

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIII

Febbraio 2020

numero 2

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

NEFROCALCINOSI E GENE *SLC34A1*

Michele Luzzati

Nefrologia, AOU Meyer, Università di Firenze

Indirizzo per corrispondenza: michele.luzzati89@gmail.com

Bambino di origini marocchine. Dai 6 mesi di età il pediatra curante documenta un rallentamento della crescita ponderale e lo tratta in due occasioni durante il primo anno di vita per sospette infezioni delle vie urinarie inferiori. Per tale motivo viene effettuata un'ecografia dell'addome inferiore, che documenta "reni normali per dimensioni, discreta quantità di materiale iperecogeno in corrispondenza di tutti i calici bilateralmente; vescica distesa con minima quantità di sedimento urinario, non dilatazioni patologiche a carico delle vie escrettrici". Gli esami di funzionalità renale risultano nella norma.

Dato il riscontro di nefrocalcinosi bilaterale di IV grado vengono effettuati esami di approfondimento che mostrano valori incrementati del rapporto calciuria/creatininuria 0,77 (vn per età 0,50), presenza di sali amorfi al sedimento urinario, lieve incremento della calcemia (10,9 mg/dl), livelli di paratormone lievemente ridotti. Nel corso dei successivi controlli viene confermato il reperto ecografico e gli esami ematochimici confermano riduzione del PTH (3,2 pg/ml), ipercalciuria con calcemia, fosforemia e vitamina D nella norma, valori incrementati di fosfatasi alcalina ossea.

Dall'anamnesi familiare emerge che i genitori sono consanguinei (cugini di primo grado) e che lo zio materno viene seguito per litiasi renale recidivante. Dall'anamnesi patologica non emergono altre problematiche di rilievo, eccetto circonferenza cranica superiore ai limiti per età.

Nel sospetto di **ipercalcemia idiopatica infantile** viene effettuata indagine genetica mediante metodica CGH-array. L'analisi identifica la variante 1325C>T in omozigosi nel gene *SLC34A1*, non riportata in letteratura. Tuttavia mutazioni di questo gene risultano associate a ipercalcemia infantile, nefrolitiasi/osteoporosi ipofosfatemica e sindrome di Fanconi di tipo II.

Il gene *SLC34A1* codifica per un co-trasportatore Na-P espresso a livello del tubulo prossimale renale, e un difetto nella funzione dello stesso determina aumentata escrezione di fosfato, ipofosfemia, ipercalcemia transitoria, ipercalciuria, diminuiti livelli di PTH e aumentata attività della fosfatasi alcalina. Inoltre al fine di evidenziare eventuali anomalie di ossificazione sono state effettuate radiografie degli arti superiori e inferiori, che sono in corso di refertazione. Il fenotipo del bambino risulta sfumato, forse anche per la giovane età del paziente, in particolare agli esami delle urine l'ipercalciuria risulta il dato più significativo, in assenza di alterazioni persistenti e significative della calcemia plasmatica. Per questo motivo l'analisi genetica è stata determinante nell'identificare la causa della nefrocalcinosi bilaterale. Tale dato permetterà di effettuare un adeguato follow-up, in quanto il piccolo ha un rischio aumentato di andare incontro a malattia renale cronica, anche se la scarsa letteratura al riguardo non permette di stimare con precisione l'entità di tale rischio.