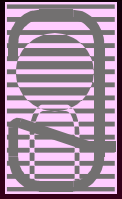




NEFROPATII TUBULARE



- **Nefropatiile tubulare nu cuprind entitati nosologice ci deficite tubulare privind excretia sau reabsorbția unor molecule**
- **Deficitul tubular este indus fie de o disfuncție în cadrul unei patologii fie de un deficit enzimatic cel mai frecvent congenital:**
 - Deficite tubulare congenitale
 - Deficite tubulare dobândite
 - **Pe fondul unor leziuni organice renale**
 - **Pe fondul unor defecte metabolice**
 - **Pe fondul unor tulburări extrarenale ce pot induce leziuni renale**

CLASIFICARE



1. Tulburari selective tubulare

- **Glicozuria renala**
- **Aminaciduria**
 - **Cistinuria**
 - **Boala Hartnup**
 - **Alte aminacidurii izolate**
- **Tulburari care afecteaza reglarea hidroelectrolitica si acidobazica**
 - **Diabetul insipid nefrogen** - **Pseudohipoparatiroidismul tip I si II**
 - **Sidromul Bartter** - **Hipoaldosteronismul**
 - **Sindromul Liddle** - **Acidoza tubulara proximala**
 - **Rahitismul renal hipofosfatic** - **Acidoza tubulara distala**

2. Tulburari tubulare complexe

- **Sindromul Fanconi**
- **Sindromul Lowe**
- **Intoleranta proteica cu lizinurie**

GLICOZURIA RENALA



- Tulburare genetica sau castigata a reabsorbției glucozei la nivelul TCP
- glucoza - reabsorbție activă la TCP dependentă de Na – TM 325+/- 36mg/24h/1,73m²SC – 180mg%
- glicozurie – depasirea TmG – DZ
 - scaderea capacității maxime de transport – diabet renal

Tip A – anomalie genetică autozomal recesivă – cromozom G

- **Clinic** – boala asimptomatică decelată ocazional
 - glicozurie cu glicemie normală și TTGo normal
- **Diagnostic diferențial**
 - DZ
 - Sindrom Fanconi – glicozurie, AA urie, fosfaturie
 - Glicozuriile ce pot însoți infecții sistemice, GN sau PNC, nefropatiile toxice

CISTINURIA



- Tulburare genetica de transport prin care este afectat transportul renal si intestinal al AA dibazici
- **Clinic** – cresterea eliminarilor urinare de cistina, lizina, arginina si ornitina dar cistina este un AA putin solubil care precipita formand calculi
 - manifestari clinice de litiaza renala care apar din copilarie sau adolescenta (50% din cazuri)
- **Continutul calculilor** – cistina, magneziu, saruri de Ca
- **Imagistica** – calculi radioopaci – sulf
- **Examen de urina** – cristale de cistina cu aspect hexagonal tipic
 - Testul de nitroprusiat de Na – coloreaza urina in rosu visiniu
 - Dozare cantitativa – 0,5 – 3g cistinurie pe zi



BOALA HARTNUP

- Numele bolii dat de familia in care s-au descris primele cazuri
- Defect de transport al AA mono amino monocarboxilici la nivel intestinal si al TCP
- Deficitul afecteaza: triptofan, fenilalanina, tirozina, histidina, asparagina, glutamina, alanina, serina , treonina, izoleucina, glicina, valina, citrulina
- **Clinic:**
 - Semne clinice pelagroide – eruptie cutanata in zonele expuse la soare, tulburari psihice, datorita deficientei de triptofan care duce la deficit de NAD si acid nicotinic
- **Diagnostic (+)** – cromatografie urinara
 - Regim bogat in proteine pentru cresterea aportului de triptofan
 - Neomicina – sterilizare intestinala – lipsa absorbtiei produsilor metabolici toxici ai triptofanului
 - Suplerea aportului de Ac nicotinic prin Nicotinamida 50 – 200mg/zi



DIABETUL INSIPID NEFROGEN

- **Diabet insipid pitresinorezistent**
- Lipsa de raspuns a TCD si T colectorii la ADH – incapacitate de concentrare a urinii – poliurie – localizarea
- **Etiologie**
 - anomalie genetica recesiva transmisa de femeile purtatoare la copii masculini
 - dobandita: infectie urinara, amiloidoza, sarcina, hipercalcemie, hipo Kemie, tratamente cu Li, anestezice, tumori
- **Clinic**
 - Sindrom poliuro-polidipsic
 - Tulburari HE
- **Biologic**
 - hiperosmolaritate plasmatica
 - densitate urinara scazuta (izostenurie)
 - Clearance al apei libere foarte crescut
 - Testul la ADH (pitresina) – negativ
- **Diagnostic diferential**
 - Diabetul inspid
diencefalohipofizar
 - DZ
 - IRC
 - poliurie psihogena



ACIDOZA TUBULARA PROXIMALA

- Deficit de reabsorbție a bicarbonatilor la nivelul TCP datorita fie:
 - Defect in disocierea bicarbonatilor sub influenta anhidrazei carbonice
 - Defect in reactia dintre H_2O si CO_2 la nivel celular

CLASIFICARE

- Defect de reabsorbție al bicarbonatilor la TCP
 - Idiopatic – tranzitor sau permanent
 - Secundar deficitului de anhidraza carbonica – idiopatic; transmis genetic; dupa tratament cu diamox sau sulfoniluree
- Asociat cu sindrom Fanconi
 - Cu erori inascute de metabolism prin transmisie recesiva: Cistinoza; Galactozemia, etc
 - Dupa afectare renala: Polichistoza renala, Sindrom nefrotic, Mielom, Transplant
 - Cu tulburari metabolice: Sprue, Avitaminoze D, Hipocalcemie, Intox cu Pb, Tetraciclina etc



CLINIC

- acidoza metabolica hiperclorêmica cu depletie a lichidelor extracelulare
- manifestările clinice ale bolii de baza
- pierderi de K prin hiperaldosteronism secundar

TRATAMENT

- Corectarea acidozei - NaHCO_3 – 10 – 15mEq/zi
- Restricție de sare și tratament cu hidroclorotiazida
- Suplimentarea la necesar al aportului de K
- Tratament cu vit D și fosfat de Ca



ACIDOZA TUBULARA DISTALA

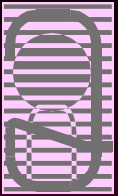
PATOGENIE

- Defect de secreție a H^+ la nivelul tubilor colectori
- Alterarea transportului de Na și drept consecință alterarea potențialului transmembranar ce duce la scăderea secreției de H^+ și K^+

CLINIC

- Bicarbonaturie însoțită de reabsorbție crescută de Na în schimbul K
- Acidoză metabolică cronică
- Hipercalciurie – litiaza renală, nefrocalcinoză – osteomalacie
- Hipovolemie și hiperaldosteronism secundar
- Hipopotasemie
 - Semne renale : litiaza renală, nefrocalcinoză, PNC, IRC
 - Semne extrarenale:
 - Digestive: anorexie, varsături, constipație
 - Generale: deficit de creștere, slăbiciune musculară
 - Osteopatie renală

SINDROMUL FANCONI



- Disfunctie tubulara proximala mixta complexa care intereseaza: AA, fosfati, bicarbonati, glucoza, acid uric si acizi organici

CLASIFICARE

- Primitiv
- Secundar
 - Boli de sistem transmise genetic: cistinoza, Boala Wilson, galactozemie
 - Disproteinemii: mielom, gamapatie monoclonala
 - Hiperparatiroidism secundar
 - Nefropatii toxice
 - NTIC : Sjögren, boala chistica a medularei, transplant
 - Alte boli renale: sindrom nefrotic, Amiloidoza, hemoglobinuria paroxistica

CLINIC

- Deficit ponderal, poliurie, polidipsie, constipatie
- Rahitism , osteoporoza
- Semnele pierderilor renale complexe

TRATAMENT

- Etiologic
- Corectia pierderilor urinare