

Poster Bildiri

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2024;17 (Özel Sayı-1: 22. Mersin Pediatri Günleri): 238-239

Fin tipi Konjenital Nefrotik Sendrom tanılı olgu sunumu

 Hüseyin Şimşek,  Mustafa Akçalı¹,  Mustafa Yıldırım¹,
 Esra Vatansever Danacı²,  Fatma Sercan Aynacı²

¹Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji, Mersin, Türkiye

²Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji, Mersin, Türkiye

Öz

Giriş: Konjenital nefrotik sendrom (KNS) yaşamın erken döneminde ortaya çıkan masif proteinüri, hipoalbuminemi, hiperlipidemi ve ödemle karakterizedir. Konjenital nefrotik sendrom yaygın olarak NPHS1, NPHS2 ve WT1 genlerindeki mutasyon sonucu nadir görülen ve prognozu kötü bir klinikte. NPHS1 nefrin genini kodlar ve Fin tipi KNS'dan sorumludur. Toksoplazma ve sifiliz gibi enfeksiyonlar ya da toksik maddelerin alımı sonrası ortaya çıkabilir. Burada Fin tipi KNS tanısı alan bir olgu sunulmuştur. **Olgu:** 38 haftalık gebelikten doğan kız bebek dehidratasyon ve kalsiyum düşüklüğü nedeni ile yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Anne ile baba arasında akrabalık mevcuttu. Fizik muayenede, doğum ağırlığı 3000gr (75 persentil), baş çevresi 35 cm (50 persentil), boy 50 cm (50 persentil) idi. Postnatal 5. gününde ödemli görünüm olması nedeni ile bakılan tetkiklerinde hipoalbuminemi (albumin:1.38 g/dL), hiperlipidemi (trigliserit:379 mg/dL, kolesterol 323mg/dl) saptandı, böbrek fonksiyon testleri normal sınırlardaydı. Hastanın 24 saatlik idrar tetkikinde masif proteinüri saptandı. Tiroid fonksiyon testleri normal saptandı. Mevcut bulgular ile hastaya KNS tanısı konularak etiyolojiye yönelik yapılan tetkiklerinde Toksoplazma, Rubella, CMV, Sifiliz ve HSV serolojisi negatifti, genetik analiz gönderildi. Genetik tetkikinde NPHS1 geninde heterozigot mutasyon saptandı. Albumin replasman tedavisi başlandı. Tromboza eğilim açısından aspirin tedavisi başlandı. Protein atılımını azaltmak için kaptopril başlandı. Hastanın böbrek fonksiyonları ve tansiyon izlemi normal sınırlarda seyretti. Günlük albumin infüzyonu, yüksek proteinli diyet ile destek tedavisine devam edildi. Hasta Çocuk Nefrolojisi servisine devredildi. **Sonuç:** Çoğunlukla genetik nedenlere bağlı olarak gelişen KNS'da etyolojik tanının yapılması tedavi seçimi, eşlik eden bulguların takip edilmesi ve aile için genetik danışmanlık verilmesi için önemlidir. Genetik nedenlere bağlı olan KNS'da immunsupresif tedavi fayda sağlamaz. Standart konservatif tedavi günlük ya da gün aşırı albumin infüzyonu, yüksek proteinli diyet, vitamin ve tiroksin desteği, enfeksiyonların ve tromboembolik komplikasyonların önlenmesini içerir.

Anahtar kelimeler: Yenidoğan, Fin tipi Konjenital Nefrotik Sendrom

Yazının geliş tarihi: 23.03.2024

Yazının kabul tarihi: 26.03.2024

Sorumlu Yazar: Hüseyin Şimşek, Neonatoloji Uzmanı, Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Tel: 05308848854, drhuseynsmk84@hotmail.com

Poster Presentation

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2024;17 (Özel Sayı-1: 22. Mersin Pediatri Günleri): 238-239

Case report diagnosed with Finnish type Congenital Nephrotic Syndrome

 Hüseyin Şimşek¹,  Mustafa Akçalı¹,  Mustafa Yıldırım¹,
 Esra Danacı Vatanserver²,  Fatma Sercan Aynacı²

¹Mersin City Education and Research Hospital, Neonatology, Mersin, Türkiye

²Mersin City Education and Research Hospital, Pediatric Nephrology, Mersin, Türkiye

Abstract

Aim: Congenital nephrotic syndrome (CNS) is characterized by massive proteinuria, hypoalbuminemia, hyperlipidemia and edema occurring early in life. Congenital nephrotic syndrome is a rare clinical entity with a poor prognosis commonly caused by mutations in the NPHS1, NPHS2 and WT1 genes. NPHS1 encodes the nephrin gene and is responsible for Finnish-type CNS. It may occur after infections such as toxoplasma and syphilis or after ingestion of toxic substances. Herein, a case diagnosed as Finnish-type CNS is presented.

Case: A baby girl born at 38 weeks gestation was hospitalized in the neonatal intensive care unit due to dehydration and low calcium. There was consanguinity between the mother and father. On physical examination, birth weight was 3000 g (75 P), head circumference 35 cm (50 P), height 50 cm (50 P). On the 5th postnatal day, hypoalbuminemia (albumin: 1.38 g/dL), hyperlipidemia (triglyceride: 379 mg/dL, cholesterol 323 mg/dL) were detected in the tests performed due to edematous appearance, and renal function tests were within normal limits. Massive proteinuria was detected in the 24-hour urinalysis. Thyroid function tests were normal. With the current findings, the patient was diagnosed with CNS and Toxoplasma, Rubella, CMV, Syphilis and HSV serology were negative in the tests performed for etiology and genetic analysis was sent. Genetic analysis revealed heterozygous mutation in NPHS1 gene. Albumin replacement therapy was started. Aspirin treatment was started in terms of tendency to thrombosis. Captopril was started to decrease protein excretion. Renal function and blood pressure were within normal limits. Supportive treatment was continued with daily albumin infusion and high protein diet. The patient was transferred to the Pediatric Nephrology service. **Conclusion:** Etiologic diagnosis of CNS, which mostly develops due to genetic causes, is important for treatment selection, follow-up of accompanying findings and genetic counseling for the family. Immunosuppressive treatment is not beneficial in CNS due to genetic causes. Standard conservative treatment includes daily or day vaccine albumin infusion, high protein diet, vitamin and thyroxine supplementation, prevention of infections and thromboembolic complications.

Key Words: Newborn, Finnish congenital nephrotic syndrome