

Klinika Niemowlęca. Instytut Pediatrii. Akademia Medyczna w Lublinie  
Kierownik: prof. dr hab. Teresa Gerkowicz

Anna JABŁOŃSKA-ULBRYCH,  
Małgorzata JABŁOŃSKA, Krystyna KUNICKA

### Pierwotna kwasica cewkowa u atreptycznego niemowlęcia

Первобытная канальцевая кислота у грудного ребенка с атрепсией

Primary Renal Tubular Acidosis in Atreptic Infant

Nie wolno zapominać, że podłoże stanów atrepsji u niemowląt jest różnorodne. Współczesna pediatria wzbogacona wyodrębnieniem szeregu zespołów chorobowych nakłada na nas obowiązek nieustannego pamiętania o nich, a wyrazem tego jest przedstawiony przypadek.

Niemowlę 4 mies. płci męskiej (D. D. nr hist. chor. 2222/82) z pierwszej ciąży, urodzone przez cięcie cesarskie 10 XII 1981 r., c.c. 2900 g, zostało przyjęte do Kliniki 21 IV 1982 r. z rozpoznaniem: *Atrepsio*, *Anaemia hypochronica*, *Hypospadiasis*. Karmione piersią przez 4 tyg., następnie mieszankami sporządzonymi z mleka sproszkowanego. Posiłki spożywało niechętnie, często obficie wymiotowało. Od 4 tyg. życia hospitalizowane przez okres 3 mies. w szpitalu terenowym.

W chwili przyjęcia z odchyień od stanu prawidłowego stwierdzono niedobór ciężaru ciała, wynoszący ok. 42% (c.c. rzeczywisty 3900 g, należny 6700 g) i wzrostu (rzeczywisty 53 cm, należny 64 cm). Masa ciała i wysokość mieszczą się poniżej 3 centyla. Skóra cienka, sucha. Brak podściółki tłuszczowej. Napięcie mięśni obniżone. Kości potylicy miękkie, różaniec krzywiczy zaznaczony. Jądra obecne w kanałach pachwinowych, lewe sprowadzalne do worka mosznowego. Przepuklina pachwinowa prawostronna. Niedorozwój i rozszczepienie dolno-brzuszej ściany cewki moczowej.

W badaniach laboratoryjnych *pH* krwi wynosiło 7,12,  $\text{HCO}_3^-$  7,7 mEq/l,  $\text{pO}_2$  78 mm Hg, wysycenie tlenowe 90%,  $\text{pCO}_2$  25,5 mm Hg. Stężenie sodu i fosforu w surowicy krwi prawidłowe, chlorków w wielokrotnych badaniach prawidłowe, tylko w jednym oznaczeniu w późniejszym okresie hospitalizacji zwiększone do 13 mEq/l. Potas również w wielokrotnych oznaczeniach prawidłowy, tylko w jednym badaniu obniżony do 2,2 mEq/l. Wapń dwukrotnie obniżony do 2,2 mEq/l. Próba Sulkowitcha (+). Odczyn moczu zasadowy (*pH* 7—8). Test obciążenia chlorkiem amonu wg metody Wrang-Davis-Edelmana: przy *pH* krwi 7,27 i rezerwie alkalicznej 11,9 mEq/l, *pH* moczu 7,0 nie obniżyło się poniżej 6,8. Testy Föllinga, Brenda-Meyera — ujemne. Odczyny serologiczne w kierunku toksoplazmozy ujemne. Stężenie glukozy we

krwi obwodowej, mocznika, kreatyny, kreatyniny w surowicy krwi prawidłowe. Okresowo stwierdzono hipoproteinemię, białkomocz (0,03—0,33‰). Liczba  $\Delta$ disa: 556 leukocytów i 117 erytrocytów. Posiew moczu negatywny. W obrazie morfologicznym krwi mierna niedokrwistość niedobarwliwa.

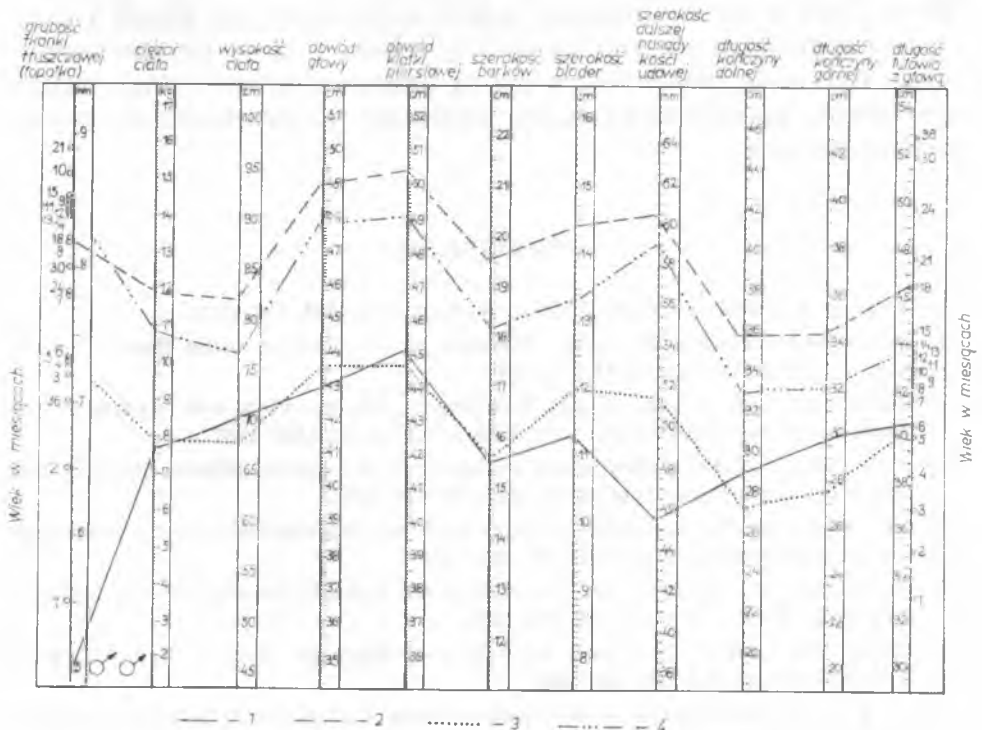
Ciśnienie krwi prawidłowe. Zapis ekg serca wykazał częściowy blok prawej gałązki Hisa i niespecyficzne zmiany zespołu ST-T. W oparciu o hodowlę limfocytów krwi, po stymulacji PHA, stwierdzono liczbę modalną chromosomów 46, wzór chromosomów płci XY. Pasaż górnego odcinka prawidłowy. Badanie rtg kości długich bez odchyłeń od normy, poza brakiem punktów kostnienia, które powinny być widoczne już w 3 mies. życia. Urografia dożylna i cystografia mikcyjna nie wykazały zmian patologicznych w zakresie dróg moczowych.

Rozpoznano pierwotną kwasicę cewkową w oparciu o charakterystyczny obraz kliniczny, stałe obniżenie rezerwy alkalicznej ustroju i  $pH$  krwi, hipokalcemię przy normokalemii. Brak stałej hiperchloremii można tłumaczyć obfitymi wymiotami, występującymi w początkowym okresie choroby, a następnie częstym stosowaniem kroplówek dożylnych, które przez rozcieńczanie surowicy krwi mogły maskować rzeczywiste stężenie chloru. Podawano dwuwęglany dożylnie, uzupełniając aktualny niedobór, mieszankę Sholla doustnie ( $2 \times 50$  ml) i dietę alkalizującą. Stan dziecka ulegał powolnej poprawie, odzyskało apetyt, ciężar ciała zaczął wzrastać, rozwój psychoruchowy, poprzednio opóźniony, wracał do normy. Podobnie normalizowały się: rezerwa alkaliczna,  $pH$  krwi, stężenie wapnia. Leczenie kontynuowano przez okres 2 lat. Obecnie przebywa jedynie na doustnych dawkach mieszanki Sholla ( $2 \times$  dziennie 50 ml.). Próby odstawienia jej kończą się niepowodzeniem. Z wywiadu wynika, że matka w maju 1982 r. urodziła drugiego syna, który rozwija się prawidłowo.

Zespół kwasicy cewkowej wyodrębniono w r. 1935, dalsze doniesienia na ten temat pojawiły się w r. 1936 i r. 1940. Określany był nazwiskami autorów: *Lightwood, Butler, Albright*. W latach następnych do jego opracowania wniosło wkład szereg innych autorów (1—12). W r. 1967 *Cassels* i wsp. oraz *Albert* i wsp. (wg 3) wykazali, że u niemowląt występuje zjawisko fizjologicznej kwasicy, spowodowanej niższym stężeniem dwuwęglanów w surowicy krwi w tym okresie życia, bez udziału nieprawidłowości w wydzielaniu jonów wodorowych czy reabsorpcji dwuwęglanów. Niekiedy kwasica cewkowa jest jednym z objawów upośledzonej funkcji cewki w przebiegu różnych schorzeń nerek, ich polekowych uszkodzeń lub ogólnych zatruc, np. rtęcią (6, 8). Zasadniczą cechą kwasicy cewkowej jest zmniejszenie rezerwy alkalicznej ustroju z towarzyszącą hiperchloremią, traktowaną jako objaw stały. Czasem jednak stężenie chloru może być niższe od prawidłowego (po wymiotach). Zakłócona przemiana elektrolitowa związana jest ze zmniejszonym wydalaniem jonów wodorowych do światła nefronu lub zwiększonym ich przenikaniem do wnętrza komórki przy zwiększonej prze-

puszczalności luminalnej powierzchni komórek cewkowych dla jonu wodoru. Występuje natomiast zjawisko zwiększonego wydalania jonów sodu, potasu, wapnia, czasem z objawami *nephrocalcinosis* i niewydolności nerek. Odczyn moczu jest zwykle zasadowy. Nieprawidłowości elektrolitowe mogą przebiegać z dużym odwodnieniem. W surowicy krwi stężenie potasu obniża się lub pozostaje w normie. Niekiedy obserwuje się hipokalcemię.

Podejmowane były próby wydzielenia zespołu jako: 1) jednostki samoistnej, niemowlęcej, w której zmiany molekularne spowodowane są mutacjami genetycznymi oraz 2) wtórnej, objawowej, współtowarzyszącej chorobom o różnej etiologii (7). W latach późniejszych uwzględniono 4 typy kwasicy cewkowych, a są to: typ I kwasicy cewkowej dystalnej, typ II — proksymalnej, typ III — z prawidłowym wydalaniem jonów wodorowych i typ IV — uwarunkowany hipoadosteronizmem lub nie-



Ryc. 1. Morfogram badanego dziecka; 1 — profil rzeczywisty, 2 — profil chronologiczny dla chłopców w wieku 18 mies., 3 — profil chronologiczny dla chłopców w wieku 6 mies., 4 — profil chronologiczny dla chłopców w wieku 12 mies.

Morphogram of the examined child; 1 — real profile, 2 — chronological profile for the boys aged 18 months, 3 — chronological profile for the boys aged 6 months, 4 — chronological profile for the boys aged 12 months

wrażliwością cewki dystalnej na mineralokortykosterydy (wg 8). Ponadto w typach I i II rozróżnia się, uwzględniane poprzednio jako typy, podtypy: pierwotny i wtórny. Podtyp pierwotny (niemowlęcy) rokuje dobrze, a objawy kliniczne (brak apetytu, wymioty, zaparcia, hipotonia mięśni, zahamowanie rozwoju psychoruchowego, wyniszczenie) przy właściwym leczeniu, wyrównującym kwasicę, a trwającym nawet do 2 roku życia, ustępują.

W obserwowanym przypadku w obrazie klinicznym dominowały cechy wyniszczenia; wskaźniki fizyczne ustroju były typowe, bez dysproporcji (ryc. 1), wzrost zatem odbywał się harmonijnie. Na uwagę zasługuje wpływ wrodzonych nieprawidłowości funkcji cewek nerkowych na stan atrepsji. Zaistniałe zmiany molekularne w nefronach mogły być następstwem szkodliwego działania stosowanych przez matkę w ciąży leków. Podawanie furaginu i sulfonamidów jest przeciwwskazane w I trymestrze ciąży. Sulfonamidy kumulują się u płodów. Leki te obciążały ustrój płodu w okresie rozwoju układu moczowego; pod koniec 1 mies. życia zarodkowego zaczyna się rozwój cewek, w 2 — kłębków nerkowych. Być może, zaistniałe zmiany są następstwem samoistnej mutacji genetycznej, jakkolwiek nie można wykluczyć wpływu leków na tzw. samoistną mutację.

#### PISMIENNICTWO

1. Bixby F.: Renal Tubular Acidosis. *N. Engl. Med.* **304**, 418, 1981.
2. Donckerwolcke R. i wsp.: Therapy of Bicarbonate-losing Renal Tubular Acidosis. *Arch. Dis. Child.* **45**, 774, 1970.
3. Edelman Ch. i wsp.: Renal Bicarbonate Reabsorption and Hydrogen Ion Excretion in Normal Infants. *Jour. Clin. Investig.* **46**, 1309, 1967.
4. Fanconi G.: Die Wahrung der biologischen Konstante „Plasmacalcium“ und ihre Störungen. *Schweiz. Med. Wochen.* **89**, 471, 1959.
5. Gerkowicz T.: Samoistna kwasica nerkowa hiperchloremiczna u niemowląt (zespół Lightwooda). *Wiad. Lek.* **16**, 807, 1963.
6. Husband P., Keller W.: Infantile Renal Tubular Acidosis Due to Mercury Poisoning. *Arch. Dis. Child.* **45**, 264, 1970.
7. Huth E. i wsp.: The Renal Excretion of Hydrogen Ion in Renal Tubular Acidosis. *Am. J. Med.* **29**, 586, 1960.
8. Kokot F.: Gospodarka wodno-elektrolitowa i kwasowo-zasadowa w stanach fizjologii i patologii. PZWL, Warszawa 1981.
9. Leman J. i wsp.: Studies of the Mechanism by which Chronic Metabolic Acidosis Augments Urinary Calcium Excretion in Man. *Jour. Clin. Investig.* **46**, 1318, 1967.
10. Rodriguez-Soriano J. i wsp.: Distal Renal Tubular Acidosis in Infancy. *J. Pediatr.* **86**, 524, 1975.

11. Schmutziger P. i wsp.: Die renale tubuläre hyperchlorämische Acidose. Schweiz. Med. Wochen. **91**, 506, 1961.
12. Sebastian A., Morris R.: Renal Tubular Acidosis. Clin. Nephrol. **7**, 216, 1977.

Otrzymano 3 III 1984.

#### РЕЗЮМЕ

В данной работе авторы представили случай канальцевой кислоты с атрепсией у 4-месячного ребенка. Подчеркнуто, что атрепсию кроме различных болезней может вызывать также канальцевая кислота.

#### SUMMARY

The authors present the case of primary renal acidosis in 4-month infant maintaining that among the other causes of dystrepsia this one should also be taken into consideration in differential diagnosis.

