIEM™ compared to other kidney replacement therapies in the newborn after cardiac surgery

CARPEDIEM™ a inne metody leczenia nerkozastępczego noworodka po operacji kardiochirurgicznej

Streszczenie

Wstęp. W leczeniu nerkozastępczym noworodków z ostrym uszkodzeniem nerek (AKI) metodą z wyboru pozostaje dializa otrzewnowa. Rozwój nowych technologii umożliwia zastosowanie technik ciągłego pozaustrojowego oczyszczania krwi (CKRT) u pacjentów neonatologicznych, u których dializa otrzewnowa jest przeciwwskazana lub nieskuteczna. Celem pracy jest porównanie zastosowania aparatów CARPEDIEM™ i PrismaFlex w ciągłej żyłno-żyłnej hemodializie u noworodka po zabiegu kardiochirurgicznym.

Opis przypadku. Noworodek płci męskiej w 8. dobie życia został przekazany do Oddziału Opieki Pooperacyjnej Kardiochirurgicznej po zabiegu korekcji złożonej wady serca (dominujące przełożenie wielkich naczyń – TGA). W 1. dobie po zabiegu, z powodu anurii rozpoczęto dializę otrzewnową. Ze względu na nieefektywność dializy, utrzymujący się bezmocz i narastające przewodnienie, podjęto decyzję o zmianie metody na CKRT. Założono cewnik dializacyjny 4,5F do żyły szyjnej wewnętrznej prawej i rozpoczęto zabieg CVVHDF z użyciem aparatu PrismaFlex (dializator HF20) w antykoagulacji heparyną niefrakcjonowaną. Pomimo prawidłowego ciśnienia przezłonowego (TMP), obserwowano stopniowe narastanie ciśnienia na filtrze, a następnie po 9 h i 25 min stwierdzono zakrzep w filtrze z koniecznością zakończenia zabiegu. Zmieniono aparat na CARPEDIEM™ i rozpoczęto CVVHD (dializator HCD015), z antykoagulacją heparyną niefrakcjonowaną (10 j/kg/h). Po 26 h planowo wymieniono dializator i kontynuowano zabieg przez kolejne 4 h i 25 min. Z powodu konieczności nagłej interwencji kardiochirurgicznej, zabieg zakończono wykonując zwrot krwi, następnie ponownie rozpoczęto CVVHDF z użyciem PrismaFlex (dializator ST60) w układzie ECMO. Leczenie nerkozastępcze prowadzono łącznie przez 9 dni. Pacjent zmarł w 17. dobie życia z powodu niewydolności krążenia, po kilkakrotnych nieudanych próbach odłączenia ECMO.

Wnioski. Spośród zastosowanych u pacjenta metod nerkozastępczych najefektywniejsza i najbezpieczniejsza okazała się CVVHD z zastosowaniem CARPEDIEM™. Dostępność dedykowanych aparatów może poprawić wyniki CKRT u pacjentów neonatologicznych z AKI.

Słowa kluczowe: ciągłe metody nerkozastępcze, CKRT, CARPEDIEM, CVVHD, CVVHDF, noworodki

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Nagłe zatrzymanie moczu u 14-letniej dziewczynki – trudności w diagnostyce i leczeniu w przypadku braku oczywistej przyczyny

Małgorzata Stańczyk¹, Marek Krakós², Łukasz Przysło³, Marcin Tkaczyk¹

¹ Klinika Pediatrii, Immunologii i Nefrologii, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi, Polska

² Oddział Pediatrii Zabiegowej/Chirurgia Dziecięca/Urologia Dziecięca, Ośrodek Pediatryczny im. dr. J. Korczaka, Wojewódzkie Wielospecjalistyczne Centrum Onkologii i Traumatologii im. M. Kopernika w Łodzi, Polska

³ Klinika Neurologii Rozwojowej i Epileptologii, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi, Polska

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Autor prezentujący

Małgorzata Stańczyk

Adres do korespondencji

mbstanczyk@gmail.com

Konflikt interesów

Brak

Źródła finansowania

POIR.04.01.04-00-0045/20

Streszczenie

Wstęp. Ostre zatrzymanie moczu jest rzadkim problemem u dzieci; etiologia jest zróżnicowana, a w ok. 10% przypadków – nieznana. Częściej dotyczy chłopców i najczęściej związane jest ze stanem zapalnym dróg wyprowadzających mocz lub mechaniczną przeszkodą, włącznie ze współistniejącym zaparciem. Rzadsze przyczyny stanowią m.in. urazy i zakażenia układu moczowego oraz procesy rozrostowe okolicy lędźwiowo-krzyżowej.

Opis przypadku. W pracy zaprezentowano przypadek 14-letniej, dotychczas w pełni zdrowej dziewczynki, która zgłosiła się z powodu zatrzymania moczu. Epizod poprzedzony był krwimoczem i bólem brzucha, następnie zmiany w moczu ustąpiły, ale dziewczynka nie miała możliwości oddania moczu – zacewnikowano pęcherz moczowy uzyskując wypływ 900 ml moczu. Początkowo po rozcewnikowaniu i wdrożeniu α -blokerów i oksybutyniny uzyskano poprawę. Po tygodniu doszło ponownie do zatrzymania moczu – wówczas objawy nie wycofały się. Badanie urodynamiczne wykazało brak czucia pęcherzowego i aktywności wypieracza oraz wzmożone napięcie zwieracza. Założono choroję stałą nadłonowe odprowadzenie moczu. Badanie neurologiczne przedmiotowe oraz pełne badanie ośrodkowego układu nerwowego metodą rezonansu magnetycznego nie wykazały odchyśleń. Wynik badania przewodnictwa nerwowego był prawidłowy. Płyn mózgowo-rdzeniowy miał prawidłowy obraz, jednak stwierdzono przeciwciała IgG reagujące z rekombinowanymi antygenami sulfatydów. Podejrzewając proces autoimmunologiczny przeprowadzono 3 sesje leczenia immunosupresyjnego, bez wyraźnego efektu. Kolejno do terapii dodano dystygminę oraz baklofen – w ciągu tygodnia u dziecka powróciło uczucie parcia na pęcherz i możliwość samodzielnego oddania moczu. Cały proces diagnostyczno-terapeutyczny trwał 6 miesięcy.

Wnioski. Nieustępujące zatrzymanie moczu u dotychczas zdrowego dziecka budzi u niego ogromny niepokój oraz dyskomfort. Przeprowadzenie szybkiej diagnostyki jest możliwe, jednak w przypadkach idiopatycznych dopasowanie odpowiedniej terapii stanowi wyzwanie i wymaga ścisłej współpracy urologa, nefrologa i neurologa. W przypadku braku efektu postępowania należy ponownie przeanalizować całość obrazu i odnieść go do najbardziej podstawowej wiedzy na temat unerwienia narządów zajętych procesem chorobowym.

Słowa kluczowe: zatrzymanie moczu, dziecko, diagnoza, terapia

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Krwinkomocz rodzinny spowodowany mutacją w genie COL4A4 – opis przypadku

Małgorzata Sopińska, Ilona Mincer-Chojnacka, Katarzyna Jobs

Klinika Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej, Wojskowy Instytut Medyczny – Państwowy Instytut Badawczy, Warszawa, Polska

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Autor prezentujący

Małgorzata Sopińska

Adres do korespondencji

msopinska@wim.mil.pl

Konflikt interesów

Brak

Źródła finansowania

Brak

Streszczenie

Wstęp. Utrzymujący się ponad 2 lata krwimocz, zarówno makro- jak i mikroskopowy, wymaga zawsze diagnostyki. Szczególną uwagę należy zwrócić na jego rodzinne występowanie. Najczęstszą przyczyną krwimoczowi jest zakażenie układu moczowego. Może on także być objawem nefropatii IgA, kamicy układu moczowego, hiperkalciurii czy zaburzeń krzepnięcia. Istotną grupę patologii manifestujących się krwimoczem stanowią, zależne od mutacji genetycznych, zaburzenia syntezy łańcuchów kolagenu (zespół Alporta, zespół cienkich błon podstawnych). Choroby te to genetycznie uwarunkowane nefropatie związane z zaburzeniem budowy błon podstawnych spowodowanym nieprawidłową strukturą kolagenu typu IV. Wyróżniamy ich kilka postaci związanych z uszkodzeniami w różnych genach (COL4A3, COL4A4, COL4A5), o różnych sposobach dziedziczenia.

Opis przypadku. Opis dotyczy 12-letniego chłopca z krwinkomoczem rozpoznanym w 7. roku życia, w rutynowo wykonanym badaniu ogólnym moczu. W wykonywanych wielokrotnie badaniach laboratoryjnych nie wykryto zaburzeń w zakresie układu krzepnięcia, stężenia składowych dopełniacza C3 i C4 oraz immunoglobuliny A. Nie wykryto przeciwciał ANA i ANCA. Miano ASO było w normie. W moczu nie obserwowano białkomoczu oraz albuminurii i zaburzeń w wydalaniu krystaloidów. W badaniu USG Doppler naczyń nerkowych wykluczono obecność patologii naczyniowych i zespołu „dziadka do orzechów”. Wywiad rodzinny w kierunku krwinkomoczu był obciążony u matki i dziadka chłopca.

Wnioski. W wykonanym metodą NGS badaniu genetycznym znaleziono wariant patogeniczny w 1 allelu genu COL4A4. Zaburzenia w zakresie tego genu mogą być związane z krwinkomoczem lub zespołem Alporta. Krwinkomocz rodzinny dziedziczony jest w sposób autosomalny dominujący, więc obecność uszkodzenia w 1 kopii genu wystarczy do ujawnienia objawów. Natomiast zespół Alporta spowodowany taką mutacją jest dziedziczony w sposób autosomalny recesywny, więc do wystąpienia objawów konieczne jest uszkodzenie obu kopii genu. Opisany pacjent ma uszkodzoną jedynie 1 kopię genu.

Słowa kluczowe: krwinkomocz, zespół Alporta, mutacja genetyczna, zaburzenia syntezy kolagenu, krwinkomocz rodzinny

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Early manifestation but late diagnosis of *HNF1B* nephropathy: A case report

Wczesna manifestacja, późne rozpoznanie nefropatii *HNF1B* – opis przypadku

Rafał Motyka¹, Małgorzata Urbańska-Kosińska^{1,2}, Marcin Kołbuc², Bodo B. Beck³, Marcin Zaniew^{1,2}

¹ Department of Pediatrics, Mother and Child Health Center, University Hospital, Zielona Góra, Poland

² Department of Pediatrics, University of Zielona Góra, Poland

³ Institute of Human Genetics, University of Cologne, Germany

⁴ Center for Molecular Medicine Cologne (CMCC), University of Cologne, Germany

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Rafał Motyka

Corresponding author

Marcin Zaniew

Address for correspondence

m.zaniew@cm.uz.zgora.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. The disease associated with a mutation of the *HNF1B* gene is rare. One of the characteristic disorders described in this condition is MODY5 diabetes, which usually becomes apparent in adolescence. Congenital anomalies of the kidneys and urinary tract are also characteristic of this disease (*HNF1B* nephropathy). Until now, only one case has been described, the first symptom of which was transient neonatal diabetes. Here, we present a case with a rare manifestation of *HNF1B*-related disease.

Case report. The girl was born at 32+6 weeks of gestation complicated by premature rupture of the amniotic sac. She was hospitalized in the intensive care unit due to respiratory distress syndrome. During the hospital stay, significantly elevated blood glucose concentrations requiring insulin therapy were observed (up to the 5th day of life). The ultrasound examination performed at that time showed bilateral renal dysplasia. Low concentrations of serum Mg (0.65–0.68 mmol/L) were observed. Up to 12 months of age, the girl was followed up mainly in the outpatient diabetes clinic where the results of the fasting blood glucose and glycated hemoglobin (HbA1c) control tests were normal throughout the observation period. At the age of 4 years, she was consulted by pediatric nephrologist and referred to a hospital for further evaluation that revealed hyperuricemia (5.5 mg/dL). Metabolic tests of glucose homeostasis were found to be within the reference range. The family history of kidney diseases and glycemic disorders was negative. Due to the wide spectrum of abnormalities, including transient glycemic disorders as well as kidney dysplasia and disorders of Mg and uric acid metabolism, a suspicion of a disease related to the *HNF1B* gene mutation was raised. Genetic tests confirmed the presence of deletion of this gene. The last check-up at the age of 4 years and 4 months showed no hyperglycemia; pancreatic reserve for insulin secretion was intact. Kidney function remained within normal limits.

Conclusions. The co-existence of kidney anomalies and transient hyperglycemia in neonates may suggest *HNF1B* nephropathy, especially in the presence of hypomagnesemia.

Key words: *HNF1B*, hypomagnesemia, kidney dysplasia, neonatal diabetes mellitus

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Early manifestation but late diagnosis of *HNFB* nephropathy: A case report

Wczesna manifestacja, późne rozpoznanie nefropatii *HNFB* – opis przypadku

Streszczenie

Wstęp. Choroba związana z mutacją genu *HNFB* należy do chorób rzadkich. Jednym z charakterystycznych zaburzeń opisywanych w tej jednostce jest cukrzyca MODY5, ujawniająca się dopiero w okresie dojrzewania. Charakterystyczne dla tej choroby są również wady nerek i układu moczowego (nefropatia *HNFB*). Istnieją jedynie pojedyncze przypadki chorych, u których pierwszym objawem była przemijająca cukrzyca noworodkowa. Celem pracy jest przedstawienie przypadku rzadkiej manifestacji choroby związanej z defektem genu *HNFB*.

Opis przypadku. Dziewczynka była urodzona w 32+6 tygodniu ciąży powikłanej przedwczesnym pęknięciem pęcherza płodowego. Hospitalizowana była w oddziale intensywnej terapii z powodu zespołu zaburzeń oddychania. Podczas pobytu obserwowano znacznie podwyższone stężenia glikemii wymagające insulinoterapii (do 5. doby życia). Wykonane wówczas badanie ultrasonograficzne wykazało obustronną dysplazję nerek. Z odchyłeń zwracała uwagę niskie stężenia Mg w surowicy (0,65–0,68 mmol/l). Do 12. miesiąca życia dziewczynka była pod kontrolą głównie poradni diabetologicznej. Badania kontrolne glikemii oraz HbA1c przez cały okres obserwacji w poradni były prawidłowe. W wieku niespełna 4 lat była konsultowana w poradni nefrologicznej, gdzie zalecono rozszerzenie diagnostyki. W trakcie hospitalizacji z odchyłeń stwierdzano jedynie hiperurykemię (5,5 mg/dl). Parametry gospodarki węglowodanowej były prawidłowe. Wywiad rodzinny w kierunku wad nerek oraz zaburzeń glikemii był ujemny. Ze względu na szerokie spektrum nieprawidłowości obejmujących przemijające zaburzenia glikemii, wadę nerek oraz zaburzenia gospodarki Mg i kwasu moczowego wysunięto podejrzenie nefropatii *HNFB*. Badania genetyczne u dziecka wykazały delecję genu *HNFB*. Ostatnia kontrola w wieku 4 lat i 4 miesięcy nie wykazała hiperglikemii, a rezerwa czynnościowa komórek β trzustki oceniona w teście z glukagonem była w granicach normy. Czynność nerek pozostawała w granicach normy.

Wnioski. Współistnienie wady nerek oraz przemijających zaburzeń glikemii w okresie noworodkowym może sugerować nefropatię *HNFB*, szczególnie w przypadku obecności hipomagnezemii.

Słowa kluczowe: cukrzyca noworodkowa, dysplazja nerek, hipomagnezemia, *HNFB*

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Rare causes of kidney stones in children: Case reports

Rzadkie przyczyny kamicy nerkowej u dzieci – opis przypadków

Adrianna Wojciechowska¹, Hanna Blask-Błaszyńska¹, Marcin Kołbuc², Marcin Zaniew^{1,2}

¹ Department of Pediatrics, Mother and Child Health Center, University Hospital, Zielona Góra, Poland

² Department of Pediatrics, University of Zielona Góra, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Adrianna Wojciechowska

Corresponding author

Marcin Zaniew

Address for correspondence

m.zaniew@cm.uz.zgora.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. The aim of the study is to present rare causes of urolithiasis (UL) as well as to draw the attention to the need of conducting an extended metabolic assessment in children.

Case reports.

Case 1. A 6-year-old girl was admitted for extended diagnostics due to UL and nephrocalcinosis. The examinations performed less than a year ago in the pediatric ward showed hypercalciuria. Thiazides were used in the treatment. An extended panel of tests was performed in our center (determination of oxalates and citrates in the urine), the results of which showed the presence of hypocitraturia, which was the basis for modifying the treatment (citrate supplementation) and performing the acidification test with furosemide. Due to the absence of a decrease in urine pH in the test and the absence of overt metabolic acidosis, incomplete distal tubular acidosis was suspected. The performed molecular diagnostics revealed a heterozygous mutation of the *ATP6V1B1* gene.

Case 2. A 3.5-year-old boy was admitted for diagnostics due to recurrent UL. The first manifestation of the disease occurred at the age of 2.5 years in the form of an episode of hematuria. Subsequently, the child was hospitalized several times due to recurrent episodes of UL. Diagnostics did not show the risk of UL and the child remained untreated. The first complete assessment (determination of cystine, citrates and oxalates in the urine) was carried out 1 year after the diagnosis, and hypercalciuria, hypocitraturia and hyperoxaluria were demonstrated. Genetic tests revealed a mutation of the *AGXT* gene, and primary hyperoxaluria type 1 was diagnosed. Thiazide, citrate and vitamin B6 treatment was initiated. The patient is being treated in a therapeutic program (lumasiran).

Conclusions. Urolithiasis in a child is an indication for full diagnostics to determine its cause, and identify rare diseases associated with the condition. Incomplete metabolic assessment may result in a delayed diagnosis and lack of causal treatment.

Key words: diagnostics, urolithiasis, nephrocalcinosis

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Rare causes of kidney stones in children: Case reports

Rzadkie przyczyny kamicy nerkowej u dzieci – opis przypadków

Streszczenie

Wstęp. Celem pracy jest przedstawienie rzadkich przyczyn kamicy moczowej (KM) jak również zwrócenie uwagi na konieczność przeprowadzenia u dzieci poszerzonej oceny metabolicznej.

Opis przypadków.

Pacjent 1. Sześcioletnia dziewczynka została przyjęta celem poszerzenia diagnostyki z powodu kamicy nerkowej i nefrokalcynozy. Wykonane przed niespełna rokiem badania z wyżej wymienionych powodów w oddziale pediatrii wykazały hiperkalciurię. W leczeniu stosowano tiazydy. W naszym ośrodku wykonano poszerzony panel badań (oznaczenie w moczu szczawianów oraz cytrynianów), który wykazał dodatkowo obecność hipocitraturii, co było podstawą modyfikacji leczenia i zastosowania suplementacji cytrynianów oraz wykonania testu zakwaszania z furosemidem. Z uwagi na brak spadku pH moczu w teście oraz brak jawnej kwasicy metabolicznej wysunięto podejrzenie niekompletnej kwasicy cewkowej dystalnej. Przeprowadzona diagnostyka molekularna ujawniła heterozygotyczną mutację genu *ATP6V1B1*.

Pacjent 2. Trzypółletni chłopiec skierowany z powodu nawrotowej KM celem ustalenia przyczyny. Pierwsza manifestacja choroby wystąpiła w wieku 2,5 roku pod postacią epizodu krwimoczu. Następnie dziecko było kilkakrotnie hospitalizowane w szpitalach z powodu nawracających epizodów KM. Przeprowadzona diagnostyka nie wykazała stanu zagrożenia kamicy. Dziecko pozostawało bez leczenia. Pierwsza kompletna diagnostyka kamicy (oznaczenie w moczu cystyny, cytrynianów i szczawianów) została przeprowadzona rok od rozpoznania, wykazano hiperkalciurię, hipocitraturię oraz hiperoksalurię. Badania genetyczne ujawniły mutację genu *AGXT*, rozpoznano pierwotną hiperoksalurię typu I. Do leczenia włączono tiazydy, preparat cytrynianów oraz witaminę B6. Aktualnie pacjent jest leczony w programie terapeutycznym (lumazyran). W obu przypadkach przeprowadzona diagnostyka kamicy była niepełna. Obserwowane zaburzenia miały mieszany charakter, co stanowi potwierdzenie zasadności kompleksowej diagnostyki.

Wnioski. KM/nefrokalcynoza u dziecka jest wskazaniem do przeprowadzenia pełnej diagnostyki celem określenia jej podłoża oraz rozpoznania rzadkich chorób przebiegających z KM. Niepełna diagnostyka metaboliczna może być przyczyną opóźnionego rozpoznania oraz braku zastosowania leczenia przyczynowego.

Słowa kluczowe: diagnostyka, kamica moczowa, nefrokalcynoza

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Adalimumab as a cause of drug-induced kidney injury in patients with Crohn's disease

Adalimumab jako przyczyna polekowego uszkodzenia nerek u pacjentów z chorobą Leśniowskiego–Crohna

Jan Koziej^{1,2}, Krzysztof Skoczylski^{1,2}, Łukasz Obrycki¹, Mieczysław Litwin¹, Ryszard Grenda¹

¹ Department of Nephrology, Kidney Transplantation and Hypertension, Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland

² Faculty of Medicine, Collegium Medicum, Cardinal Stefan Wyszyński University, Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Krzysztof Skoczylski

Address for correspondence

k.skoczylski@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Adalimumab is a recombinant human monoclonal antibody used in the treatment of Crohn's disease (CD). Regardless of its proven efficacy, it may cause acute kidney injury (AKI). We present a case report of 2 patients with CD and drug-induced AKI due to adalimumab treatment.

Case reports. Two patients (P1, P2) were hospitalized with AKI. Indicators of AKI were respectively: P1 – creatinine: 3.95 mg/dL, estimated glomerular filtration rate (eGFR) (from creatinine): 16.2 mL/min/1.73 m², cystatin C: 2.69 mg/dL, eGFR (from cystatin C): 28 mL/min/1.73 m²; P2 – creatinine: 1.28 mg/dL, eGFR (from creatinine): 57 mL/min/1.73 m², cystatin C: 1.55 mg/L, eGFR (from cystatin C): 51.8 mL/min/1.73 m². Neither patient had proteinuria. The results of ultrasonography (USG) showed that both patients had kidneys with lengths at the upper limit (77–92 pc) and irregular outlines. Slightly diminished cortico-medullary differentiation was observed in P1. Additionally, P1 presented anemia (Hb: 8.7 g/dL), thrombocytopenia ($535 \times 10^9/L$), mild metabolic acidosis, and leukocyturia. The P2 had elevated blood pressure (grade 1 hypertension in office measurements, prehypertension in ambulatory blood pressure monitoring (ABPM)) and hyperuricemia (6.9 mg/dL). In both cases, the duration of adalimumab therapy preceding AKI was 11 months, with therapy already completed in P1 and treatment discontinued in P2. In P1, prednisone was initiated and a biopsy was performed, showing acute tubulointerstitial nephritis with symptoms of the onset of a chronic process. Three pulses of methylprednisolone were administered, followed by maintenance prednisone treatment. In P2, steroids were used only as part of CD therapy.

In P1, after discontinuation of adalimumab treatment and intensive corticotherapy, kidney function partially improved (eGFR after 15 months: 31 mL/min/1.73 m²). In P2, after 3 months of discontinuation of adalimumab treatment, kidney function improved (eGFR: 76 mL/min/1.73 m²), but did not return to normal.

Conclusions. Adalimumab treatment carries a risk of acute and chronic tubulointerstitial kidney injury, therefore, the care of patients with CD should be interdisciplinary.

Key words: Crohn's disease, adalimumab, tubulointerstitial nephritis, drug-induced acute kidney injury

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Adalimumab as a cause of drug-induced kidney injury in patients with Crohn's disease

Adalimumab jako przyczyna polekowego uszkodzenia nerek u pacjentów z chorobą Leśniowskiego–Crohna

Streszczenie

Wstęp. Adalimumab jest rekombinowanym ludzkim przeciwciałem monoklonalnym (anty-TNF- α) stosowanym w terapii choroby Leśniowskiego–Crohna (ChLC). Niezależnie od potwierdzonej skuteczności może powodować ostre uszkodzenie nerek (ang. acute kidney injury – AKI). W pracy przedstawiono opis przypadków 2 pacjentów z ChLC z polekowym AKI spowodowanym adalimumabem.

Opis przypadków. Dwaj pacjenci (P1 i P2) zostali przyjęci do Kliniki z powodu AKI. Wskaźniki AKI odpowiednio: P1 – stężenie kreatyniny 3,95 mg/dl; eGFR (z kreatyniny) 16,2 ml/min/1,73 m², stężenie cystatyny C 2,69 mg/dl; eGFR (z cystatyny C) 28 ml/min/1,73 m²; P2 – kreatynina 1,28 mg/dl – eGFR 57 ml/min/1,73 m², cystatyna C 1,55 mg/l – eGFR 51,8 ml/min/1,73 m². U żadnego z pacjentów nie występował białkomocz. U obu pacjentów w USG opisano nerki o nierównych zarysach oraz długościach w górnych granicach normy (77–92 pc); u P1 miały one nieco zatarte zróżnicowanie korowo-rdzeniowe. Dodatkowo u P1 stwierdzono niedokrwistość (Hb 8,7 g/dl), nadpłytkowość (535 tys/ μ l), niewielką kwasicę metaboliczną oraz leukocyturię. U P2 występowały podwyższone wartości ciśnienia tętniczego (I. stopień w pomiarach gabinetowych, stan przednadciśnieniowy w ABPM) i hiperurykemia (6,9 mg/dl). W obu przypadkach długość terapii adalimumabem, poprzedzająca AKI, wynosiła 11 miesięcy, przy czym u P1 terapia była już zakończona, a u P2 leczenie przerwano. U P1 włączono leczenie prednizonem, następnie wykonano biopsję, w której rozpoznano ostre śródmiąższowo-cewkowe zapalenie nerek z cechami początku procesu przewlekłego. Podano 3 pulsy metyloprednizolonu, następnie kontynuowano leczenie prednizonem. U P2 glikokortykosteroidy były stosowane tylko w ramach terapii ChLC.

U P1 po zaprzestaniu leczenia adalimumabem i intensywnej korytkoterapii funkcja nerek uległa częściowej poprawie (po 15 miesiącach eGFR 31 ml/min/1,73 m²). U P2 po 3 miesiącach od odstawieniu adalimumabu funkcja nerek uległa poprawie (eGFR 76 ml/min/1,73 m²), niemniej nie wróciła do normy.

Wnioski. Leczenie adalimumabem niesie ryzyko wystąpienia ostrego i przewlekłego cewkowo-śródmieższowego uszkodzenia nerek, dlatego opieka nad pacjentami z ChLC powinna być interdyscyplinarna.

Słowa kluczowe: choroba Leśniowskiego–Crohna, adalimumab, śródmiąższowe zapalenie nerek, polekowe uszkodzenie nerek

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Zakażenie układu moczowego pierwszą manifestacją kamicy nerkowej u 8-miesięcznego chłopca

Paulina Nosek-Wasilewska, Joanna Michalczuk, Marcin Tkaczyk

Klinika Pediatrii Immunologii i Nefrologii, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki, Warszawa, Polska

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Autor prezentujący

Paulina Nosek-Wasilewska

Adres do korespondencji

paulinanosek82@gmail.com

Konflikt interesów

Brak

Źródła finansowania

Brak

Streszczenie

Wstęp. Zakażenie układu moczowego to często obserwowana infekcja bakteryjna wśród dzieci, a także istotny czynnik ryzyka rozwoju kamicy nerkowej. Kamica układu moczowego bardzo rzadko obserwowana jest u niemowląt. Obecność złogów w badaniu USG w tej grupie wiekowej wymaga poszerzenia diagnostyki. Celem pracy jest analiza obrazu klinicznego oraz wyników badań laboratoryjnych i obrazowych u pacjenta z nietypowym przebiegiem ZUM. Zaprezentowano wyniki badań laboratoryjnych i obrazowych oraz przeanalizowano dokumentację pacjenta z hospitalizacji w Klinice.

Opis przypadku. Ośmiomiesięczny chłopiec został przekazany do Kliniki z powodu podejrzenia kamicy nerkowej w obrazie USG jamy brzusznej oraz przedłużającej się infekcji układu moczowego. Pacjent w chwili przyjęcia do szpitala nie prezentował aktywnych cech infekcji, był w trakcie antybiotykoterapii, otrzymywał biodacynę i cefuroksym. W posiewie moczu stwierdzono *P. aeruginosa* 10^4 wrażliwy na stosowane antybiotyki. Pacjenta przekazano do Kliniki Nefrologii w celu poszerzenia diagnostyki. W wywiadzie rodzinnym kamica nerkowa u ojca. Obraz USG jamy brzusznej potwierdził poszerzenie UKM nerki lewej oraz obecność zwapnień i złogów w dolnych kielichach. Ocena wielkości wydalania jonów w stosunku do stężenia kreatyniny była prawidłowa, a cystyna w moczu nieobecna. Zaplanowano poszerzenie diagnostyki obrazowej o renoscyntyografię, cystografię mikcyjną i urografię TK. Przeprowadzona zostanie także dobowy zbiórka moczu z oceną stężenia szczawianów, cytrynianów i jonów. Zaproponowano leczenie za pomocą litotrypsji pozaustrojowej lub techniki endoskopowej.

Wnioski. ZUM może być pierwszą manifestacją kamicy nerkowej, szczególnie u dzieci z dodatnim wywiadem rodzinnym. Za nietypowy przebieg opisanego schorzenia odpowiadają nieswoiste objawy nieżytu żołądkowo-jelitowego, obecność w moczu atypowej dla tej grupy wiekowej bakterii oraz przede wszystkim wiek pacjenta.

Słowa kluczowe: kamica nerkowa, złogi, układ kielichowo-miedniczkowy

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Ostre kłębuszkowe zapalenie nerek z białkomoczem nerczycowym – opis przypadku

Ilona Mincer-Chojnacka, Małgorzata Sopińska, Katarzyna Jobs

Klinika Pediatrii Nefrologii i Alergologii Dziecięcej, Wojskowy Instytut Medyczny – Państwowy Instytut Badawczy, Warszawa, Polska

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Autor prezentujący

Ilona Mincer-Chojnacka

Adres do korespondencji

imincer-chojnacka@wim.mil.pl

Konflikt interesów

Brak

Źródła finansowania

Brak

Streszczenie

Wstęp. Ostre kłębuszkowe zapalenia nerek stanowią ok. 10–15% wszystkich typów kłębuszkowych zapaleń nerek, a zachorowalność szacuje się na 0,3–28,5 przypadków na 100 000 dzieci rocznie. Występują częściej u chłopców, ze szczytem zachorowań przypadającym na wiek szkolny. Najczęściej poprzedzone są infekcją górnych dróg oddechowych lub skóry. Główną rolę w ich powstaniu odgrywają kompleksy immunologiczne, które uszkadzają błonę filtracyjną kłębuszka, wynikiem czego jest pojawienie się w moczu białka i krwinek czerwonych. Choroba manifestuje się najczęściej jako zespół nefrytyczny, czasem jako krwiomocz mikro- lub makroskopowy, rzadziej białkomocz osiąga wartość białkomoczu nerczycowego.

Opis przypadku. Dziewięcioletnia dziewczynka z wywiadem długotrwałego przyjmowania ibuprofenu z powodu zapalenia ucha środkowego. Po 2 tygodniach stosowanego leczenia objawowego dziewczynka oddała krwisty mocz – wówczas do leczenia włączono Augmentin, po którym dolegliwości bólowe ucha ustąpiły, natomiast utrzymywał się zmieniony kolor moczu. W kontrolnym badaniu ogólnym moczu wykonanym po tygodniu utrzymywał się krwiomocz, pojawił się również białkomocz. Posiew moczu pobrany po 2 dawkach antybiotyku był jałowy. Z powodu krwiomoczu i białkomoczu pacjentkę skierowano do ośrodka nefrologicznego. Przy przyjęciu do Kliniki dziewczynka była w stanie ogólnym dość dobrym. W badaniu przedmiotowym stwierdzono błądność powłok skórnych, podsychające śluzówki jamy ustnej i próchnicę zębów. W pomiarach w momencie przyjęcia wykazano prawidłowe wartości ciśnienia tętniczego. W badaniach dodatkowych wykładniki stanu zapalnego były podwyższone. W morfologii krwi widoczna była znaczna niedokrwistość mikrocytarna, podwyższone stężenie kreatyniny i mocznika. Składowa dopełniacza C3 była obniżona (42 mg/dl) przy podwyższonym mianie ASO. Odnotowano obniżone stężenie białka i albuminy (2,7 g/d). Lipidogram był prawidłowy. W dobowej zbiorce moczu obserwowano nerczycowy białkomocz (3091 mg/d–126 mg/kg/d) z przewagą albumin. W badaniu ogólnym moczu stwierdzono aktywny osad. Posiew moczu był jałowy. Rozpoznano ostre kłębuszkowe zapalenie nerek. W trakcie hospitalizacji nie notowano nadciśnienia tętniczego ani obrzęków. W leczeniu stosowano ceftriakson oraz leki objawowe, uzyskując poprawę stanu klinicznego, stopniową normalizację wykładników funkcji nerek i obniżenie stężenia wydalanego z moczem białka.

Wnioski. Białkomocz nerczycowy jest rzadkim objawem występującym w przebiegu ostrego kłębuszkowego zapalenia nerek, należy jednak pamiętać, że taka koincydencja może się wydarzyć.

Słowa kluczowe: ostre kłębuszkowe zapalenie nerek, białkomocz nerczycowy

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Stag-horn calculi as a complication of recurrent urinary tract infections

Kamica odlewowa jako powikłanie nawracających zakażeń układu moczowego

Karina Madej-Świątkowska¹, Monika Miklaszewska², Magdalena Błasiak¹,
Andrzej Haliński³, Adam Haliński³, Anna Moczulska², Dorota Drożdż²

¹ Department of Pediatric Nephrology and Hypertension, Children's University Hospital, Cracow, Poland

² Department of Pediatric Nephrology and Hypertension, Jagiellonian University Medical College, Cracow, Poland

³ Department of Pediatric Urology, University Hospital in Zielona Góra, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Karina Madej-Świątkowska

Address for correspondence

madejkarina@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Nephrolithiasis is a commonly diagnosed urological disease in pediatric population. The predisposing factors include mainly metabolic disorders, recurrent urinary tract infections (rUTIs) and congenital defects. Urinary tract infections that are ineffectively treated or diagnosed too late can lead to stag-horn calculi.

Case report. We present a case of a 3-year-old boy with stag-horn calculi identified during the diagnostic management of persistent leukocyturia. The boy presented a history of several rUTIs caused by *Proteus mirabilis* spp. and *Klebsiella pneumoniae* spp. Based on laboratory tests and imaging studies, the patient was diagnosed with right afunctional kidney and a serious risk of damage to the left kidney with a large stag-horn calculi. A temporary nephrostomy was placed in the right kidney and bilateral ureteroscopic lithotripsy was performed. The deposit was removed from the left kidney with the open method and the narrowed sections of the ureters were excised. During the follow-up, no recurrence of UTI was observed. Estimated glomerular filtration rate (eGFR) of the patient remained normal.

Conclusions. In case of rUTIs, kidney calculi may be diagnosed incidentally as they may produce no clear clinical symptoms.

Key words: nephrolithiasis, struvite, stag-horn calculi, children

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Stag-horn calculi as a complication of recurrent urinary tract infections

Kamica odlewowa jako powikłanie nawracających zakażeń układu moczowego

Streszczenie

Wstęp. Kamica układu moczowego jest coraz częściej rozpoznawanym schorzeniem urologicznym u dzieci. W większości przypadków w populacji pediatrycznej można znaleźć czynniki predysponujące do jej wystąpienia. Należą do nich zaburzenia metaboliczne, nawracające zakażenia układu moczowego oraz wady wrodzone. Zbyt późno rozpoznane lub nieskutecznie leczone zakażenia układu moczowego mogą prowadzić do powstania kamicy odlewowej.

Opis przypadku. Prezentujemy opis przypadku 3-letniego chłopca z kamicą odlewową nerki rozpoznaną podczas diagnostyki utrzymującej się leukocyturii. W wywiadzie u chłopca wystąpiło kilka zakażeń układu moczowego o etiologii *P. mirabilis* oraz *K. pneumoniae*. U pacjenta na podstawie przeprowadzonych badań laboratoryjnych i obrazowych rozpoznano brak funkcji nerki prawej oraz poważne zagrożenie uszkodzeniem nerki lewej, w której stwierdzono duży kamień odlewowy. Wykonano czasową nefrostomię nerki prawej, obustronną ureterolitotomię, URS-L i usunięto złóg odlewowy z nerki lewej metodą otwartą oraz zwężone odcinki obu moczowodów. Pozwoliło to na całkowite usunięcie złogów z układu moczowego. W czasie długotrwałej obserwacji u chłopca nie obserwowano nawrotów zakażeń układu moczowego, a wartość filtracji kłębuszkowej pozostaje w normie.

Wnioski. W przypadku nawracających zakażeń układu moczowego należy wykluczyć obecność złogów. Kamica odlewowa nerki może być rozpoznawana incydentalnie, nie dając wyraźnych objawów klinicznych.

Słowa kluczowe: kamica nerkowa, kamienie infekcyjne, kamienie odlewowe, dzieci

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Unusual course of urinary tract infection: Diagnosis of congenital kidney defects in the course of urosepsis and acute kidney injury

ZUM o nietypowym przebiegu – rozpoznanie wady wrodzonej nerek w przebiegu urosepsy i ostrego uszkodzenia nerek

Joanna Michalczuk, Paulina Nosek-Wasilewska

Department of Pediatrics, Immunology and Nephrology, Institute of the Polish Mother's Memorial Hospital in Łódź, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Paulina Nosek-Wasilewska

Corresponding author

Joanna Michalczuk

Address for correspondence

michalczuk.joanna.ldz@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Correct results of prenatal examinations are not always a guarantee of the absence of a congenital urinary tract defect in the fetus. The first symptom of a possible defect may be a severe atypical urinary tract infection in infancy.

Case report. We describe an example of nearly 4-month-old Aleksander, who reported to the district hospital due to low-grade fever and worsening diuresis, which were the first symptoms of an ongoing inflammatory process in the urinary system. The infection was complicated by an episode of acute kidney injury that required dose adjustments of antibiotic therapy. Abdominal ultrasonography showed features of massive hydronephrosis. A suspicion of a congenital urinary tract defect was raised – the boy was catheterized, improving renal parameters and reducing stasis. A micturition cystography was performed, which showed bilateral high vesicoureteral reflux. The result of the examination raised the suspicion of the presence of posterior urethral valves, which were cut during hospitalization in the urology clinic of the local hospital.

Conclusions. The cited case shows that the duty doctor should not only not delay the rapid implementation of broad-spectrum antibiotic therapy in an appropriately adjusted dose, but also, paying attention to the atypical course of the infection, consider the presence of a urinary tract defect and apply invasive procedures in the on-call mode.

Key words: typical urinary tract infection, urosepsis, acute kidney injury, posterior urethral valves, vesicoureteral reflux

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Unusual course of urinary tract infection: Diagnosis of congenital kidney defects in the course of urosepsis and acute kidney injury

ZUM o nietypowym przebiegu – rozpoznanie wady wrodzonej nerek w przebiegu urosepsy i ostrego uszkodzenia nerek

Streszczenie

Wstęp. Prawidłowe badania prenatalne nie zawsze są gwarancją braku obecności wady wrodzonej układu moczowego u płodu. Pierwszym objawem możliwej wady może być ciężkie atypowe zakażenie układu moczowego w okresie niemowlęcym. Celem pracy jest analiza obrazu klinicznego oraz wyników badań laboratoryjnych i obrazowych u pacjenta z nietypowym przebiegiem ZUM. Prezentujemy dokumentację medyczną pacjenta hospitalizowanego w Klinice. Wyniki badań laboratoryjnych, wyniki badań obrazowych, analiza dokumentacji medycznej pacjenta z okresu prenatalnego.

Opis przypadku. Niespełna 4-miesięczny Aleksander został zgłoszony się do Szpitala Powiatowego z powodu stanu podgorączkowego i pogorszenia diurezy, które były pierwszymi objawami toczącego się procesu zapalnego w układzie moczowym. Zakażenie było powikłane epizodem ostrego uszkodzenia nerek, które wymagało dostosowania dawki antybiotykoterapii. W badaniu USG jamy brzusznej stwierdzono cechy masywnego wodonercza. Biorąc pod uwagę całokształt wysunięto podejrzenie wady wrodzonej układu moczowego, chłopca zacewnikowano, uzyskując poprawę parametrów nerkowych oraz zmniejszenie zastojów. Wykonano cystografię mikcyjną, w której zobrazowano obustronne wysokie odpływy pęcherzowo-moczowodowe. Wynik badania nasunął podejrzenie obecności zastawek cewki tylnej, które zostały przecięte w warunkach Kliniki Urologii tegoż szpitala.

Wnioski. Przytoczony przypadek pokazuje, że niejednokrotnie lekarz dyżurny powinien nie tylko nie zwlekać z szybkim wdrożeniem szerokowidmowej antybiotykoterapii w odpowiednio dostosowanej dawce, ale też – zwracając uwagę na atypowy przebieg zakażenia – rozważyć obecność wady układu moczowego i zastosować procedury inwazyjne w trybie dyżurowym.

Słowa kluczowe: Atypowe zakażenie układu moczowego, urosepsa, ostre uszkodzenie nerek, zastawki cewki tylnej, odpływy pęcherzowo-moczowodowe

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Severe recurrent systemic lupus erythematosus as a reason to suspect inborn errors of immunity in a 13-year-old girl

Nawrotowy toczень układowy o ciężkim przebiegu przesłanką do podejrzenia wrodzonych błędów odporności u 13-letniej dziewczynki

Małgorzata Mizerska-Wasiak¹, Nedezda Bohynikova², Hanna Szymanik-Grzelak¹, Agnieszka Such-Gruchot¹, Piotr Pabjański¹, Anna Ofiara¹, Małgorzata Pańczyk Tomaszewska¹

¹ Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

² Department of Immunology, Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Małgorzata Mizerska-Wasiak

Address for correspondence

mmizerska@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Inborn errors of immunity are a group of genetically determined diseases in which gene mutations cause increased susceptibility to infections, dysregulation of the immune system with symptoms of autoimmunity and/or lymphoproliferation, or manifest as autoinflammatory diseases.

Case report. A 13-year-old girl diagnosed with systemic lupus erythematosus (SLE) was referred to the local clinic due to recurrence of lupus nephritis. A week before admission to the local hospital, the patient developed weakness, nausea, vomiting, and hypertension. The results of laboratory tests were as follows: proteinuria: 1250 mg/dL, hematuria, creatinine: 1.51 mg/dL (glomerular filtration rate (GFR): 35 mL/min), urea: 138 mg/dL, white blood cell (WBC): $2.99 \times 10^3/\mu\text{L}$, hemoglobin (Hgb): 10.9 g/dL, platelet count (Plt): $129 \times 10^3/\mu\text{L}$, hyponatremia, hypocalcemia, kalemia and blood gas: normal, and anti-nuclear antibodies (ANA): 1:2560. In ultrasound (US), increased echogenicity of the renal parenchyma was observed. The patient had normal electrocardiogram (ECG) and echocardiography readings.

The patient was diagnosed with systemic lupus erythematosus at the age of 10. She presented with skin and joint changes, pleurisy, anemia, proteinuria 2 g/day, hematuria, normal kidney function, lower immunoglobulin (Ig)G, C3 and C4, ANA: 1:5120, systemic lupus erythematosus disease activity index (SLEDAI) of 15 points; positive double stranded DNA (dsDNA) were observed. A kidney biopsy revealed class IV lupus nephritis. After 3 pulses of Solu-Medrol and 6 pulses of Cyclophosphamide, the normalization of the clinical condition was achieved and the changes in the urine disappeared. Azathioprine was used for maintenance treatment. Frequent infections were not observed. The patient had family history of multiple sclerosis (MS) in the mother and mother's sister, and there was psoriasis in the mother's family.

During the recurrence of lupus nephritis, she presented severe edema in the legs and in the abdominal cavity, and the presence of pleural effusion. The percentage of natural killer (NK) cells, IgA, IgG, IgM, C3, C4 were decreased. The treatment included 10 pulses of Solu-Medrol and 2 doses of rituximab (RTX), which did not result in any improvement. It was decided to continue treatment with Cyclophosphamide, achieving improvement in kidney function (GFR: 86 mL/min) and reduction of proteinuria to 39 mg/dL after the second pulse.

Conclusions1. In patients with early-onset relapsed SLE with abnormal immunological screening, an inborn error of immunity in the form of monogenic lupus should be considered.

Key words: systemic lupus erythematosus, inborn errors of immunity, children

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Severe recurrent systemic lupus erythematosus as a reason to suspect inborn errors of immunity in a 13-year-old girl

Nawrotowy toczень układowy o ciężkim przebiegu przesłanką do podejrzenia wrodzonych błędów odporności u 13-letniej dziewczynki

Streszczenie

Wstęp. Wrodzone błędy odporności to grupa genetycznie uwarunkowanych chorób, w których mutacje genów powodują zwiększoną podatność na infekcje i dysregulację układu immunologicznego z objawami autoimmunizacji i/lub limfoproliferacji, lub manifestują się jako choroby autozapalne.

Opis przypadku. Trzynastoletnia dziewczynka z rozpoznaniem toczenia układowego (SLE) została przekazana do Kliniki z powodu nawrotu nefropatii toczniowej. Tydzień przed przyjęciem do szpitala powiatowego odnotowano osłabienie, nudności, wymioty, pogorszenie samopoczucia i nadciśnienie tętnicze. W badaniach laboratoryjnych wykazano: białkomocz 1250 mg/dl, krwinkomocz-CPW, kreatyninę 1,51 mg/dl (GFR 35 ml/min), mocznik 138 mg/dl, WBC 2,99 tys/ul, Hgb 10,9 g/dl, Plt 129 tys/ul, hiponatremię, hipokalcemię, kaliemię i gazometrię w normie, i ANA 1:2560 W USG wzmożona echogeniczność miększu nerek, prawidłowe EKG i ECHO serca.

SLE rozpoznano w 10. roku życia: obserwowano zmiany skórne, stawowe, zapalenie opłucnej, niedokrwistość, białkomocz 2 g/d, krwinkomocz, prawidłowe wykładniki funkcji nerek, obniżenie IgG, C3 i C4, ANA 1:5120, dodatnie dsDNA oraz 15 punktów w skali SLEDAI. W biopsji nerki opisano wówczas nefropatię toczniową klasy IV. Po zastosowaniu 3 pulsów z Solu-Medrolu, a następnie 6 pulsów z Cyklofosfamidem uzyskano normalizację stanu klinicznego i ustąpienie zmian w moczu. W leczeniu podtrzymującym stosowano Azatioprynę. Nie obserwowano częstych zachorowań na infekcje. Wywiad rodzinny obciążony SM u mamy i siostry mamy oraz łuszczycą w rodzinie matki.

W trakcie nawrotu nefropatii toczniowej stan dziewczynki był średni; prezentowała nasilone obrzęki podudzi i w obrębie jamy brzusznej, a także obecność płynu w opłucnej. W przesiewowych badaniach immunologicznych obserwowano obniżony odsetek oraz liczbę bezwzględną komórek NK, jak również obniżenie IgA, IgG, IgM, C3 i C4. W leczeniu zastosowano 10 pulsów z Solu-Medrolu oraz 2 dawki RTx bez poprawy. Zdecydowano o kontynuacji leczenia Cyclofosfamidem, uzyskując poprawę funkcji nerek (GFR 86 ml/min) i obniżenie białkomoczu do 39 mg/dl po 2. pulsie.

Wnioski. U pacjentów z nawrotowym SLE o wczesnym początku z nieprawidłowymi wynikami przesiewowych badań immunologicznych, należy rozważać wrodzony błąd odporności pod postacią monogenowego toczenia.

Słowa kluczowe: toczень układowy, wrodzone błędy odporności, dzieci

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Difficulties in the treatment of pyonephrosis in infants

Trudności w leczeniu roponercza u niemowląt

Agnieszka Szmigielska¹, Aleksandra Śledziwska¹, Daniel Bałut², Teresa Dudek-Warchoł³

¹ Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

² Extracurricular Medical Students Scientific Association, Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

³ Department of Pediatric Surgery, Pediatric Urology and Pediatrics, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Agnieszka Szmigielska

Address for correspondence

agnieszka.szmigielska@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Pyonephrosis is a rare type of urinary tract infection (UTI) in children with obstructive uropathy. Obstructed outflow of the urine causes damage of the kidney parenchyma and impairs its function. Treatment of pyonephrosis is difficult. In many cases, antibiotic therapy is ineffective and the patient requires surgical intervention.

Case reports.

Case 1. An 8-month-old girl was born at term with 10 Apgar Score. At the age of 7 months, she had a febrile UTI due to *E. coli* and received Cefuroxime intravenously (i.v.). Abdominal ultrasonography showed normal left kidney (LK) and small renal pelvis (5 mm) in the right kidney (RK). After 1 month, she had a second episode of UTI. Laboratory test confirmed urosepsis due to *E. coli*. The girl was treated with Meropenem i.v. Abdominal ultrasonography (USG) revealed normal LK (72 mm), RK (89 mm) with a much larger pelvis (32 mm) with calyces anterior–posterior (AP) dimension 20 mm. Renal scintigraphy showed impaired isotope intake in RK – 5% and LK – 95%. Voiding cystourethrography showed 1st grade of vesicoureteral reflux to the RK. After 3 months, abdominal ultrasound showed RK of 55 mm with dilatation of collecting system (pelvis – 10 mm, calyces – 5 mm). Three months later, the girl had a next relapse of UTI caused by *E. coli*. In USG, the enlarged collecting system of the RK (pelvis – 30 mm, calyces – 20 mm) and signs of pyonephrosis were detected. Renal scintigraphy showed only 2% isotope uptake in RK. Right nephrectomy was performed. Six years of the follow-up showed normal LK with no recurrence of UTI.

Case 2. 3/12 boy was born at term with 10 Apgar Score. Prenatal ultrasound revealed right-sided pyelectasis. The obstruction of right subpelvic junction was diagnosed and patient was qualified for ureteral pyeloplasty. Antibacterial prophylaxis was recommended. Renal scintigraphy showed normal isotope uptake (LK – 50%, RK – 50%), but with urinary outflow obstruction in the right kidney. Before surgery, the patient developed urosepsis caused by *E. coli*. After 3 weeks of treatment with Meropenem i.v., pyeloplasty was performed. Seven years of the follow-up showed normal abdominal ultrasound. Renal scintigraphy showed similar isotope uptake in both kidneys (LK – 61%, RK – 39%).

Conclusions. Treatment of pyonephrosis is difficult and the prognosis regarding kidney function is uncertain.

Key words: hydronephrosis, pyonephrosis, nephrectomy, urinary tract infection, ureteropelvic junction obstruction

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Difficulties in the treatment of pyonephrosis in infants

Trudności w leczeniu roponercza u niemowląt

Streszczenie

Wstęp. Roponercze jest rzadkim rodzajem zakażenia układu moczowego (ZUM) u dzieci z uropatią zaporową. Utrudniony odpływ zakażonego moczu z układu moczowego powoduje uszkodzenie miąższu nerki i upośledzenie jej funkcji. Leczenie roponercza jest trudne. W wielu przypadkach antybiotykoterapia jest nieskuteczna i pacjent wymaga interwencji chirurgicznej.

Opis przypadków.

1) Ośmioletnia dziewczynka urodzona o czasie, 10 punktów w skali Apgar. W wieku 7 miesięcy przebyła gorączkowy ZUM o etiologii *E. coli*. W leczeniu zastosowano Cefuroksym. W USG jamy brzusznej stwierdzono: nerka lewa (NL) bez zmian, w nerce prawej (NP) – miedniczka 5 mm. Po miesiącu ponownie gorączka do 40°C. W badaniach cechy urosepsy o etiologii *E. coli*. W leczeniu zastosowano Meronem. W USG jamy brzusznej wykazano: NL 72 mm – prawidłowa, NP 89 mm, miedniczka 32 mm, kielichy 20 mm. W scyntygrafii nerek stwierdzono: NL 95%, NP 5%. Cystografia mikcyjna wykazała odpływ pęcherzowo-moczowodowy I stopnia do NP. Po 3 tygodniach leczenia w USG opisano: NP 55 mm, miedniczka 10 mm i kielichy 5 mm. Po 3 miesiącach nawrót ZUM o etiologii *E. coli*. W leczeniu zastosowano Cefotaksym. W USG poszerzony UKM NP – miedniczka 30 mm, kielichy 20 mm i roponercze. W scyntygrafii NP. 2%. Przeprowadzono nefrektomię NP. Przez 6 lat obserwacji bez nawrotu ZUM, a NL jest prawidłowa.

2) Trzypięcioletni chłopiec urodzony o czasie, 10 punktów w skali Apgar. W USG widoczna prenatalnym piekietazja prawostronna. Rozpoznano zwężenie podmiedniczkowe moczowodu prawego. W scyntygrafii nerek stwierdzono: NL 50% i NP 50% z blokadą odpływu moczu. Pacjent został zakwalifikowany do plastyki miedniczkowo-moczowodowej, zalecono profilaktykę przeciwbakteryjną. Przed operacją chłopiec zagorączkował do 40°C. W badaniach cechy urosepsy o etiologii *E. coli*. Po 3 tygodniach leczenia Meronemem wykonano plastykę miedniczkowo-moczowodową. Po 7 latach USG jamy brzusznej jest prawidłowe. W scyntygrafii nerek wykazano: NL 61% i NP 39%.

Wnioski. Leczenie roponercza jest trudne, a rokowanie co do funkcji nerek niepewne.

Słowa kluczowe: wodonercze, roponercze, nefrektomia, zakażenie układu moczowego, zwężenie podmiedniczkowe moczowodu

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Congenital agenesis of the inferior vena cava in a boy with a suspected cyst in the right kidney

Wrodzony brak żyły głównej dolnej u chłopca z podejrzeniem torbieli w nerce prawej

Agnieszka Szmigielska¹, Piotr Skrzypczyk¹, Michał Szyszka¹,
Magdalena Bukowska², Malwina Wojtas², Aleksandra Jakimów-Kostrzewa³

¹ Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

² Extracurricular Medical Students Scientific Association, Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

³ Department of Pediatric Radiology, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Agnieszka Szmigielska

Address for correspondence

agnieszka.szmigielska@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Due to the widespread use of ultrasound examinations of the abdominal cavity, the frequency of detected renal cysts is constantly increasing. Solitary kidney cysts occur in about 10% of people. However, abnormalities of the structure of the inferior vena cava (IVC) are very rare and are usually asymptomatic. Congenital inferior vena cava agenesis (IVCA) promotes deep vein thrombosis. Venous thrombosis, IVCA and kidney defects are typical for the KILT syndrome (kidney and IVC abnormalities with leg thrombosis).

Case report. A 17-year-old boy was born from 1st pregnancy and 1st delivery, at 37 Hbd, with a body weight of 3000 g, and Apgar score of 10. Generally healthy, he had a typical urinary tract infection at the age of 7. For about 6 months he complained of periodic abdominal pain. Abdominal ultrasonography revealed a multilocular cyst in the right kidney (RK). Due to the atypical image of the cyst, the boy was referred to the hospital. His general condition on admission was good and blood pressure was normal. No abnormalities were found on the physical examination. In laboratory tests, parameters of kidney function and urinalysis were normal. Ultrasound showed a thin-walled, oval cyst measuring 36×30×25 mm in the region of the RK hilum. However, during the ultrasound examination, it was reported that the cyst significantly decreased in size during the Valsalva maneuver. Suspecting the vascular origin of the lesion, computed tomography (CT) of the abdominal cavity was performed. The CT showed no hepatic and suprarenal sections of the IVC. Numerous varicose-dilated collateral vessels, including renal veins, were found in the area of the RK hilum. Collateral vessels in CT corresponded to the described cyst in the RK hilum. Abdominal and thoracic magnetic resonance imaging (MRI) was performed to search for anomalies of other vessels. The MRI confirmed the congenital absence of the IVC with collateral circulation in the area of the RK hilum. The patient did not require surgical treatment. However, due to the risk of future thrombosis, the patient was referred to a hematology clinic for thrombophilia diagnosis.

Conclusions. Congenital absence of the IVC should be considered in the differential diagnosis of a complex cyst in the kidney.

Key words: inferior vena cava, agenesis, renal cyst, deep vein thrombosis, KILT syndrome

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Congenital agenesis of the inferior vena cava in a boy with a suspected cyst in the right kidney

Wrodzony brak żyły głównej dolnej u chłopca z podejrzeniem torbieli w nerce prawej

Streszczenie

Wstęp. Ze względu na powszechne wykonywanie badań ultrasonograficznych jamy brzusznej częstość wykrywania torbieli w nerkach stale wzrasta. Pojedyncze torbiele w nerkach występują u około 10% ludzi. Nieprawidłowości budowy żyły głównej dolnej są bardzo rzadkie i przebiegają najczęściej bezobjawowo. Wrodzona agenezja żyły głównej dolnej (IVCA) sprzyja zakrzepicy żył głębokich. IVCA, zakrzepica żylna i wady nerek tworzą zespół KILT (kidney and IVC abnormalities with leg thrombosis).

Opis przypadku. Siedemnastoletni chłopiec urodzony z CI i PI, w 37 Hbd, z masą ciała 3000 g, mający po urodzeniu 10 punktów w skali Apgar. Ogólnie zdrowy, w wieku 7 lat przebył typowe zakażenie układu moczowego. Od około 6 miesięcy skarżył się na okresowe bóle brzucha. W badaniu USG jamy brzusznej stwierdzono torbiel wielokomorową w nerce prawej (NP). Ze względu na niejasny obraz torbieli chłopca skierowano do szpitala. Stan ogólny przy przyjęciu był dobry, ciśnienie tętnicze krwi prawidłowe. W badaniu przedmiotowym nie stwierdzono odchyleń. W badaniach laboratoryjnych parametry funkcji nerek i badanie moczu były prawidłowe. W USG opisano cienkościenną, owalną torbiel o wymiarach $36 \times 30 \times 25$ mm w okolicy wnęki NP. W czasie badania USG zaobserwowano, że torbiel w czasie próby Valsalvy istotnie zmniejsza się. Podejrzewając naczyniowe pochodzenie zmiany wykonano tomografię komputerową (TK) jamy brzusznej. W TK nie uwidoczniono wątrobowego i nadnerkowego odcinka żyły głównej dolnej. W okolicy wnęki NP stwierdzono liczne żylakowato poszerzone naczynia krążenia obocznego, w tym naczynia żyłne nerkowe. Naczynia krążenia obocznego w TK odpowiadały opisanej torbieli we wnęcie NP. W poszukiwaniu anomalii innych naczyń wykonano NMR jamy brzusznej i klatki piersiowej. NMR potwierdził wrodzony brak żyły głównej dolnej z krążeniem obocznym w okolicach wnęki NP. Pacjent nie wymaga leczenia chirurgicznego. Ze względu na możliwość wystąpienia w przyszłości zakrzepicy pacjenta skierowano do poradni hematologicznej w celu diagnostyki w kierunku trombofilii.

Wnioski. W diagnostyce różnicowej torbieli wielokomorowej w nerce należy brać pod uwagę wrodzony brak żyły głównej dolnej.

Słowa kluczowe: żyła główna dolna, agenezja, torbiel nerki, zakrzepica żył głębokich, zespół KILT

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Long-term follow-up of a boy with idiopathic infantile hypercalcemia and hypercalcemic crisis in the course of vitamin D3 intoxication

Długofalowa obserwacja chłopca z idiopatyczną hiperkalcemią niemowląt i przełomem hiperkalcemicznym w przebiegu zatrucia witaminą D3

Agnieszka Szmigielska, Małgorzata Pańczyk-Tomaszewska, Aleksandra Śledziewska

Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Agnieszka Szmigielska

Address for correspondence

agnieszka.szmigielska@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. The cause of idiopathic infantile hypercalcemia (IHN) is abnormal vitamin D3 metabolism associated with a mutation in the *CYP24A1* gene. The *CYP24A1* encodes 25-hydroxyvitamin D 24-hydroxylase, a key enzyme for the degradation of 1,25(OH)₂D₃. In children with IHN, the increase in the concentration of the active metabolite of vitamin D is an effect of the lack of conversion of excess 25(OH)D to the inactive metabolite 24,25(OH)₂D₃. The active metabolite 1,25(OH)₂D₃ increases intestinal calcium absorption, bone resorption and renal calcium reabsorption. Infantile hypercalcemia leads to hypercalciuria, kidney stones, nephrocalcinosis, and chronic kidney disease. Vitamin D3 poisoning significantly increases the risk of renal complications.

Case report. A 3-month-old boy was admitted to the Department of Nephrology of the Medical University of Warsaw, Poland, due to urinary tract infection. For 2 days, he had a fever up to 38°C and leukocyturia in urinalysis. The patient was born at term, with P1, D1, 10 Apgar score, and body weight of 3200 g. He was breastfed on demand and received daily vitamin D3 in an unknown dose – the preparation was administered with a pipette by his mother. The general condition of the patient on admission was medium to serious. The patient was an areactive child, with blood pressure (BP) of 138/90 mm Hg and dehydrated on physical examination. The laboratory tests demonstrated increased indices of inflammation, Ca of 24 mg%, indeterminate parathyroid hormone (PTH), 25(OH)D₃ > 1200 ng/mL, creatinine of 1.2 mg%, urea of 70 mg%, hypercalciuria, and hyperphosphaturia. Nephrocalcinosis was seen on ultrasound. Cefuroxime, Hydrocortisone, Calcitonin, Amlodipine, and hydration intravenously (i.v.) were administered in the course of treatment. The patient was fed with a mixture without vitamin D3. After 3 months of treatment, calcium concentration decreased to 12 mg%. Undetectable PTH activity persisted for 3 years. Due to hypercalciuria, he received Hydrochlorothiazide for 2 years. Hypercalciuria, hyperphosphaturia and hypocitraturia persisted in subsequent 24-hour urine collection. Treatment included magnesium citrate, hydration and a phosphate-restricted diet. After 15 years of observation, the child's development is normal (body weight – 61 kg, height – 185 cm). The laboratory tests show Ca of 11.4 mg%, normal kidney function and hypercalciuria of 5 mg/kg/db. The abdominal ultrasound is normal. Genetic tests revealed mutations in the *CYP24A1* gene: c.443T>C; c.1186C>T, responsible for IHN.

Conclusions. Vitamin D3 poisoning in a child with IHN leads to a hypercalcemic crisis. Hypercalcemia in a child with IHN persists throughout life. The presence of mutations in the *CYP24A1* gene confirms hypersensitivity to vitamin D3 in patients with IHN.

Key words: hypercalcemia, hypercalciuria, vitamin D, nephrocalcinosis, *CYP24A1*

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Long-term follow-up of a boy with idiopathic infantile hypercalcemia and hypercalcemic crisis in the course of vitamin D3 intoxication

Długofalowa obserwacja chłopca z idiopatyczną hiperkalcemią niemowląt i przełomem hiperkalcemicznym w przebiegu zatrucia witaminą D3

Streszczenie

Wstęp. Przyczyną idiopatycznej hiperkalcemii niemowląt (IHN) jest nieprawidłowy metabolizm witaminy D3 związany z mutacją w genie *CYP24A1*. *CYP24A1* koduje 24-hydroksylazę 25-hydroksywitaminy D, kluczowy enzym degradacji $1,25(\text{OH})_2\text{D}_3$. U dzieci z IHN wzrost stężenia aktywnego metabolitu witaminy D wynika z braku przekształcania nadmiaru $25(\text{OH})\text{D}$ do nieaktywnego metabolitu $24,25(\text{OH})_2\text{D}_3$. Aktywny metabolit $1,25(\text{OH})_2\text{D}_3$ zwiększa wchłanianie wapnia w jelitach, resorpcję kości, reabsorpcję wapnia przez nerki. IHN prowadzi do hiperkalcemii, kamicy nerkowej, nefrokalcynozy i przewlekłej choroby nerek. Zatrucie witaminą D3 istotnie zwiększa ryzyko powikłań nerkowych.

Opis przypadku. Trzypięcioletni chłopiec został przyjęty do Kliniki Nefrologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego z powodu zakażenia układu moczowego. Od 2 dni gorączkował do 38°C , a w badaniu ogólnym moczu ujawniono leukocyturię. Chłopiec urodzony z CI i PI, uzyskał 10 punktów w skali Apgar, z masą ciała 3200 g. Karmiony piersią na żądanie, otrzymywał codziennie witaminę D3 w dawce nieznanej – preparat podawano pipetą. Stan ogólny przy przyjęciu był średni. Dziecko było areaktywne: RR – 138/90 mm Hg, w badaniu cechy odwodnienia. W badaniach laboratoryjnych wykazano: podwyższone wskaźniki stanu zapalnego, Ca – 24 mg%, PTH – nieoznaczalne, $25(\text{OH})\text{D}_3 > 1200 \text{ ng/ml}$, kreatyninę – 1,2 mg%, mocznik – 70 mg%, hiperkalcurię i hiperfosfaturię. W USG widoczna była nefrokalcynoza. W leczeniu zastosowano Cefuroksym, Hydrocortison, Kalcytoninę, Amlodypinę i nawodnienie dożylnie; pacjent był żywiony mieszanką bez witaminy D3. Obniżenie stężenia wapnia do 12 mg% uzyskano po 3 miesiącach leczenia. Nieoznaczalna aktywność PTH utrzymywała się przez 3 lata. Z powodu hiperkalcemii przez 2 lata otrzymywał Hydrochlorotiazyd. W kolejnych DZM utrzymywała się hiperkalcemia, hiperfosfaturia i hipocytraturia. W leczeniu stosowano cytrynian magnezu, nawodnienie i dietę z ograniczeniem fosforanów. Po 15 latach obserwacji rozwój dziecka jest prawidłowy; masa ciała 61 kg, wzrost 185 cm. W badaniach laboratoryjnych wykazano: Ca – 11,4 mg%, prawidłową funkcję nerek i hiperkalcurię 5 mg/kg/db. USG jamy brzusznej jest prawidłowe. W badaniach genetycznych stwierdzono mutacje w genie *CYP24A1*: c.443T>C; c.1186C>T odpowiedzialne za IHN.

Wnioski. Zatrucie witaminą D3 u dziecka z IHN prowadzi do przełomu hiperkalcemicznego. Hiperkalcemia u dziecka z IHN utrzymuje się przez całe życie. Obecność mutacji w genie *CYP24A1* potwierdza nadwrażliwość na witaminę D3 u pacjentów z IHN.

Słowa kluczowe: hiperkalcemia, hiperkalcemia, witamina D, nefrokalcynoza, *CYP24A1*

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Nephrological problems in patients with Bardet–Biedl syndrome

Problemy nefrologiczne u pacjentów z zespołem Bardeta–Biedla

Agnieszka Szmigielska¹, Aleksandra Śledziwska¹, Aleksandra Kuch²

¹ Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

² Extracurricular Medical Students Scientific Association, Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Agnieszka Szmigielska

Address for correspondence

agnieszka.szmigielska@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Bardet–Biedl syndrome (BBS) belongs to ciliopathies. The incidence of the disease is 1:100,000 newborns. The disease is inherited in an autosomal recessive manner. There are currently 20 known genes (*BBS1–BBS20*) responsible for BBS. Ciliopathy causes multi-organ changes, including kidney abnormalities. In fetuses, an increase in the echogenicity of the kidneys can be observed with ultrasonography (USG). In postnatal ultrasound, the most common changes in the urinary tract are renal dysplasia and congenital anomalies of the kidneys and urinary tract (CAKUT) defects.

Case reports. We present the cases of 4 children with BBS (3 boys and 1 girl). All children were born at term, with normal body weight. Due to the abnormal picture of the kidneys in the prenatal USG, the children were referred to the Department of Nephrology. Physical examination revealed polydactyly of the hands and feet and hypogonadism; blood pressure (BP) was normal. Laboratory tests showed signs of renal failure in all children (creatinine – 0.83, 1.02, 1.25, and 1.36 mg%). During the long-term follow-up (6 years), the course of BBS varied significantly between children:

1st patient: *BBS1+HYDIN*, polydactyly, creatinine – 0.6 mg%, dysplastic kidneys (small), visual impairment, slight mental retardation (ordinary state school);

2nd patient: *BBS1*, polydactyly, creatinine – 1.0 mg%, dysplastic kidneys (small), medullary borderline cysts (observation of nephronophthisis), hypogonadism, severe mental retardation (special needs school);

3rd patient: *BBS1* (parents are McKusick–Kaufman syndrome (MKS) carriers), polydactyly, obesity, arterial hypertension, visual impairment, creatinine – 0.85 mg%, dysplastic kidneys (large), retinitis pigmentosa, hypogonadism, moderate mental retardation;

4th patient: *BBS1*, polydactyly, morbidly obese, creatinine – 0.83 mg%, dysplastic kidneys (large), hypogonadism, moderate mental retardation.

All children with BBS have chronic kidney disease without biochemical features of kidney damage. Disease management is limited to BP and glycemia control, appropriate diet and, in selected cases, the use of anti-hypertensive drugs.

Conclusions. Children with BBS have different courses of the disease. Despite bilateral renal dysplasia, the progression of chronic kidney disease is slow. Due to the multi-organ manifestation of the disease, children require multi-specialty care.

Key words: Bardet–Biedl syndrome, dysplastic kidney, polydactyly, obesity, hypertension

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Nephrological problems in patients with Bardet–Biedl syndrome

Problemy nefrologiczne u pacjentów z zespołem Bardeta–Biedla

Streszczenie

Wstęp. Zespół Bardeta–Biedla (BBS) należy do ciliopatii. Częstość występowania choroby wynosi 1:100 000 noworodków. Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. Obecnie znanych jest 20 genów (BBS1–BBS20) odpowiedzialnych za BBS. Ciliopatia powoduje zmiany wielonarządowe w tym zmiany nerkowe. U płodów w USG obserwuje się wzrost echogeniczności nerek. W USG postnatalnym najczęściej stwierdzanymi zmianami w układzie moczowym są dysplazja nerek i wady typu CAKUT.

Opis przypadków. Prezentujemy 4 dzieci z BBS (3 chłopców i 1 dziewczynkę). Wszystkie dzieci urodziły się o czasie, z prawidłową masą ciała. Ze względu na nieprawidłowy obraz nerek w prenatalnym USG dzieci skierowano do Kliniki Nefrologii. W badaniu przedmiotowym stwierdzono polidaktylię dłoni i stóp i hipogonadyzm; RR było prawidłowe. W badaniach laboratoryjnych: u wszystkich dzieci stwierdzono cechy niewydolności nerek (kreatynina – 0,83, 1,02, 1,25 i 1,36 mg%). W czasie długofalowej obserwacji (6 lat) przebieg BBS znacznie różnił się między dziećmi:

1. pacjent: BBS1+HYDIN, polidaktylia, kreatynina – 0,6 mg%, nerki dysplastyczne (małe), wada wzroku, niewielkie upośledzenie umysłowe (szkoła zwykła).
2. pacjent: BBS1, polidaktylia, kreatynina – 1,0 mg%, nerki dysplastyczne (małe), torbiele na granicy rdzenia (obserwacja nefronofity), hipogonadyzm, znaczne upośledzenie umysłowe (szkoła specjalna).
3. pacjent: BBS1 (rodzice nosiciele MKKS), polidaktylia, otyłość, nadciśnienie tętnicze, wada wzroku, kreatynina – 0,85 mg%, nerki dysplastyczne (duże), zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, hipogonadyzm, umiarkowane upośledzenie umysłowe.
4. pacjent: BBS1, polidaktylia, otyłość olbrzymia, kreatynina – 0,83 mg%, nerki dysplastyczne (duże), hipogonadyzm, umiarkowane upośledzenie umysłowe.

Wszystkie dzieci z BBS mają przewlekłą chorobę nerek, bez cech biochemicznych uszkodzenia nerek. Postępowanie ogranicza się do kontroli RR, glikemii, odpowiedniej diety i w wybranych przypadkach stosowania leków hipotensyjnych.

Wnioski. Dzieci z BBS mają różny przebieg choroby. Pomimo obustronnej dysplazji nerek postęp przewlekłej choroby nerek jest wolna. Ze względu na wielonarządową manifestację choroby dzieci wymagają opieki wielospecjalistycznej.

Słowa kluczowe: Zespół Bardeta–Biedla, dysplazja nerek, polidaktylia, otyłość, nadciśnienie tętnicze

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Zespół Denysa–Drasha – naturalny przebieg choroby. Prezentacja przypadku

Agnieszka Rybi-Szumińska, Elżbieta Kuroczycka-Saniutycz, Anna Wasilewska

Klinika Pediatrii i Nefrologii, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, Polska

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Autor prezentujący

Agnieszka Rybi-Szumińska

Adres do korespondencji

arybyszuminska@gmail.com

Konflikt interesów

Brak

Źródła finansowania

Dotacja Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku

Streszczenie

Wstęp. Mutacja genu *WT1* jest jedną z przyczyn steroidoopornego zespołu nerczycowego (ZN). Może prowadzić do rozwoju zespołu Denysa–Drasha z triadą objawów: wrodzoną nefropatią, guzem Wilmsa i zaburzeniami różnicowania płci. Celem pracy jest przedstawienie pacjentki z mutacją *WT1* i steroidoopornym ZN, z dobrą reakcją na leczenie Cyklosporyną A i powolnym postępem przewlekłej choroby nerek (PChN).

Opis przypadku. Pacjentka, aktualnie 15-letnia, z wywiadem steroidoopornego ZN od 7. miesiąca życia. Dziewczynka urodzona z ciążą I prawidłowej, bez obciążeń w okresie okołoporodowym i noworodkowym. Rodzice niespokrewnieni, wywiad w kierunku chorób układu moczowego negatywny. Białkomocz stwierdzono w rutynowym badaniu moczu. W trakcie diagnostyki potwierdzono ZN, a wykładniki funkcji nerek były prawidłowe. W badaniu przedmiotowym nie stwierdzono nasilonych obrzęków lub innych nieprawidłowości również w zakresie narządów płciowych. Wykonano biopsję nerki, która wykazała obecność zmian o typie rozlanego stwardnienia mezangium. W badaniu genetycznym wykazano: kariotyp 46 XX prawidłowy, mutację w genie *WT1* (*de novo*). Leczenie rozpoczęto od Enalaprilu, jednak bez istotnego zmniejszenia białkomoczu. Próba 4-tygodniowej steroidoterapii prednisonem również nie dała efektu. Kolejnym lekiem była cyklosporyna A. Po 2 miesiącach uzyskano częściową a po 6 miesiącach kompletną remisję choroby przy nadal prawidłowych wykładnikach funkcji nerek. Pierwszy cykl terapii cyklosporyną A trwał 2 lata. Po przerwaniu leczenia inhibitorem kalcyneuryny obserwowano nasilenie białkomoczu. Wykonano kolejną biopsję nerki i ponownie włączono cyklosporynę A. Dziecko pozostawało w remisji, nie obserwowano postępu PChN. Od 8. roku życia stosowano leczenie ACE inhibitorem i sartanem. W 12. roku życia dynamika narastania wykładników funkcji nerek oraz białkomoczu przyspieszyła. Trzecia próba leczenia cyklosporyną A nie była efektywna. Rozpoczęto dializoterapię i wykonano jednostronną nefrektomię. Dziewczynka jest po transplantacji nerki i obecnie pozostaje pod opieką Poradni Transplantacyjnej Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD) w Warszawie. Z uwagi na ryzyko rozwoju guza Wilmsa wykonywano usg jamy brzusznej co 3–6 miesięcy.

Wnioski. Leczenie cyklosporyną A może być skuteczne w terapii genetycznie uwarunkowanego ZN i w przypadku steroidooporności warto podjąć próbę leczenia.

Słowa kluczowe: steroidooporny zespół nerczycowy, gen *WT1*, zespół Denysa–Drasha, przewlekła choroba nerek

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Steroidooporny zespół nerczycowy związany z mutacją genu *NOP10* – opis przypadku

Elżbieta Szczęsny-Choruz, Iwona Ogarek

Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego Katedry Pediatrii Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków, Polska

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Autor prezentujący

Elżbieta Szczęsny-Choruz

Adres do korespondencji

echoruz@gmail.com

Konflikt interesów

Brak

Źródła finansowania

Brak

Streszczenie

Wstęp. Zespół nerczycowy w populacji pediatrycznej najczęściej ma charakter idiopatyczny. U większości pacjentów zastosowanie steroidów pozwala na uzyskanie remisji, jednak u około 20% dzieci choroba ma przebieg steroidooporny. W pracy przedstawiono przypadek 6-letniego chłopca z pierwotnie steroidoopornym zespołem nerczycowym, u którego dodatkowo stwierdzano objawy ze strony narządu słuchu i wzroku oraz zapalenie żołądka i jelit objawiające się przewlekłą biegunką oraz słabym przyrostem masy ciała.

Opis przypadku. Pacjentem jest 7-letni chłopiec z wrodzoną zaćmą, niedosłuchem, przewlekłą biegunką (stolce ok. 5 razy na dobę, ze śluzem, obecne niestrawione resztki pokarmowe) oraz słabym przyrostem masy ciała. W ramach dotychczasowej diagnostyki wykluczono celiakię oraz nieswoiste zapalenia jelit. Pacjent pozostaje pod stałą opieką poradni laryngologicznej z powodu obustronnego, głębokiego niedosłuchu (s/p obustronnym założeniu implantów ślimakowych w 2017 i 2019 roku) oraz poradni okulistycznej (zaćma wrodzona obuoczną, s/p operacji w 2017 roku). Dziecko pochodzi z ciąży pierwszej, urodzony siłami natury w 38. tygodniu ciąży z masą ciała 2750 g, został oceniony w skali Apgar na 9 punktów. Wywiad okołoporodowy nieobciążony.

W wieku 6 lat w badaniach laboratoryjnych stwierdzono białkomocz rzędu nerczycowego, bez krwinkomoczu, w badaniach biochemicznych typowe wykładniki zespołu nerczycowego (hipoproteinemia z hypoalbuminemią, niewielka hipercholesterolemia oraz hipokalcemia, w morfologii cechy hemokoncentracji). W badaniach immunologicznych wykazano obniżone stężenie IgG i nieznacznie podwyższone stężenie pozostałych immunoglobulin oraz składowej dopełniacza C3; ANA ujemne. W USG jamy brzusznej obraz nerek i układu moczowego był prawidłowy. W wykonanej biopsji nerki obraz morfologiczny odpowiadał uszkodzeniu typu FSGS. W badaniach genetycznych wykluczono mutacje genu dla podocyny (*NPHS2*) oraz *WT1*.

Wobec nietypowego obrazu choroby, objawów i chorób towarzyszących, w oparciu o przegląd dostępnej literatury wysunięto podejrzenie defektu pseudourydylacji związanego z mutacją genów *DKC1/NOP10*. Wykonano badanie sekwencjonowania całego eksomu (WES) stwierdzając homozygotyczny wariant genu *NOP10*. Warianty patogenne genu *NOP10* są związane przyczynowo z dyskeratozą wrodzoną, jednakże w literaturze medycznej opisano dotąd pojedynczy przypadek rodziny, u której wystąpił zespół nerczycowy z zaćmą, upośledzeniem słuchu i zapaleniem jelit powodowany innym homozygotycznym wariantem *NOP10*. Pacjent jest obecnie leczony cyklosporyną A. Z powodu nadciśnienia tętniczego otrzymuje wielolekową terapię hipotensyjną. W kontrolnych badaniach utrzymuje się białkomocz nerczycowy o zmiennym nasileniu; obserwuje się tendencję do narastania parametrów czynności filtracyjnej nerek.

Wnioski. W SOZN badania genetyczne wydają się być szczególnie wskazane u pacjentów z manifestacją pozanerkową, ponieważ pozwalają zidentyfikować przypadki, w których leczenie immunosupresyjne jest nieskuteczne. U naszego pacjenta wykryty wariant jest nowym, nieraportowanym dotąd w bazach danych wariantem SNV (single nucleotide variant), dlatego konieczna może być ponowna ocena jego patogenności w miarę pojawiania się nowych danych literaturowych.

Słowa kluczowe: zespół nerczycowy steroidooporny, FSGS, *NOP10*, dyskeratoza wrodzona

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Mój pacjent z nawrotowymi ZUM

Julia Mirecka, Małgorzata Stańczyk, Marcin Tkaczyk

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

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Autor prezentujący

Julia Mirecka

Adres do korespondencji

julia.mirecka@gmail.com

Konflikt interesów

Brak

Źródła finansowania

Brak

Streszczenie

Wstęp. Zaparcie stolca jest jednym z czynników ryzyka występowania zakażeń układu moczowego. Trudno zatem wyobrazić sobie diagnostykę nawrotowych zakażeń układu moczowego bez pogłębienia wywiadu w kierunku oceny rytmu wypróżnień pacjenta. Mimo to wciąż zdarzają się pacjenci, u których inwazyjna diagnostyka radiologiczna (cystografia mikcyjna) nie potwierdza wady, a zebrany już dokładniej wywiad wskazuje na nierozwiązany problem przewlekłego zaparcia stolca.

Opis przypadku. Jedenastomiesięczny chłopiec został przyjęty do Kliniki z powodu podejrzenia wady układu moczowego. Z wywiadu wiadomo, że pacjent był dwukrotnie hospitalizowany w 6. i 9. miesiącu życia z powodu ostrego odmiedniczkowego zapalenia nerek o etiologii *E. coli*. W usg układu moczowego uwidoczniono niewielkie poszerzenie układu zbiorczego lewej nerki (miedniczka do 7 mm, kielichy nerkowe do 5,5 mm). Wywiad w kierunku zaparcia stolca był ujemny. W cystografii mikcyjnej nie uwidoczniono odpływów pęcherzowo-moczowodowych ani cech przeszkody podpęcherzowej. Na obrazie RTG jamy brzusznej widoczne były jednak rozległe masy kałowe. Przeprowadzony ponownie pogłębiony wywiad wskazywał na istnienie problemu zaparcia stolca już od wieku wczesnoniemowlęcego. Ze względu na brak wady układu moczowego uznano, iż przyczyną nawrotowych zakażeń układu moczowego jest przewlekłe zaparcie stolca. Zalecono farmakologiczne i nefarmakologiczne leczenie zaparcia stolca, a profilaktykę zakażeń utrzymano do czasu uregulowania wypróżnień.

Wnioski. Choć istnieją ściśle określone wskazania do wykonania cystouretrografii mikcyjnej u dzieci, nie zawsze należy traktować je bezkrytycznie. Przed kwalifikacją należy rozważyć, czy wywiad dotyczący czynników ryzyka nawrotowych zakażeń układu moczowego z uwzględnieniem rytmu wypróżnień został wyczerpany, aby nie narażać pacjentów na niepotrzebną diagnostykę inwazyjną.

Słowa kluczowe: zakażenie układu moczowego, cystouretrografia mikcyjna, zaparcie stolca

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Pyonephrosis and loss of function of hydronephrosis kidney as a consequence of abandoning planned hydronephrosis surgery

Roponercze i utrata funkcji nerki wodonerczowej jako konsekwencja zaniechania planowego leczenia wodonercza

Anna Rokowska-Oleksi¹, Paulina Wysocka-Wojakiewicz², Martyna Jasielska², Monika Dębowska², Agnieszka Jędzura², Anna Chowaniec¹, Wojciech Utrata¹, Piotr Adamczyk²

¹ Saint John Paul II Upper Silesian Child Health Centre, Public Clinical Hospital No. 6 of the Medical University of Silesia in Katowice, Poland

² Department of Pediatrics, Faculty of Medical Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, Katowice, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Anna Rokowska-Oleksi

Address for correspondence

annrok@op.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. The aim of the study was to analyze the clinical course of urinary tract infection in a child with congenital hydronephrosis.

Case report. A 7-year-old girl with right hydronephrosis diagnosed at 4 years of age was admitted to the nephrology department for symptomatic upper respiratory infection (URI) in a severe clinical condition. In the dynamic renal scintigraphy performed at 5 years of age, split renal function was described: right kidney – 35% and left kidney – 65%, with a cumulative curve of radionuclide elimination on the right side. At that time, the patient was qualified for elective surgical treatment – pyeloplasty. Due to the early period of the coronavirus disease 2019 (COVID-19) pandemic, the surgery did not take place; the child also did not attend the nephrology and urology clinics for follow-up.

On admission, abdominal ultrasonography showed an enlarged right kidney with increased echogenicity: size in longitudinal dimension: 16.0 cm, with a thinned cortical layer up to 0.4 cm; renal pelvis in anterior–posterior (AP) dimension up to 5.1 cm, calyces up to 2.7 cm, filled with concentrated, heterogeneous, highly echogenic urine; right ureter visible on a short pararenal section, 0.6 cm wide – the whole picture suggesting a pyonephrotic morphology.

Treatment included empirical antibiotic therapy with cefotaxime, and on the following day, amikacin was added due to a worsening clinical condition, recurrent high fever and high C-reactive protein (CRP). Due to the lack of satisfactory clinical improvement during conservative treatment and the persistent pyonephrotic pattern, the right kidney was decompressed with a double J (DJ) catheter. Intraoperatively, the evacuation of purulent contents from the right kidney pelvicalyceal system was achieved, and further treatment resulted in rapid and complete clinical improvement.

After 2 months, with the DJ catheter maintained, a magnetic resonance (MR) urography was performed, which showed the indexed right kidney function at 10% clearance rate. The patient was qualified for a right-sided nephrectomy.

Conclusions. Although isolated hydronephrosis represents a group of urinary tract defects often characterized by an asymptomatic clinical course, the risk of serious complications, e.g., pyonephrosis, should be taken into account when planning treatment. Delay in corrective surgery in the field of urinary tract defects may result in the development of complications, including loss of kidney function.

Key words: urinary tract infection, hydronephrosis, pyonephrosis, kidney dysfunction

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Pyonephrosis and loss of function of hydronephrosis kidney as a consequence of abandoning planned hydronephrosis surgery

Roponercze i utrata funkcji nerki wodonerczowej jako konsekwencja zaniechania planowego leczenia wodonercza

Streszczenie

Wstęp. Celem pracy jest analiza przebiegu klinicznego zakażenia układu moczowego u dziecka z wrodzonym wodonerczem.

Opis przypadku. Siedmioletnia dziewczynka z rozpoznaniem w 4. roku życia wodonerczem prawostronnym została przyjęta do Oddziału Nefrologii z powodu objawowego ZUM, w ciężkim stanie klinicznym. W wywiadzie w wykonanej scyntygrafii dynamicznej w 5. roku życia opisano rozdzielczą funkcję nerek: nerka prawa 35%, nerka lewa 65%, z krzywą kumulacyjną eliminacji radioznacznika po stronie prawej. Wówczas pacjentkę zakwalifikowano do planowego leczenia operacyjnego – plastyki podmiedniczkowej. Ze względu na wczesny okres pandemii COVID-19 do zabiegu nie doszło; dziecka nie zgłoszono również na kontrolę do poradni nefrologicznej i urologicznej. Przy przyjęciu w USG jamy brzusznej opisano powiększoną nerkę prawą o podwyższonej echogeniczności: wielkość w wymiarze podłużnym: 16,0 cm, ze ścięciwą warstwą korową do 0,4 cm; miedniczka nerkowa w wymiarze AP do 5,1 cm, kielichy do 2,7 cm, wypełnione zagęszczonym, niejednorodnym, silnie echogennym moczem; moczowód prawy widoczny na krótkim odcinku przynerkowo szerokości 0,6 cm; całość obrazu sugerująca morfologię roponercza. W leczeniu zastosowano antybiotykoterapię empiryczną cefotaksymem, a w kolejnej dobie, ze względu na pogarszający się stan kliniczny, nawrotową wysoką gorączkę oraz wysokie CRP dołączono amikacynę. Wobec braku zadowalającej poprawy klinicznej w trakcie leczenia zachowawczego i utrzymujący się obraz roponercza, cewnikiem DJ odbarczono nerkę prawą. Śródzabiegowo uzyskano ewakuację treści ropnej z UKM nerki prawej, a w dalszym leczeniu szybką i pełną poprawę stanu klinicznego.

Po 2 miesiącach, przy utrzymanym cewniku DJ, wykonano urografię MR, w której wykazano zindeksowaną funkcję nerki prawej na poziomie 10% udziału w oczyszczaniu. Dziewczynka została zakwalifikowana do nefrektomii prawostronnej.

Wnioski. Choć izolowane wodonercze reprezentuje grupę wad układu moczowego charakteryzujących się często bezobjawowym przebiegiem klinicznym, to w planowaniu leczenia należy uwzględnić ryzyko poważnych powikłań, np. roponercza. Opóźnienie operacji naprawczych w zakresie wad układu moczowego może skutkować rozwojem powikłań, w tym utratą funkcji nerki.

Słowa kluczowe: zakażenie układu moczowego, wodonercze, roponercze, afunkcja nerki

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Nietypowy przebieg złożonej wady dróg moczowych u 14-letniego pacjenta

Agnieszka Cyran, Ewa Wierchowska-Słowiacek, Iwona Ogarek, Dorota Drożdż

Klinika Nefrologii Dziecięcej i Nadciśnienia Tętniczego, Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków, Polska

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Autor prezentujący

Agnieszka Cyran

Adres do korespondencji

acyran24@gmail.com

Konflikt interesów

Brak

Źródła finansowania

Brak

Streszczenie

Wstęp. Prezentacja złożonej wady układu moczowego u 14-letniego pacjenta.

Opis przypadku. Czternastoletni chłopiec został skierowany do szpitala z powodu utrzymującej się od 3 miesięcy leukocyturii oraz dolegliwości dysurycznych. W styczniu i lutym 2020 stwierdzono objawowy ZUM, potwierdzony posiewem, krwinkomocz oraz dolegliwości dysuryczne pod koniec mikcji; w wywiadzie zapalenie najądra lewego.

W trakcie pierwszej hospitalizacji w USG oraz TK jamy brzusznej stwierdzono zmiany zapalne z cechami bliznowacenia w części środkowej nerki prawej, co potwierdzono w MRI oraz w badaniu scyntygraficznym upośledzeniem wychwytu znacznika. Wobec utrzymywania się znaczącej leukocyturii przy jałowych posiewach wykonano ocenę leukocytów w moczu, stwierdzając obecność krwinek wielojądrowych. Wykluczono zakażenia mykologiczne, atypowe oraz gruźlicę. Podczas pierwszej hospitalizacji w szpitalu rejonowym, a następnie w oddziale nefrologicznym pacjent leczony był kolejno: ciprofloksacyną, cefuroksymem, meropenemem, linezolidem, doksycyliną i flukonazolem. Z uwagi na utrzymujące się nasilone dolegliwości dysuryczne i krwinkomocz chłopiec kilkakrotnie konsultowany był urologicznie – bez wskazań do dalszej diagnostyki.

Po 4 miesiącach od pierwszej hospitalizacji wystąpił epizod bólu kolkowego z makroskopowym krwiomoczem – chłopiec wydził drobne złogi. W kolejnych latach (od stycznia 2021 do lutego 2023 roku) chłopiec był leczony w innym ośrodku. Trzykrotnie wykonano cystoskopię, w tym dwukrotnie zabieg nacięcia tuneli cewki tylnej. W ostatniej wykonanej TK jamy brzusznej stwierdzono mniejszą nerkę prawą, o nierównych, pozaciąganych obrysach, bez czynności wydalniczej w trakcie badania, co potwierdzono w scyntygrafii dynamicznej nerek. Pacjenta przekazano do tutejszego ośrodka.

U chłopca nadal utrzymywały się dolegliwości dysuryczne i jałowa leukocyturia. Wykonano badanie uroflometryczne z EMG, które wykazało prawidłową krzywą przepływu z relaksacją mięśni dna miednicy oraz znacznym zaleganiem moczu w pęcherzu. Ponownie wykonano cystoskopię i stwierdzono zmienioną zapalnie błonę śluzową pęcherza, pokrytą białym włókniakiem, oraz ujawniono i przecięto płatki zastawki cewki tylnej na godzinie 5' i 7'; stwierdzono także ektopiczne ujście prawego moczowodu.

Wnioski. Pozostaje pytanie, czy nierozpoznana zastawka cewki tylnej z ektopowym ujściem moczowodu i podejrzeniem dysplazji nerki prawej może tłumaczyć wszystkie dolegliwości pacjenta i bardzo szybką progresję uszkodzenia miąższu tej nerki.

Słowa kluczowe: zastawka cewki tylnej, zakażenie układu moczowego, jałowa leukocyturia

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Spinning top urethra and the co-incidence of urinary tract infections

Spinning top urethra a występowanie zakażeń układu moczowego

Ilona Chudzik, Aleksandra Żurowska, Michał Maternik

Department of Paediatrics, Nephrology and Hypertension, Medical University of Gdańsk, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Ilona Chudzik

Address for correspondence

ichudzik@gumed.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Spinning top urethra (STU) is a dilatation of the posterior urethra observed mainly in female patients. The dilatation is not anatomical, but functional. Spinning top urethra is considered to appear secondary to bladder dysfunction. Instability of the detrusor causes overactivity of the sphincters in order to prevent urine leakage. The incidence of STU is difficult to determine due to the invasiveness of the diagnostic procedure – voiding cystourethrogram (VCUG). Recurrent urinary tract infections are the main reason for diagnostics. Additional symptoms that patients with STU may present include daytime wetting, nocturnal wetting, urgency, and lower abdominal pain.

Case reports. In 2022, at the Department of Pediatrics, Nephrology and Hypertension in Gdańsk, Poland, STU in VCUG was found in 8 patients. In all 8 patients, VCUG was performed due to recurrent urinary tract infections. In 5 out of 8 patients, recurrent severe pyelonephritis were observed. Based on the history, the voiding diary and the calendar, it was estimated that nocturnal enuresis was present in 2/8 patients, daytime enuresis in 5/8, urgency in 2/8, and constipation in 1 patient. On VCUG, in addition to STU, 2/8 patients had vesicoureteral reflux, but it was low grade (\leq II grade). The uroflowmetry showed a staccato curve characteristic for dysfunctional voiding in 1 out of 7 patients, and a normal bell-shaped curve in 6 out of 7 patients. Significant residual volume was present only in 2 patients. In 2 out of 5 patients with recurrent pyelonephritis, no other abnormalities than STU were found during the diagnostic process.

Conclusions. Treatment attempts included pharmacotherapy, biofeedback and calibration of urethra.

Key words: spinning top urethra, dysfunctional voiding, urinary tract infection, vesicoureteral reflux, cystourethrogram

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Spinning top urethra and the co-incidence of urinary tract infections

Spinning top urethra a występowanie zakażeń układu moczowego

Streszczenie

Wstęp. Spinning top urethra (STU) to poszerzenie cewki tylnej obserwowane głównie u płci żeńskiej. Poszerzenie nie ma podłoża anatomicznego a czynnościowe. Uznaje się, że STU powstaje wtórnie do dysfunkcji pęcherza moczowego. Niestabilność mięśnia wypieracza, powoduje nadaktywność zwieraczy celem powstrzymania wycieku moczu. Częstość występowania STU w populacji jest trudna do ustalenia z uwagi na inwazyjność diagnostyki – stosowana jest cystouretrografia mikcyjna (CUM). Na badanie (CUM) kierowane są dzieci z objawami z dróg moczowych, głównie z nawrotowymi zakażeniami układu moczowego. Dodatkowe objawy, jakie mogą występować u pacjentów z STU, to moczenie dzienne i nocne, parcia naglące i ból w podbrzuszu.

Opis przypadków. W 2022 roku w Klinice Pediatrii, Nefrologii i Nadciśnienia w Gdańsku spinning top urethra w badaniu CUM stwierdzono u 8 pacjentek. Wszystkie dziewczynki kierowane były na badanie z powodu nawrotowych zakażeń układu moczowego. U 5 na 8 pacjentek były to nawrotowe ciężkie ostre odmiedniczkowe zapalenia nerek. Na podstawie wywiadu, dzienniczka mikcji i kalendarza moczenia oceniono, że moczenie nocne występuje u 2 na 8 pacjentek, moczenie dzienne u 5 na 8, parcia naglące u 2 na 8, a zaparcia u 1 na 8. W badaniu CUM, poza spinning top urethra, u 2 na 8 pacjentek stwierdzono odpływ pęcherzowo-moczowodowy, ale był to odpływ niskiego stopnia (\leq II stopnia). W badaniu uroflowmetrycznym u 1 na 7 pacjentek stwierdzono charakterystyczną dla mikcji dysfunkcyjnej krzywą staccato, a u 6 na 7 pacjentek prawidłową krzywą w kształcie dzwonu; istotne zaleganie moczu po mikcji występowało tylko u 2 pacjentek. U 2 na 5 pacjentek, u których występowały nawrotowe ostre odmiedniczkowe zapalenia nerek, w trakcie przeprowadzonej diagnostyki nie stwierdzono innych zaburzeń poza spinning top urethra.

Wnioski. Próby leczenia STU obejmują farmakoterapię, terapię biofeedback, kalibrowanie cewki moczowej.

Słowa kluczowe: spinning top urethra, mikcja dysfunkcyjna, zakażenia układu moczowego, cystouretrografia mikcyjna, odpływ pęcherzowo-moczowodowy

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Unclear focal lesion in the kidney: A case report

Niejasna zmiana ogniskowa w nerce – opis przypadku

Ilona Chudzik, Aleksandra Żurowska

Department of Paediatrics, Nephrology and Hypertension, Medical University of Gdańsk, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Ilona Chudzik

Address for correspondence

ichudzik@gumed.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Focal lesions of the kidney can encompass a spectrum of conditions. Cysts, benign or malignant renal tumors are the most common. Further diagnostics depends on their image in USG.

Case report. An 8-month-old girl was diagnosed with a focal lesion in the right kidney. History of the patient: no prenatal complications observed, cesarean section due to lack of progress in labor, weight at birth: 3550 g, Apgar score of 10 points. The postnatal ultrasound revealed no pathology in the kidneys, and a small liver hemangioma was observed. At the age of 3 months, a 8-mm cyst in the right kidney was found. After 3 months, the size of the cyst/lesion increased up to 22 mm with cortical thinning. The patient was admitted to the clinic at the age of 8 months, and at 7 months of age, the patient was pharmacologically treated due to asymptomatic non-febrile urinary tract infection (*Escherichia coli*).

During the diagnostic process in the clinic, magnetic resonance imaging (MRI) revealed a tumor of the right kidney. Oncological diagnostics was initiated. Neck, mediastinum and lung ultrasound as well as chest computed tomography (CT) showed no abnormalities. Excretion of metabolites of catecholamines was normal. The results of imaging diagnostics (MRI and ultrasound) were consulted several times on the oncology–radiology–surgery case conference.

The kidney pathology was unclear (infected cyst/lesion/abscess/tumor). Broad-spectrum antibiotic therapy was implemented: cefepime (7 days), ceftazidime (8 days) together with amikacin (12 days). There was no significant improvement in the ultrasound findings.

The patient was consulted again and it was decided that the lesion should be evaluated intraoperatively. Partial resection of the kidney including the tumor was performed. Histopathological examination confirmed an inflammatory lesion (xanthogranulomatosis).

In voiding cystourethrography, no vesicoureteral reflux was found and the bladder was normal. No following episode of urinary tract infection was observed. The child is developing normally.

Conclusions. Imaging tests are only an auxiliary tool and do not always answer the question about the etiology of changes in the kidneys. Proper diagnosis requires close multidisciplinary cooperation.

Key words: kidney, focal lesion, ultrasound, xanthogranulomatosis

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Unclear focal lesion in the kidney: A case report

Niejasna zmiana ogniskowa w nerce – opis przypadku

Streszczenie

Wstęp. Ogniskowe zmiany w nerce mogą mieć różny charakter. Najczęściej stwierdzane są torbiele, guzy łagodne lub guzy złośliwe nerek. Dalsza diagnostyka zależna jest od ich obrazu w badaniu USG.

Opis przypadku. Pacjentem było 8-miesięczne niemowlę ze zmianą ogniskową w nerce prawej. W wywiadzie wykazano CI i PI, wywiad prenatalny nieobciążony. Dziewczynka została urodzona drogą cięcia cesarskiego z powodu braku postępu porodu; po urodzeniu waga 3550 g i 10 punktów w skali Apgar. W USG po porodzie stwierdzono naczyniaka wątroby – z tego powodu kontrola ultrasonograficzna. Gdy dziewczynka miała 3 miesiące po raz pierwszy w badaniu usg opisano torbiel nerki prawej – wówczas o wielkości 8 mm. W kolejnym badaniu po 3 miesiącach wykazano zmianę o średnio 22 mm, z pogubieniem ściany. Pacjentkę skierowano do Kliniki. Dodatkowo dziewczynka w 6. miesiącu życia była leczona z powodu bezobjawowego zakażenia układu moczowego o etiologii *E. coli*.

W trakcie hospitalizacji w Klinice wykonano MRI układu moczowego i stwierdzono guz nerki prawej. Rozpoczęto diagnostykę onkologiczną: w badaniach obrazowych szyi, śródpiersia i płuc nie stwierdzono odchyłań, w TK klatki piersiowej nie wykazano nieprawidłowości. Oceniono wydalanie metabolitów katecholamin – wynik był prawidłowy. Wyniki badań obrazowych dziecka (MRI i USG jamy brzusznej) konsultowano kilkakrotnie na konsylium onkologiczno-radiologiczno-chirurgicznym – wniosek był następujący: zmiana w nerce o niejednoznacznym charakterze (ropień? guz?). Zdecydowano o konieczności wykluczenia ewolucji ogniskowego procesu zapalnego/ropnia i włączono szerokospektralną antybiotykoterapię: Cefepim (7 dni), a następnie Ceftazydim (8 dni), równolegle z Amikacyną (12 dni). W kontrolnym USG nie stwierdzono istotnej poprawy obrazu. Dziewczynka ponownie konsultowana na konsylium. Zdecydowano o konieczności śródoperacyjnej oceny zmiany. Wykonano częściową resekcję nerki wraz z guzem. W badaniu histopatologicznym potwierdzenie zmiany zapalnej (xantogranulomatosis).

W badaniu CUM nie stwierdzono odpływów pęcherzowo-moczowodowych a pęcherz był prawidłowy. Od czasu hospitalizacji nie nastąpiły dalsze zakażenia układu moczowego; pacjentka rozwija się prawidłowo.

Wnioski. Badania obrazowe są jedynie narzędziem pomocniczym i nie zawsze dają odpowiedź co do etiologii zmian w nerkach. Właściwa diagnoza wymaga ścisłej współpracy wielospecjalistycznej.

Słowa kluczowe: nerka, zmiana ogniskowa, ultrasonografia żółtakowe zapalenie nerki

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

How to manage recurrent urinary tract infections so that the patient can stay at home?

Jak poradzić sobie z nawrotowymi zakażeniami układu moczowego, by pacjent mógł mieszkać w domu?

Agnieszka Jędzura¹, Piotr Adamczyk¹, Martyna Jasielska¹, Monika Dębowska¹, Anna Rokowska-Oleksa², Paulina Wysocka-Wojakiewicz¹, Grzegorz Kudela³

¹ Department of Pediatrics, Faculty of Medical Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, Katowice, Poland

² Saint John Paul II Upper Silesian Child Health Centre, Public Clinical Hospital No. 6 of the Medical University of Silesia in Katowice, Poland

³ Department of Pediatric Surgery and Urology, Faculty of Medical Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, Katowice, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Agnieszka Jędzura

Address for correspondence

ajedzura@sum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Recurrent urinary tract infections (UTIs) are often a clinical manifestation of congenital urinary tract defects. The treatment of symptomatic UTIs in children up to 3 months of age requires hospitalization due to the high risk of generalized infection.

Case report. A 20-month-old boy was born from 2nd pregnancy and delivery by caesarean section (indications: prenatally diagnosed congenital defects — hydrocephalus and bilateral hydronephrosis) at 38 Hbd, with birth weight of 3290 g. He was admitted to the neonatal intensive care unit. Due to congenital hydrocephalus, the implantation of the ventriculoperitoneal shunt was performed. During the 1st month of life, he suffered twice from urosepsis, due to *Klebsiella pneumoniae* extended-spectrum beta-lactamases (ESBL) (+). The performed voiding cystography confirmed the presence of posterior urethral valves with bilateral vesicoureteral reflux: grade 5 on the left side, grade 3 on the right side. At the age of 5 weeks, an endoscopic resection of the valves was performed. In the following week, another episode of UTI occurred; the treatment was in accordance with the antibiogram. After 41 days of treatment in the neonatal intensive care unit (NICU), the boy was transferred to the department of nephrology for continuation of treatment, where during the next episode of UTI — *Klebsiella pneumoniae* ESBL (+), clean intermittent catheterization (CIC) was implemented with simultaneous education of the parents. At the age of 2 months, the boy was discharged home. However, after a week, the boy required hospitalization again due to another symptomatic episode of UTI. *Serratia marcescens* ESBL (+) was identified in the urine culture. Abdominal ultrasonography (USG) showed bilateral hydronephrosis and an atonic giant ureter on the left side. The boy was qualified for ureterocutaneostomy on the left ureter. The Williams procedure was performed at the age of 3 months. After the procedure, with the continuation of CIC, a satisfactory reduction in the frequency of UTI was achieved — to date (20 months of age), only 1 episode requiring hospitalization has been diagnosed — at 7 months of age.

Conclusions. In complex defects of the urinary tract, surgical management is an essential element of comprehensive treatment, ensuring, together with conservative treatment, control of UTI recurrence. The discussed non-standard strategy (combination of a ureterocutaneous fistula on a giant, atonic ureter with bladder emptying using the CIC method) indicates the validity of individual selection of surgical and conservative solutions.

Key words: urinary tract infection, posterior urethral valves, clean intermittent catheterization, ureterocutaneous fistula

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

How to manage recurrent urinary tract infections so that the patient can stay at home?

Jak poradzić sobie z nawrotowymi zakażeniami układu moczowego, by pacjent mógł mieszkać w domu?

Streszczenie

Wstęp. Nawracające zakażenia układu moczowego (ZUM) często są manifestacją kliniczną wrodzonych wad układu moczowego. Leczenie objawowych ZUM u dzieci do 3. miesiąca życia wymaga hospitalizacji ze względu na wysokie ryzyko uogólnionej infekcji.

Opis przypadku. Aktualnie 20-miesięczny chłopiec, urodzony z C2 i P2 przez cięcie cesarskie (ze wskazań: prenatalnie rozpoznany zespół wad wrodzonych – wodogłowie oraz obustronne wodonercze) w Hbd 38, z masą urodzeniową 3290 g. Przekazany do Oddziału Intensywnej Terapii Noworodka Górnośląskiego Centrum Zdrowia Dziecka (GCZD). Z powodu wrodzonego wodogłowia wykonano implantację układu zastawko-wo-komorowego. W 1. miesiącu życia dwukrotnie przebył urosepsę o etiologii *K. pneumoniae* ESBL (+). W wykonanej cystografii mikiyjnej potwierdzono obecność zastawek cewki tylnej z obustronnym odpływem pęcherzowo-moczowodowym: 5. stopnia po stronie lewej i 3. stopnia po stronie prawej. W wieku 5 tygodni przeprowadzono zabieg endoskopowej resekcji zastawek. W kolejnym tygodniu wystąpił kolejny epizod ZUM – zastosowano leczenie zgodne z antybiogramem. Po 41 dniach leczenia na Oddziale Intensywnej Terapii Neonatologicznej (OITN) chłopca przekazano do Oddziału Nefrologii celem kontynuacji leczenia, gdzie w trakcie kolejnego epizodu ZUM o etiologii *K. pneumoniae* ESBL (+) wdrożono czyste przerywane cewnikowanie (CIC) z równoczesną edukacją rodziców. W wieku 2 miesięcy chłopca wypisano do domu. Jednak po tygodniu chłopiec ponownie wymagał hospitalizacji z powodu kolejnego epizodu objawowego ZUM. W posiewie moczu wzrost *S. marcescens* ESBL (+). W USG jamy brzusznej wykazano wodonercze obustronne i atoniczny moczowód olbrzymi po stronie lewej. Chłopca zakwalifikowano do zabiegu wyłonienia przetoki moczowodowo-skrónej na lewym moczowodzie. Zabieg metodą Wiliamsa wykonano w wieku 3 miesięcy. Po zabiegu, przy kontynuacji CIC, uzyskano zadowalającą redukcję częstości ZUM – do chwili obecnej (20. miesiąc życia) rozpoznano jedynie jeszcze jeden epizod wymagający hospitalizacji – w 7. miesiącu życia.

Wnioski. W złożonych wadach układu moczowego postępowanie zabiegowe jest niezbędnym elementem kompleksowego leczenia, zapewniającym, wraz z leczeniem zachowawczym, opanowanie nawrotowości ZUM. Omówiona niestandardowa strategia (skojarzenie przetoki moczowodowo-skrónej na olbrzymim, atonicznym moczowodzie z opróżnianiem pęcherza metodą CIC) wskazuje na zasadność indywidualnego doboru rozwiązań zabiegowych i zachowawczych.

Słowa kluczowe: zakażenie układu moczowego, zastawki cewki tylnej, czyste przerywane cewnikowanie, przetoka moczowodowo-skróna

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

From urinary tract infection to PIMS-TS: Transformation or coincidence? A case of a patient with an unusual course of a urinary tract infection

Mój pacjent z ZUM o nietypowym przebiegu, czyli z ZUMu do PIMS-TS – transformacja czy koincydencja?

Katarzyna Mikołajczyk

Department of Pediatrics, Immunology and Nephrology, Institute of the Polish Mother's Memorial Hospital in Łódź, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Katarzyna Mikołajczyk

Address for correspondence

kasia.pazdziora@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Pediatric inflammatory multisystem syndrome temporally associated with severe acute respiratory syndrome coronavirus 2 (SARS-CoV-2) (PIMS-TS) is a novel condition described for the first time in May 2020. Literature data prove that PIMS-TS occurs about 4–6 weeks after coronavirus disease 2019 (COVID-19) infection. In the course of this disease, urine changes – leukocyturia and proteinuria are widely observed, but the differentiating feature of urinary tract infection is a negative urine culture. The basis for PIMS-TS treatment is inhibiting inflammatory reaction through the supply of immunoglobulins.

Case report. The aim of the work is to describe the case of a patient directed to the Department of Pediatrics, Immunology and Nephrology, Institute of the Polish Mother's Memorial Hospital in Łódź, Poland. A 2.5-year-old child was admitted to the ward due to fever lasting for 4 days, weakness, loss of appetite, and periodic cough. An interview found an infection of upper respiratory tract 4 weeks before hospitalization. In the tests performed at admission, elevated signs of inflammation were found, and leukocytosis with neutrophilia in the peripheral blood count was observed. Leukocyturia and erythrocyturia with proteinuria were found in the urine. The urinary tract infection was diagnosed and the treatment with a second generation cephalosporin was prescribed. After 2 days of hospitalization, a significant deterioration in the patient's clinical condition was observed. A positive urine culture result was obtained – *E. coli* 10⁵ bacteria sensitive to the antibiotic therapy were cultured. Lung ultrasonography revealed inflammatory changes, and echocardiogram showed traces of fluid in the pericardial cavity. There was a significant increase in inflammation indicators and abnormalities in the coagulogram. In addition, the child presented central nervous system (CNS) symptoms (irritability, apathy), mucocutaneous symptoms (dry, red lips, swelling of the hands and feet) and fever, thus meeting the criteria for the PIMS-TS diagnosis. After the immunoglobulin infusion, a gradual improvement in the general condition was observed. The whole clinical image indicates the unusual coincidence of the urinary tract infection and the PIMS-TS.

Conclusions. A child with an original diagnosis of urinary tract infection may prove to be a patient requiring multi-specialty coordinated medical care. It is crucial not to forget about the possibility of coincidence of infections when making a diagnosis concerning 1 system. Diagnostic vigilance and cooperation between specialists are important elements of daily clinical practice.

Key words: PIMS-TS, urinary tract infection, leukocyturia, proteinuria, immunoglobulins

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

From urinary tract infection to PIMS-TS: Transformation or coincidence? A case of a patient with an unusual course of a urinary tract infection

Mój pacjent z ZUM o nietypowym przebiegu, czyli z ZUMu do PIMS-TS – transformacja czy koincydencja?

Streszczenie

Wstęp. Dziecięcy wieloukładowy zespół zapalny związany z COVID-19 – PIMS-TS – jest jednostką chorobową opisaną po raz pierwszy w maju 2020 roku. Dane z literatury dowodzą, że PIMS-TS występuje po ok. 4–6 tygodniach po zakażeniu wirusem SARS-CoV-2. W przebiegu tej choroby powszechnie obserwuje się zmiany w moczu pod postacią leukocyturii i białkomoczu, jednak cechą różnicującą z ZUM jest ujemny posiew moczu. Podstawę leczenia PIMS-TS stanowi hamowanie reakcji zapalnej poprzez podaż immunoglobulin.

Opis przypadku. Celem pracy jest opis przypadku pacjentki skierowanej do Kliniki Pediatrii, Immunologii i Nefrologii Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki (ICZMP) w Łodzi. Dwóipółletnie dziecko zostało przyjęte w trybie dyżurowym z powodu utrzymującej się od 4 dob gorączki, osłabienia, utraty apetytu oraz okresowo kaszlu. W wywiadzie stwierdzono infekcję górnych dróg oddechowych 4 tygodnie przed hospitalizacją. W wykonanych przy przyjęciu badaniach stwierdzono podwyższone wykładniki stanu zapalnego, a w morfologii krwi obwodowej leukocytozę z neutrofilią. W moczu stwierdzono leukocyturie i erytrocyturie z towarzyszącym białkomoczem. Rozpoznano zakażenie układu moczowego i zaordynowano leczenie cefalosporyną II generacji. Po dwóch dobach hospitalizacji obserwowano znaczne pogorszenie stanu klinicznego pacjentki. Uzyskano dodatni wynik posiewu moczu – wyhodowano bakterie *E. coli* 10^5 wrażliwe na zastosowaną antybiotykoterapię. W USG płuca uwidoczniło zmiany zapalne, a w ECHO serca ślad płynu w jamie osierdzia. Stwierdzono znaczny wzrost wskaźników stanu zapalnego, zaburzenia w koagulogramie. Ponadto dziecko prezentowało objawy ze strony OUN (drażliwość, apatia), skórno-słuzówkowe (suche, czerwone wargi, obrzęk dłoni i stóp) oraz gorączkowało spełniając tym samym kryteria rozpoznania PIMS-TS. Po zastosowaniu wlewu immunoglobulin obserwowano stopniową poprawę stanu ogólnego. Całokształt obrazu klinicznego wskazuje na nietypową koincydencję zakażenia układu moczowego i zespołu PIMS-TS.

Wnioski. Dziecko z pierwotnym rozpoznaniem zakażenia układu moczowego może okazać się pacjentem wymagającym wielospecjalistycznej skoordynowanej opieki medycznej. Istotne jest, aby stawiając rozpoznanie dotyczące jednego układu nie zapominać o możliwości koincydencji zakażeń. Czujność diagnostyczna i współpraca między specjalistami stanowią ważne elementy codziennej praktyki klinicznej.

Słowa kluczowe: PIMS-TS, ZUM, leukocyturia, białkomocz, immunoglobuliny

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Ultra-rare Myhre syndrome: A case of a teenager with hypertension

Ultraradki zespół Myhre. Przypadek nastolatka z nadciśnieniem tętniczym

Anna Kranz¹, Aleksandra Żurowska²

¹ Department of Pediatrics, Nephrology and Hypertension, Medical University of Gdańsk, Poland

² Centre of Rare Disease, Medical University of Gdańsk, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Anna Kranz

Address for correspondence

anna.kranz@gumed.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Myhre syndrome is an ultra-rare (<1:1,000,000) collection of congenital anomalies. Its common features are short stature, distinctive facial dysmorphism, brachydactyly, joint mobility limitations, impaired hearing, and intellectual disability. The most common complications are related to the respiratory system. Hypertension is frequent, secondary to cardiovascular involvement.

Case report. A 13-year-old boy with multiple congenital anomalies was admitted to the nephrology department due to hypertension. He required a multidisciplinary care since birth: cardiological (patent foramen ovale (PFO), patent ductus arteriosus (PDA), pulmonary hypertension, episode of cardiac tamponade, poorly controlled hypertension), neurological (agenesis of the corpus callosum, fornix and anterior commissure and heterotopia), genetic (multiple congenital anomalies, facial dysmorphism, normal karyotype, and comparative genomic hybridization (CGH) microarrays), orthopedic (a history of avascular necrosis of the femurs, the Achilles tendon incision).

On examination, the patient was diagnosed with short stature, overweight, facial dysmorphism, abnormal walk, limited joint mobility, systolic heart murmur, unilateral cryptorchidism, finger syndactyly, and intellectual disability. The results of the biochemical tests showed the elevated level of uric acid.

During the diagnostics of hypertension, ambulatory blood pressure monitoring (ABPM) was >95 pc; organ complications were found (left ventricular hypertrophy and optic disc edema). Head magnetic resonance imaging (MRI) revealed that changes in the optic disc are probably due to benign intracranial hypertension secondary to central nervous system (CNS) congenital defect (pseudotumor cerebri). The abdominal ultrasound was normal. The antihypertensive treatment was modified multiple times with gradual improvement. The patient required four-drug therapy (amlodipine, losartan, tertensif, verospiron). Due to the unclear etiology of hypertension, the diagnostics was extended. The *SMAD4* gene mutation confirmed Myhre syndrome. Due to the tendency to fibrosis of soft tissues, angio-computed tomography (CT) of aorta was performed, revealing stenosis of the descending and abdominal aorta and ostium of the celiac trunk. Further cardiological treatment is planned with possible reduction of hypotensive treatment afterwards. Additionally, bilateral hearing impairment was found, and weight was reduced.

Conclusions. In Myhre syndrome, restrictive and obstructive respiratory disease, pericarditis and laryngo-tracheal involvement are major complications. Hypertension is common, frequently secondary to other cardiovascular problems. Limiting tissue trauma is important due to the increased risk of scarring/fibrosis after surgical procedures and intubation. Non-invasive approaches should be considered.

Key words: hypertension, Myhre syndrome

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Ultra-rare Myhre syndrome: A case of a teenager with hypertension

Ultrazadki zespół Myhre. Przypadek nastolatka z nadciśnieniem tętniczym

Streszczenie

Wstęp. Zespół Myhre to ultrazadki zespół wad wrodzonych (<1:1000 000). Pacjenci charakteryzują się niskorosłością, dysmorfia twarzą, brachydaktylią, ograniczeniami w ruchomości stawów, niedosłuchem oraz niepełnosprawnością intelektualną. Powikładnia dotyczą najczęściej układu oddechowego. Nadciśnienie tętnicze występuje dość często, wtórnie do zajęcia układu sercowo-naczyniowego. Celem pracy jest przedstawienie przypadku 13-letniego chłopca z zespołem wad wrodzonych i źle kontrolowanego nadciśnienia tętniczego.

Opis przypadku. Trzynastoletni chłopiec z zespołem wad wrodzonych i nadciśnieniem tętniczym został skierowany do oddziału nefrologicznego celem poszerzenia diagnostyki i leczenia. W wywiadzie od urodzenia pozostawał pod opieką wielospecjalistyczną: kardiologiczną (PFO, PDA, nadciśnienie płucne, epizod tamponady serca, nadciśnienie tętnicze źle kontrolowane); neurologiczną (agenezja ciała modzelowatego, skłębienia i spoidła przedniego oraz heterotopia; genetyczną (wielowadzie z dysmorfia twarzą, prawidłowy kariotyp i mikromacierze CGH); oraz ortopedyczną (przebyta jałowa martwica kości udowych, stan po podcięciu ścięgna Achillesa).

W badaniu wykazano: niskorosłość, nadwagę, dysmorfia twarzą, nieprawidłowy chód, ograniczenie ruchomości stawów, szmer skurczowy nad sercem, wnetrostwo jednostronne, syndaktylię palców oraz niepełnosprawność intelektualną. W badaniach biochemicznych ujawniono podwyższony poziom kwasu moczowego. W toku diagnostyki nadciśnienia tętniczego stwierdzono podwyższone wartości ciśnienia tętniczego w pomiarach ręcznych i ABPM. Obserwowano znaczą amplitudę pomiędzy ciśnieniem skurczowym i rozkurczowym. Powikłania narządowe (przerost lewej komory serca oraz obrzęk tarczy n. II). W MRI głowy zauważono zmiany będące prawdopodobnie wyrazem łagodnego nadciśnienia śródczaszkowego wtórnie do wady CUN (pseudotumor cerebri). USG jamy brzusznej było prawidłowe. Wielokrotnie modyfikowano leczenie hipotensyjne uzyskując stopniowo poprawę. Pacjent wymagał czterolekowej terapii (amlówek, losartan, tertensif, verospiron). Wobec niejasnej etiologii nadciśnienia tętniczego poszerzono diagnostykę. Potwierdzono mutację genu *SMAD4* i zespół Myhre. Wobec tendencji do włóknienia tkanek miękkich w zespole wykonano angio-TK aorty i stwierdzono cechy zwężania aorty zstępującej i brzusznej oraz zwężenie ostium pnia trzewnego. Planuje się dalsze leczenie kardiologiczne z ewentualną redukcją leczenia hipotensyjnego po zabiegu. Laryngologicznie stwierdzono obustronny niedosłuch. Uzyskano redukcję masy ciała.

Wnioski. W zespole Myhre z czasem dochodzi do nasilenia restrykcyjnych i obturacyjnych chorób układu oddechowego i powikłań kardiologicznych. Nadciśnienie tętnicze jest częste i wtórne do zajęcia układu sercowo-naczyniowego. Należy dążyć do ograniczenia liczby zabiegów chirurgicznych i intubacji z uwagi na istotne ryzyko bliznowacenia/włóknienia. Pacjenci wymagają opieki wielospecjalistycznej.

Słowa kluczowe: nadciśnienie, zespół Myhre

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Non-contrast enhanced magnetic resonance angiography as a part of a kidney pre-transplantation work-up in a 19-month boy: A case report

Wykorzystanie bezkontrastowej angiografii rezonansu magnetycznego w przygotowaniu do transplantacji nerki u 19-miesięcznego chłopca – opis przypadku

Agnieszka Postępska¹, Radosław Pietura², Anna Wiczorkiewicz-Płaza¹, Przemysław Sikora¹

¹ Department of Pediatric Nephrology, Medical University of Lublin, Poland

² Department of Radiography, Medical University of Lublin, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Agnieszka Postępska

Address for correspondence

postepska.agnieszka@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Kidney transplantation (KT) is the optimal method of renal replacement therapy in children with end-stage kidney disease (ESKD). However, in some recipients, KT may be challenging due to vascular anomalies, making a creation of sufficient anastomoses with the renal graft problematic. Therefore, the assessment of the anatomy of the recipient's abdominal and pelvic vasculature is an element of pre-KT work-up.

Case report. We present an uncommon application of non-contrast enhanced magnetic resonance angiography (NC-MRA) within a pre-KT work-up of a young child with ESKD and residual kidney function. In this case, ESKD was a consequence of a critical perinatal asphyxia and congenital sepsis. At the age of 19 months (weight: 9 kg), pre-KT work-up was started. Although Doppler ultrasound showed normal abdominal and pelvic vasculature, considering history of multiple cannulations of femoral veins and a possible risk of inferior vena cava thrombosis, a performance of contrast-enhanced computed tomography angiography (CCTA) was requested by the transplantation center. However, considering a significant risk of post-contrast deterioration of patient's residual renal function, we decided to perform NC-MRA. The examination was conducted under general anesthesia using SIGNA Artist 1.5T GE scanner. It accurately confirmed the preserved patency of the arterial and venous vessels of the abdomen and pelvis. As a result, the patient was enrolled into the national transplant waiting list as a candidate for KT.

Conclusions. The NC-MRA may be considered as an alternative method to CCTA in selected pediatric KT candidates.

Key words: magnetic resonance angiography, non-contrast, kidney transplantation

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Non-contrast enhanced magnetic resonance angiography as a part of a kidney pre-transplantation work-up in a 19-month boy: A case report

Wykorzystanie bezkontrastowej angiografii rezonansu magnetycznego w przygotowaniu do transplantacji nerki u 19-miesięcznego chłopca – opis przypadku

Streszczenie

Wstęp. Transplantacja nerki (TN) jest optymalną metodą leczenia nerkozastępczego u dzieci ze schyłkową niewydolnością nerek (SNN). U niektórych biorców nerki anomalie naczyniowe mogą utrudniać wytworzenie odpowiednich anastomoz z przeszczepianym narządem. Z tego powodu ocena anatomii naczyń krwionośnych jamy brzusznej i miednicy stanowi element diagnostyki pacjentów przygotowywanych do KT.

Opis przypadku. Przedstawiamy rzadki przypadek wykorzystania bezkontrastowej angiografii rezonansu magnetycznego (NC-MRA) w diagnostyce przed TN u małego dziecka ze SNN i zachowaną resztkową funkcją nerek. U pacjenta SNN rozwinęła się na podłożu zamartwicy okołoporodowej oraz wrodzonej posocznicy. W 19. miesiącu życia, po osiągnięciu przez dziecko masy ciała 9 kg, rozpoczęto przygotowywanie pacjenta do TN. Pomimo prawidłowego obrazu naczyń jamy brzusznej i miednicy w USG Doppler, ze względu na wywiad obciążony wielokrotnym cewnikowaniem żył udowych oraz związane z tym ryzyko zakrzepicy żyły głównej dolnej, Ośrodek Transplantacyjny poinformował o konieczności wykonania kontrastowej angiografii (CCTA). Z uwagi na istotne ryzyko pogorszenia resztkowej funkcji nerek wskutek podania kontrastu, zdecydowano o wykonaniu badania NC-MRA. Badanie wykonano aparatem SIGNA Artist 1,5T GE w znieczuleniu ogólnym. Stwierdzono prawidłową drożność naczyń żylnych i tętniczych jamy brzusznej oraz miednicy. Ostatecznie pacjent został wpisany na krajową listę osób oczekujących na TN.

Wnioski. NC-MRA może stanowić alternatywę dla CCTA u wybranych pediatrycznych kandydatów do TN.

Słowa kluczowe: bezkontrastowa angiografia rezonansu magnetycznego, transplantacja nerki

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Second home: Almost 40 years of dialysis at the same dialysis station

Drugi dom – niemal 40 lat dializoterapii w tej samej stacji dializ

Katarzyna Gąsowska, Jacek Antoni Pietrzyk, Katarzyna Zachwieja, Monika Miklaszewska, Agnieszka Jaskólska, Dorota Drożdż
– on behalf of the entire medical team of the Department of Pediatric Nephrology of Jagiellonian University Medical College

Department of Pediatric Nephrology Jagiellonian University Medical College, Department of Nephrology and Hypertension, Dialysis Unit,
University Children's Hospital, Cracow, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Katarzyna Gąsowska

Address for correspondence

k.mikrut@doctoral.uj.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. A case report of a patient undergoing dialysis at the Dialysis Station of University Children's Hospital Cracow, Poland, from 1986 to 2023. We present long-term experience in renal replacement therapy from childhood to adulthood and numerous complications in the described patient. We would also like to honor the patient, who took part in the treatment and whom each person of our team knew well.

Case report. The study describes the case of a 51-year-old patient with end-stage renal disease (ESRD) due to congenital bladder exstrophy, secondary cast urolithiasis and chronic obstructive and reflux nephropathy. In early childhood, he underwent multiple surgeries to remove kidney cast stones and obtain closure of bladder mucosa, as well as reconstruct the external genitalia. At the age of 13 (1986), severe clinical condition led to the initiation of renal replacement therapy (peritoneal dialysis, then hemodialysis 3 times a week). In 1989, left kidney was removed due to recurrent deep subcutaneous tissue abscesses. In 2002, parathyroidectomy was performed because of advanced hyperparathyroidism. In 2007, the patient received a kidney transplant with formation of Bricker ileal conduit, complicated by hematoma, necrosis of the ureter and intestines, abscesses of the abdominal skin, and then need to remove the transplant, which resulted in disqualification from the potential next transplant. Complications of ESRD in the patient included chronic circulatory failure, growth deficiency, uremic osteodystrophy (2014 – hip arthroplasty), significant chronic ion disorders (hyperphosphatemia, hypercalcemia), and hepatitis C virus (HCV) infection (asymptomatic). There was also a significant hearing loss (probably drug-induced), requiring a hearing aid. In 2021, after bleeding from an arteriovenous fistula (operating for over 25 years), a permanent catheter was inserted into the jugular vein. The patient had been on dialysis in our center for over 37 years. He did not require erythropoietin throughout the treatment period. Apart from diagnostic hospitalizations and the abovementioned complications, he has never required acute admission for the last 25 years. Until the end, he remained independent, well-groomed, cheerful, grateful for help, and close to the entire team. He died of a hip fracture, complicated by sepsis.

Conclusions. Long-term management of a patient on dialysis brings great challenge and satisfaction to the whole medical team.

Key words: renal replacement therapy, dialysis, end stage kidney disease, complications of chronic kidney disease

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Second home: Almost 40 years of dialysis at the same dialysis station

Drugi dom – niemal 40 lat dializoterapii w tej samej stacji dializ

Streszczenie

Wstęp. Opis przypadku pacjenta dializowanego w Stacji Dializ Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie w latach 1986–2023. Prezentujemy wieloletnie doświadczenie w leczeniu nerkozastępczym od okresu dzieciństwa do dorosłości oraz liczne powikłania u opisanego chorego. Chcemy również upamiętnić w ten sposób pacjenta, którego dobrze znał każdy z naszego zespołu i każdy z nas brał udział w jego leczeniu.

Opis przypadku. Pięćdziesięcioletni pacjent ze schyłkową niewydolnością nerek (SNN) na tle wrodzonego wycisnienia pęcherza moczowego, wtórnej kamicy odlewowej i przewlekłej nefropatii zaporowej i refluksowej. Po urodzeniu wielokrotnie operowany w celu usunięcia kamieni odlewowych nerek oraz zamknięcia śluzówki pęcherza, rekonstrukcji zewnętrznych narządów płciowych. W wieku 13 lat (w 1986 roku) z uwagi na ciężki stan kliniczny rozpoczęto leczenie nerkozastępcze (dializa otrzewnowa, następnie hemodializa 3 razy w tygodniu). W 1989 roku usunięto nerkę lewą z powodu nawracających głębokich ropni tkanki podskórnej. Z uwagi na zaawansowaną nadczynność przytarczyc w 2002 roku wykonano paratyreidektomię. W 2007 roku pacjent otrzymał przeszczep nerki z wytworzeniem przetoki Bricker'a, powikłany krwakiem, martwicą moczowodu i jelit, ropowicą skóry jamy brzusznej z koniecznością usunięcia przeszczepu, co skutkowało dyskwalifikacją od kolejnego przeszczepienia. U chorego występowały następujące powikłania SNN: przewlekła niewydolność krążenia, niskorosłość, osteodystrofia mocznicowa (w 2014 roku przeprowadzono alloplastykę stawu biodrowego), istotne przewlekłe zaburzenia jonowe (hiperfosfatemia, hiperkalcemia) oraz zakażenia HCV (przebieg bezobjawowy). Wystąpił także znaczny niedosłuch (prawdopodobnie polekowy) wymagający aparatuwnia. W 2021 roku, po krwawieniu z przetoki dializacyjnej (działającej ponad 25 lat), założono cewnik permanentny do żyły szyjnej. Chory był dializowany w naszym ośrodku niezmiennie ponad 37 lat. Przez cały okres leczenia nie wymagał leczenia erytropoetyną. Poza pobytami diagnostycznymi i wyżej wymienionymi powikłaniami nie wymagał nagłej hospitalizacji w ciągu ostatnich 25 lat. Do końca pozostawał samodzielny, zadbany, uśmiechnięty, wdzięczny za pomoc i związany z całym naszym zespołem. Zmarł w przebiegu złamania biodra powikłanego posocznicy.

Wnioski. Wieloletnie prowadzenie pacjenta dializowanego stanowi wielkie wyzwanie oraz satysfakcję dla zespołu leczącego.

Słowa kluczowe: leczenie nerkozastępcze, dializoterapia, schyłkowa niewydolność nerek, powikłania przewlekłej choroby nerek

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Severe manifestation of atypical hemolytic–uremic syndrome with the presence of verotoxin and complete vision loss: A case report

Genetycznie uwarunkowany zespół hemolityczno-mocznicowy o ciężkim przebiegu z obecnością werotoksyny i całkowitą utratą widzenia – opis przypadku

Anna Deja¹, Anna Maria Wabik², Maria Daniel², Beata Leszczyńska²,
Wojciech Hautz³, Izabela Pągowska-Klimek⁴, Małgorzata Mizerska-Wasiak²

¹ Department of Pediatrics and Nephrology, Doctoral School, Medical University of Warsaw, Poland

² Department of Pediatrics and Nephrology, Medical University of Warsaw, Poland

³ Department of Ophthalmology, Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland

⁴ Department of Anaesthesiology and Intensive Therapy for Children, Medical University of Warsaw, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Anna Deja

Address for correspondence

anna.deja@wum.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Complement inhibitors are widely used in the treatment of atypical hemolytic–uremic syndrome (HUS), however, their use in Shiga-toxin producing *Escherichia coli*-HUS (STEC-HUS) controversial.

Case report. A 20-month-old girl was admitted to the Department of Pediatrics and Nephrology of the Medical University of Warsaw, Poland, with suspected HUS, after 2 episodes of generalized seizures. On admission, her general condition was severe. Laboratory test results indicated thrombotic microangiopathy (hemolytic anemia, thrombocytopenia) and acute kidney injury (AKI) (estimated glomerular filtration rate (eGFR): 62 mL/min/1.73 m²). The polymerase chain reaction (PCR) test confirmed the presence of verotoxin. Computed tomography (CT) of central nervous system was performed twice because of recurrent seizures and showed increasing cerebral edema. The patient was transferred to pediatric intensive care unit (PICU). Due to a severe neurological manifestation with progressive deterioration (flaccid quadriplegia, unconsciousness), we performed 4 therapeutic plasma exchange procedures and 2 continuous veno-venous hemodiafiltration (CVVHDF) cycles (oliguria, fluid overload). Having achieved no improvement, we obtained consent from the atypical HUS Coordination Team to begin eculizumab treatment. The first dose was administered on the 8th day of hospitalization. Platelet count normalized on the 3rd day after eculizumab Background. On day 11, the girl was transferred from PICU to the Department of Pediatrics and Nephrology, where we observed gradual neurological improvement. However, the patient presented complete, bilateral vision loss. The ophthalmologic examination revealed decreased pupillary light reflex with no target or light fixation. The patient regained her sight in the 2nd month of eculizumab treatment: she followed objects with her eyes, and retinal hard exudates reabsorbed. Genetic testing confirmed the atypical HUS (homozygotic mutation in the *CFH* gene). Currently, the girl presents age-appropriate development. She continues eculizumab treatment.

Conclusions. In case of a severe manifestation of STEC-HUS, eculizumab treatment should be considered, taking into account the possible genetic disease origin. Acute vision loss in the course of HUS can be reversible.

Key words: hemolytic–uremic syndrome, STEC-HUS, eculizumab, complete vision loss, aHUS

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Severe manifestation of atypical hemolytic–uremic syndrome with the presence of verotoxin and complete vision loss: A case report

Genetycznie uwarunkowany zespół hemolityczno-mocznicowy o ciężkim przebiegu z obecnością werotoksyny i całkowitą utratą widzenia – opis przypadku

Streszczenie

Wstęp. Inhibitory układu dopełniacza są powszechnie stosowane w leczeniu uwarunkowanego genetycznie zespołu hemolityczno-mocznicowego (ZHM), jednak ich zastosowanie w ZHM związanym z infekcją EHEC pozostaje kontrowersyjne.

Opis przypadku. Dwudziestomiesięczna dziewczynka została przekazana do Kliniki Pediatrii i Nefrologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego po 2 epizodach drgawek uogólnionych, z podejrzeniem ZHM. Przy przyjęciu była w stanie średnio-ciężkim, w gotowości drgawkowej. W badaniach laboratoryjnych stwierdzono cechy mikroangiopatii zakrzepowej (niedokrwistość hemolityczna, małopłytkowość) i AKI (eGFR 62 ml/min/1,73 m²). Metodą PCR potwierdzono obecność werotoksyny. Z powodu nawracających epizodów napadowych dwukrotnie wykonano TK OUN, w których opisano cechy narastającego obrzęku mózgu. Dziewczynkę przekazano na OIOM. Ze względu na nasiloną manifestację neurologiczną z tendencją do pogorszenia (dziewczynka nieprzytomna, porażenie wiotkie czterokończynowe) rozpoczęto cykl zabiegów terapeutycznej wymiany osocza (łącznie wykonano 4), a z powodu przewodnienia i oligurii przeprowadzono 2 cykle CVVHDF. Wobec braku poprawy i ciężkiego stanu ogólnego dziecka uzyskano zgodę zespołu koordynującego leczenie atypowego ZHM na rozpoczęcie leczenia ekulizumabem. Lek podano w 8. dobie hospitalizacji. Normalizację liczby płytek krwi uzyskano w 3. dobie po włączeniu leku. W 11. dobie pacjentkę przekazano z OIOM do Kliniki Pediatrii i Nefrologii, gdzie obserwowano stopniową poprawę stanu neurologicznego (poprawa napięcia mięśniowego, kontakt słowno-logiczny prawidłowy), jednak potwierdzono obustronną całkowitą utratę widzenia. W badaniu okulistycznym zupełny brak fiksacji za źródłem światła, brak fiksacji za przedmiotami oraz bardzo leniwa reakcja źrenic na światło. Widzenie powróciło w 2. miesiącu leczenia ekulizumabem – dziewczynka wodziła wzrokiem za przedmiotem, wysięki twarde w obrębie siatkówki wchłonęły się. W badaniu genetycznym potwierdzono atypowy charakter ZHM (homozygotyczna mutacja w genie CFH). Obecnie dziewczynka rozwija się adekwatnie do wieku. Pacjentka kontynuuje leczenie ekulizumabem.

Wnioski. W przypadku bardzo ciężkiego przebiegu klinicznego ZHM związanego z infekcją EHEC należy rozważyć włączenie ekulizumabu, mając na uwadze możliwe genetyczne tło choroby. Ostre zaniewiedzenie w przebiegu ZHM może być stanem odwracalnym.

Słowa kluczowe: zespół hemolityczno-mocznicowy, STEC-HUS, ekulizumab, całkowita utrata widzenia, aHUS

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Therapeutic challenges in a patient with congenital anomalies of kidneys and recurrent urinary tract infections: A case report

Pacjent z wadą i nawracającymi zakażeniami układu moczowego – wyzwania terapeutyczne na podstawie analizy przypadku klinicznego

Natalia Dryjańska¹, Olena Cherniaieva¹, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska^{1,2}

¹ Clinic of Pediatric Nephrology, University Hospital in Wrocław, Poland

² Department of Pediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Natalia Dryjańska

Address for correspondence

nataliadryjanska@outlook.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Urinary tract infections (UTIs) in pediatric population often coexist with congenital anomalies of the urinary system. There is also a higher rate of recurrence, posing a significant challenge for pediatricians. The goal of the study was to show the diagnostic and therapeutic challenges of treating a patient with pelvicalyceal system (PCS) duplication and hydronephrosis of the right kidney, with recurrent UTIs. We analyzed the patient's medical history from April 2022 to March 2023.

Case report. Currently 13-month-old girl was prenatally diagnosed with urinary tract defect. After birth, an abdominal ultrasound was performed, showing hydronephrosis of the right kidney with megaureter. Since the patient was 5 weeks old, recurrent UTIs were reported, with etiology of either *E. Coli* or *E. faecalis*, and presenting with high inflammation markers. Diagnostic voiding cystourethrography was performed, showing no signs of vesicoureteral reflux (VUR). Control abdominal ultrasound at 8 weeks of age showed PCS duplication of right kidney and megaureter of the upper system. Further diagnostic process included dynamic renal scintigraphy and computed tomography (CT) urogram, which showed complicated urinary tract anomaly and afunction of the upper system of right kidney. At 6 months of age, right upper heminephrectomy was performed. Still, there were recurrent UTIs, with complications such as elevated aminotransferases, multidrug resistance of uropathogens and issues with vascular access. Voiding cystourethrography was performed again, this time showing passive VUR: grade V on the right side and grade II on the left side. Endoscopic treatment which consisted of bilateral Deflux injection was performed. Since then, the patient is under outpatient care of both pediatric nephrology and urology clinic and no UTIs were reported.

Conclusions. Invasive diagnostic procedures in children with recurrent complicated UTIs may not give the clear clinical picture and need to be repeated. In such cases, collaboration between pediatricians and pediatric urologists is vital in order to optimize treatment options.

Key words: urinary tract infections, congenital anomaly of urinary tract, voiding cystourethrography

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Therapeutic challenges in a patient with congenital anomalies of kidneys and recurrent urinary tract infections: A case report

Pacjent z wadą i nawracającymi zakażeniami układu moczowego – wyzwania terapeutyczne na podstawie analizy przypadku klinicznego

Streszczenie

Wstęp. Zakażenia układu moczowego (ZUM) u pacjentów pediatrycznych często współistnieją z wadą układu moczowego. Wiążą się także ze zwiększonym ryzykiem nawrotów, stanowiąc istotny problem w praktyce lekarza pediatrii. Celem pracy jest przedstawienie wyzwań diagnostyczno-terapeutycznych u pacjentki ze zdwojeniem układu kielichowo-miedniczkowego (UKM) i wodonerczem nerki prawej oraz z nawracającymi ZUM. Zaprezentowano analizę historii choroby pacjentki od kwietnia 2022 roku do marca 2023 roku.

Opis przypadku. U obecnie 13-miesięcznej pacjentki prenatalnie wysunięto podejrzenie wady układu moczowego. Po urodzeniu w badaniu USG jamy brzusznej opisano poszerzenie UKM nerki prawej i megaureter. U dziewczynki od 5. tygodnia życia stwierdzano nawracające ZUM o etiologii *E. coli* lub *E. faecalis* z towarzyszącymi wysokimi wykładnikami stanu zapalnego. W toku diagnostyki w cystografii mikcyjnej nie stwierdzono odpływów pęcherzowo-moczowodowych (OPM), a w kontrolnym USG jamy brzusznej w 8. tygodniu życia opisano zdwojenie UKM nerki prawej z megaureterem odchodzącym od górnego układu. Poszerzono diagnostykę o scyntygrafię dynamiczną nerek i uro-TK, w którym stwierdzono złożoną wadę układu moczowego i marskość górnego układu nerki prawej. W 6. miesiącu życia wykonano heminefrectomię prawostronną górną. Dalej nawracały ZUM, powikłane wzrostem aminotransferaz w trakcie antybiotykoterapii, wielolekoopornością uropatogenów oraz trudnościami w dostępie naczyniowym. Powtórzono cystografię mikcyjną, w której stwierdzono bierne OPM V stopnia po stronie prawej i II stopnia po stronie lewej. Ostrzyknięto ujścia moczowodów preparatem Deflux. Od tego czasu pacjentka pozostaje pod opieką Poradni Nefrologii Pediatrycznej i Urologicznej dla Dzieci; nie stwierdza się kolejnych ZUM.

Wnioski. U dzieci z nawracającymi ZUM o powikłanym przebiegu wykonywane inwazyjne procedury diagnostyczne mogą nie dawać jasnego obrazu klinicznego i wymagają powtórzenia. Współpraca pediatrów i urologów dziecięcych pozwala na optymalizację postępowania terapeutycznego.

Słowa kluczowe: zakażenia układu moczowego, wada układu moczowego, cystografia mikcyjna

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Diagnostic difficulties in a newborn with kidney injury

Trudności diagnostyczne u noworodka z uszkodzeniem nerek

Paulina Mazurkiewicz¹, Konstancja Fornalczyk^{1,2}

¹ Department of Pediatric Nephrology, University Clinical Hospital in Wrocław, Poland

² Department of Paediatrics and Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Paulina Mazurkiewicz

Address for correspondence

paullina.mazurkiewicz@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Acute kidney injury (AKI) in the neonatal period and infancy may be associated with prematurity, congenital heart diseases, necrotizing enterocolitis, or the use of nephrotoxic medications. However, the cause of kidney injury is not clear in every case. The aim of the study was to present diagnostic and therapeutic difficulties associated with kidney damage of unclear etiology in a newborn. An analysis of the patient's medical records was performed.

Case report. A 3-week-old female newborn was transferred from the neonatal department to the hospital. There were no described disturbances during prenatal or perinatal period. The family medical history was irrelevant. On admission, the newborn was in a medium–severe general condition with signs of severe dehydration. Laboratory tests showed metabolic acidosis, severe electrolyte disturbances (hyponatremia, hypokalemia, hypomagnesemia, hypocalcemia) and very high uremic toxemia parameters. The ultrasound examination revealed the average size of both kidneys, located typically, with hyperechogenic cortex (typical for a newborn). At the beginning of the therapy, electrolyte deficiencies were replenished intravenously. Subsequently, they were supplemented orally. A partial improvement of kidney function parameters and total normalization of electrolyte levels were accomplished. Taking into consideration the overall clinical presentation, a suspicion of tubulopathy (Bartter syndrome) was raised. Genetic testing identified a potentially pathogenic variant in 1 allele (copy) of the SLC12A1 gene and a very rare variant of unknown pathogenicity. The patient required a one-time supply of rasburicase followed by initiation of chronic anti-uricemic treatment. Once the general condition was stabilized, an infant with still increased markers of kidney function (creatinine, urea) was discharged from the hospital with a recommendation to continue oral electrolyte supplementation and to stay under the care of a nephrologist.

Conclusions. In the case of infants where the diagnosis of AKI does not clearly indicate the cause of the symptoms, extending the diagnosis by genetic testing should be considered.

Key words: acute kidney injury, AKI, CAKUT, electrolyte disturbances, Bartter syndrome

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Diagnostic difficulties in a newborn with kidney injury

Trudności diagnostyczne u noworodka z uszkodzeniem nerek

Streszczenie

Wstęp. Ostre uszkodzenie nerek w okresie noworodkowym i niemowlęcym może być związane z wcześniactwem, wrodzonymi wadami serca, martwiczym zapaleniem jelit czy stosowaniem leków nefrotoksycznych. Jednak nie w każdym przypadku przyczyna uszkodzenia nerek jest jednoznaczna. Celem pracy jest przedstawienie trudności diagnostyczno-terapeutycznych u dziecka z uszkodzeniem nerek o niejasnej etiologii. Zaprezentowano analizę historii choroby pacjentki.

Opis przypadku. Trzytygodniowe niemowlę płci żeńskiej zostało przekazane do Kliniki z oddziału noworodkowego. Prenatalnie nie stwierdzano nieprawidłowości, a okres okołoporodowy był niepowikłany. Wywiad rodzinny okazał się bez znaczenia. Przy przyjęciu noworodek był stanem ogólnym średnio-ciężkim, z cechami odwodnienia znacznego stopnia, w badaniach laboratoryjnych ujawniono kwasicę metaboliczną, ciężkie zaburzenia elektrolitowe pod postacią hiponatremii, hipokaliemii, hipomagnezacji i hipokalcemii oraz bardzo wysokie parametry toksemii mocznikowej, a w badaniu USG wykazano, że obie nerki są położone typowo, o odpowiedniej wielkości i jednorodnie hiperechogenicznej korze (typowej dla nerek noworodka). Początkowo niedobory elektrolitów uzupełniano drogą dożylną, następnie stosowano doustną suplementację. W wyniku leczenia uzyskano częściową poprawę w zakresie parametrów funkcji nerek, normalizację elektrolitemii. Biorąc pod uwagę całokształt obrazu klinicznego, wysunięto podejrzenie tubulopatii – zespołu Barttera. W badaniu genetycznym zidentyfikowano wariant potencjalnie patogeniczny w 1 allelu (kopii) genu *SLC12A1* oraz bardzo rzadki wariant o nieznanym patogenezie.

W toku dalszej hospitalizacji dziecko wymagało jednorazowo podaży rasbirykazy, a następnie włączenia przewlekłego leczenia hiperurykემii. Po ustabilizowaniu stanu ogólnego niemowlę z utrzymującymi się parametrami uszkodzenia nerek (podwyższone stężenie mocznika i kreatyniny) zostało wypisane do domu z zaleceniami suplementacji doustnej elektrolitów oraz systematycznych kontroli nefrologicznych.

Wnioski. W przypadku pacjentów w wieku niemowlęcym, u których diagnostyka uszkodzenia nerek jednoznacznie nie wskazuje na przyczynę występujących objawów, należy rozważyć jej poszerzenie o badania genetyczne.

Słowa kluczowe: ostra niewydolność nerek, AKI, CAKUT, zaburzenia elektrolitowe, zespół Barttera

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Acute kidney injury in a child with hemolytic anemia during infection: A case report

Ostre uszkodzenie nerek u dziecka z anemią hemolityczną w przebiegu infekcji – opis przypadku

Anna Kawalec, Irena Wikiera-Magott, Katarzyna Kiliś-Pstrusińska

Department of Paediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting author

Anna Kawalec

Address for correspondence

anna.kawalec@umw.edu.pl

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. Acute kidney injury (AKI) is an acute, potentially reversible impairment of kidney function due to prerenal, renal or post-renal mechanisms.

Case report. An 8-year-old girl was admitted to our clinic due to AKI. Two days before, she experienced cough, fever and vomiting. During consultation in the emergency department (ER), laboratory tests showed normal complete blood count, elevated inflammatory markers, creatinine – 1.2 mg/dL, and urea – 43 mg/dL. Intravenous fluids were given. Due to no consent for hospitalization, oral clindamycin was prescribed. The next day, the child's state worsened, and jaundice, vomiting, diarrhea, and dark urine appeared. She was admitted to the hospital, where a further increase in inflammatory markers was noticed (C-reactive protein (CRP): 345 mg/L, procalcitonin: 259 ng/mL), anemization, hyperbilirubinemia, hypertransaminasemia, urea – 135 mg/dL, and creatinine – 3.2 mg/dL. Patient was referred to our center.

On admission, the patient was in a serious state, with yellow-pale skin and symptoms of respiratory tract infection. Laboratory tests confirmed anemia, uremia, elevated lactate dehydrogenase (LDH), and metabolic acidosis. The direct Coombs test was positive. Astrovirus was identified in the stool, and *Haemophilus influenzae* was detected in the respiratory tract. The blood culture was sterile.

Fluid therapy and furosemide were used. The antibiotic was changed to meropenem and acidosis was corrected. The red blood cell transfusion was required. On the 2nd day, because of anuria and uremic toxemia, renal replacement therapy was initiated. On the days between hemodialysis, diuresis was forced with furosemide, which resulted in obtaining 20–60 mL of brown urine. After 10 days, diuresis gradually increased. A total of 8 hemodialyses were performed. In control lab tests, hemoglobin (Hb) was stable, renal function improved and inflammation markers decreased. The girl was discharged home in a good state, with estimated glomerular filtration rate (eGFR) of 95 mL/min/1.73 m², and planned nephrological control and hematological consultation.

Conclusions. In the presented case, several factors might have contributed to AKI. The most probable cause was severe hemolysis resulting in acute tubular necrosis.

Key words: acute kidney injury, hemodialysis, hemolytic anemia

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Acute kidney injury in a child with hemolytic anemia during infection: A case report

Ostre uszkodzenie nerek u dziecka z anemią hemolityczną w przebiegu infekcji – opis przypadku

Streszczenie

Wstęp. Ostre uszkodzenie nerek (OUN) to nagłe, potencjalnie odwracalne upośledzenie ich funkcji, do którego może dojść w mechanizmie przednerkowym, nerkowym i zanerkowym.

Opis przypadku. Ośmioletnią dziewczynkę przekazano do Kliniki z powodu OUN. Dwa dni wcześniej u dziecka wystąpiły kaszel, gorączka i wymioty. Podczas konsultacji w IP w badaniach krwi wykazano co następuje: morfologia krwi prawidłowa, wysokie wykładniki zapalne, kreatynina 1,2 mg/dl i mocznik 43 mg/dl. Zastosowano nawadnianie dożylne. Z uwagi na brak zgody na hospitalizację włączono klindamycynę doustnie. Następnego dnia obserwowano pogorszenie stanu dziecka, żółtaczkę, wymioty, biegunkę i ciemny moczu. Dziewczynkę przyjęto do szpitala, gdzie stwierdzono narastanie wykładników zapalnych (CRP 345 mg/l, prokalcytonina 259 ng/ml), anemizację, podwyższone stężenie bilirubiny i aminotransferaz oraz cechy ostrego uszkodzenia nerek (mocznik 135 mg/dl, kreatynina 3,2 mg/dl). Pacjentkę przekazano do Kliniki Nefrologii Pediatricznej.

Przy przyjęciu dziecko było w stanie średnio-ciężkim: skóra blado-żółta, cechy infekcji dróg oddechowych i zachowana diureza. W badaniach laboratoryjnych ujawniono dalszą anemizację, narastanie toksemii mocznicowej, wysokie stężenie LDH i kwasicy metabolicznej. Bezpośredni test antyglobulinowy dał wynik dodatni. W badaniu kału wykryto astrowirusa, a w drogach oddechowych *H. influenzae*. Posiew krwi był jałowy. Zastosowano płynoterapię i furosemid. Zmieniono antybiotyk na meropenem i wyrównywano kwasicy metabolicznej. W związku z postępującą anemizacją przetoczono KKCz. W 2. dobie z powodu bezmoczności i narastania toksemii mocznicowej rozpoczęto leczenie nerkozastępcze. W dni między hemodializami forsowano diurezę furosemidem uzyskując 20–60 ml brunatnego moczu. Po 10 dniach diureza stopniowo zaczęła się zwiększać. Łącznie wykonano 8 hemodializ. Stan dziecka ulegał poprawie, w badaniach kontrolnych poziom Hb był stabilny, a parametry nerkowe i wykładniki zapalne obniżały się. Dziewczynkę wypisano do domu w stanie dobrym, z prawidłowym eGFR (95 ml/min/1.73 m²), z zaleceniem dalszej kontroli nefrologicznej oraz konsultacji hematologicznej.

Wnioski. W przedstawionym przypadku do OUN mogło przyczynić się kilka czynników. Najbardziej prawdopodobną przyczyną była nasilona hemoliza prowadząca do ostrej martwicy cewek.

Słowa kluczowe: ostre uszkodzenie nerek, hemodializa, anemia hemolityczna

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

A picky eater: ARFID in a patient with chronic kidney disease: A case report

Wybredny smakosz, czyli ARFID u pacjenta z przewlekłą chorobą nerek – opis przypadku

Klaudia Błachnio¹, Julia Szymonik¹, Katarzyna Kopczyńska-Podsiadło², Irena Makulska², Dorota Polak-Jonkisz²

¹ Student Scientific Association, Faculty of Medicine, Wrocław Medical University

² Department of Paediatric Nephrology, Wrocław Medical University, Poland

Advances in Clinical and Experimental Medicine, ISSN 1899–5276 (print), ISSN 2451–2680 (online)

Adv Clin Exp Med. 2023;32(Special Issue 1)

Presenting authors

Klaudia Błachnio, Katarzyna Kopczyńska-Podsiadło

Address for correspondence

klaudia.blachnio1@gmail.com

Conflict of interest

None declared

Funding sources

None declared

Abstract

Background. At the turn of the last several years, organ complications accompanying eating disorders in children were relatively widely described in the literature. Particularly noteworthy are the results of studies which show the impact of nutrient deficiencies on the development of gradual kidney damage. The latest International Classification of Diseases (ICD)-11 has introduced a new diagnostic unit to the eating and feeding disorders category. Avoidant restrictive food intake disorder (ARFID) is a psychiatric disease characterized by a lack of interest in or avoidance of certain types of food. It is often associated with patients choosing foods with a specific texture, consistency or color and limiting their menu exclusively to them. This paper aims to present a unique case of a boy suffering from ARFID and chronic kidney disease, to show the clinical links between these 2 diseases and to explain where the boundary lies between an ordinary fussy eater and a serious eating disorder.

Case report. A 15-year-old boy was admitted to the Department of Paediatric Nephrology after being consulted by a primary care physician the day before, due to chronic anemia. Elevated urea serum and creatinine concentrations in the blood as well as significant anemia were found in the ambulatory examinations. During clinical diagnosis, chronic kidney disease was diagnosed in stage IV/V of unknown etiology. Due to eating disorders of the patient, a psychiatric consultation was performed, which showed the coexistence of ARFID with chronic kidney disease.

Conclusions. Due to the symptomatologic similarity with chronic kidney disease, ARFID may delay diagnosis and progress to end-stage renal disease. Another diagnostic problem is the assessment of kidney function based on serum creatinine measurements. The selectivity of food intake in children leads to abnormalities in laboratory tests, such as anemia, reduced calcium levels and iron deficiency. Another problem in patients with ARFID is reduced bone mineral density. In most pediatric patients, ARFID contributes to weight and height deficits.

Key words: chronic kidney disease, avoidant/restrictive food intake disorder, eating disorders, nephrological diseases

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

A picky eater: ARFID in a patient with chronic kidney disease: A case report

Wybredny smakosz, czyli ARFID u pacjenta z przewlekłą chorobą nerek – opis przypadku

Streszczenie

Wstęp. W ciągu ostatnich kilkunastu lat powikłania narządowe towarzyszące zaburzeniom odżywiania u dzieci były dość szeroko opisywane w piśmiennictwie. Na szczególną uwagę zasługują wyniki tych badań, które ukazują wpływ niedoborów substancji odżywczych na rozwój stopniowych uszkodzeń w obrębie nerek. Najnowsza klasyfikacja chorób ICD-11 wprowadziła do kategorii zaburzeń odżywiania i karmienia nową jednostkę chorobową. Zespół unikania lub restrykcji przyjmowania pokarmów (ARFID) jest zaburzeniem psychiatrycznym, które przejawia się brakiem zainteresowania jedzeniem bądź unikaniem wybranych rodzajów żywności. Często wiąże się z tym, że chorzy selekcionują pokarmy o określonej przez nich teksturze, konsystencji czy kolorze i ograniczają jadłospis wyłącznie do nich. Celem niniejszej pracy będzie zaprezentowanie wyjątkowej historii chłopca chorującego na ARFID i przewlekłą chorobę nerek, ukazanie powiązań klinicznych między tymi dwoma jednostkami chorobowymi i wyjaśnienie, gdzie kryje się granica pomiędzy zwykłym niejadkiem a poważnym zaburzeniem odżywiania.

Opis przypadku. Do Kliniki Nefrologii Pediatricznej został przyjęty 15-letni chłopiec, który dzień wcześniej był konsultowany przez lekarza podstawowej opieki zdrowotnej z powodu przewlekającej się niedokrwistości. W wykonanych wówczas ambulatoryjnie badaniach stwierdzono podwyższone stężenie mocznika i kreatyniny w surowicy krwi oraz znacznego stopnia niedokrwistość. W toku diagnostyki klinicznej rozpoznano przewlekłą chorobę nerek w stadium IV/V, etiologii której nie udało się jednoznacznie ustalić. Ze względu na zaburzenia odżywiania występujące u nastolatka przeprowadzono konsultację psychiatryczną, która wykazała u pacjenta współwystępowanie ARFID.

Wnioski. ARFID ze względu na podobieństwo symptomatologiczne z przewlekłą chorobą nerek może spowodować opóźnienie w postawieniu diagnozy i progresję do schyłkowej niewydolności nerek. Problem diagnostyczny stanowi również ocena funkcji nerek oparta o pomiary stężenia kreatyniny w surowicy. Selektywność spożywanych pokarmów u dzieci prowadzi do odchyień w badaniach laboratoryjnych, takich jak niedokrwistość, obniżony poziom wapnia i niedobór żelaza. Problemem występującym u pacjentów z ARFID jest również obniżona gęstość mineralna kości. U przeważającej większości pacjentów pediatrycznych ARFID przyczynia się do występowania niedoborów masy ciała i wzrostu.

Słowa kluczowe: przewlekła choroba nerek; zespół unikania lub restrykcji przyjmowania pokarmów; zaburzenia odżywiania; choroby nefrologiczne

Copyright

Copyright by Author(s)

This is an article distributed under the terms of the
Creative Commons Attribution 3.0 Unported (CC BY 3.0)
(<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/>)

Advances
in Clinical and Experimental
Medicine

