



Hämaturie und Proteinurie

Glomerulonephritis und nephrotisches Syndrom

TJ Neuhaus, Luzern

W-Neuh-Vorträge-Luzern ... ergänzt 2019



Browser address bar: <http://www.kispi-wiki.ch/data/172.php>

Menu: Datei Bearbeiten Ansicht Favoriten Extras ?

Navigation: Aktuelle Links Kispi-Wiki Das Beste auf dem Web KSLintra Inhalt Pro



- < Pädiatrie
- > Enuresis nocturna und Inkontinenz tagsüber
- Hämolytisch urämisches Syndrom: Abklärung und Therapie
- Harnwegsinfektion
- Blutdruck/Hypertonie
- Nephrotisches Syndrom

Inhalt der Ru

- > Enuresis nocturna und Inkontinenz tagsüber
- > Hämolytisch urämisches Syndrom: Abklärung und Therapie
- > Harnwegsinfektion
- > Blutdruck/Hypertonie
- > Nephrotisches Syndrom
- > Nierenfunktion
- > Urolithiasis

Browser address bar: <http://www.kispi-wiki.ch/data/457.php>

Menu: Datei Bearbeiten Ansicht Favoriten Extras ?

Navigation: Aktuelle Links Kispi-Wiki Das Beste auf dem Web KSLintra Inhalt Pro



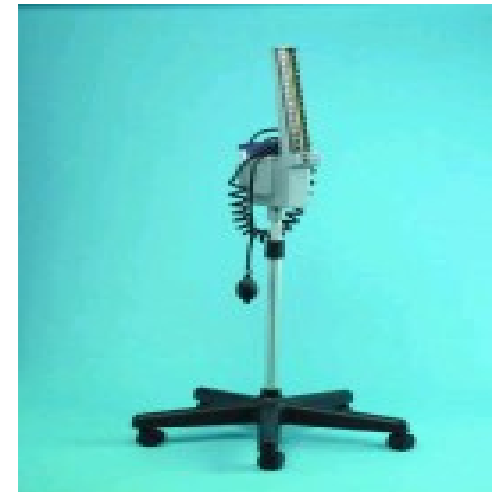
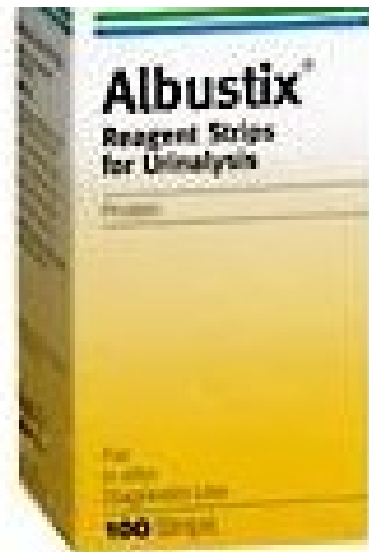
- < Weiter- und Fortbildung
- Gastroenterologie
- > Nephrologie
- Neonatologie
- Toxikologie

Nephrologie

- > Chronische Niereninsuffizienz
- > Diagnostik Glomerulonephrit
- > Hämolytisch-urämisches Syndrom
- > Hämaturie, GN-itis und NS
- > Harnwegsinfektion (HWI) und

Nephrologische Trias:

Hämaturie – Proteinurie - Hypertonie



PROTEIN PROTEINES	NEG.	TRACE	g/L	0.30	1	3	≥ 20
60 sec			+	++	+++	++++	



Den Urin schauen, riechen und schmecken ...

Michael Schüppach (1707 - 1781)

Wunderarzt / Scharlatan (?) aus dem Emmental



MICHAEL SCHÜPPACH
Wunderarzt aus dem Emmenthal
... der die Plague & d. Pest zu heilen ...



KINDERSPITAL LUZERN



Nephrologische Trias:

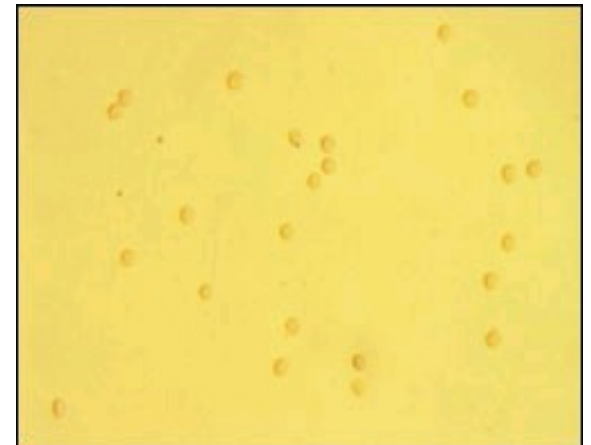
Hämaturie

2 Fragen:

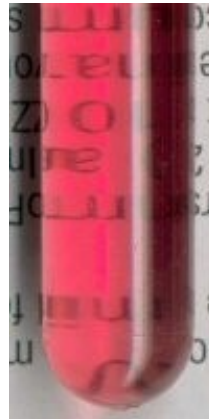
1. Makrohämaturie?

2. im Stix "Blut" positiv = was?

→ **Kammerzählung oder Sediment**



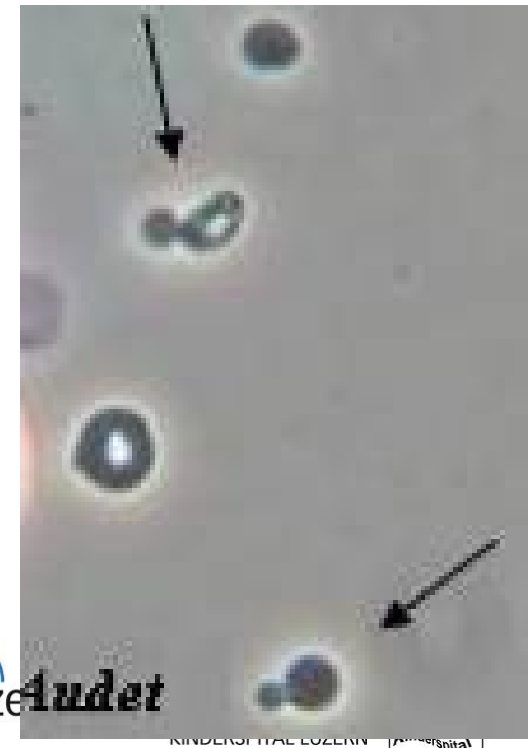
Hämaturie



- **Urinfarbe rot/braun und/oder Stix pos :**
 - Makro- / Mikrohämaturie?
 - DD: Blut vs ? → falls Blut: Ursprung?
- **DD roter Urin /pos. Stix: Erythrozyten vs?**
 - Hämoglobin, Myoglobin, Porphyrin, Farbstoffe, Sperma
 - immer Sediment und/oder Kammerzählung
- **DD Ursprung, falls Ec bestätigt:**
 - Nephrologisch (renal) vs urologisch (Harnwege)
 - oder gynäkologisch ...

Hämaturie

- **Urin: Sediment:** normal ≤ 3 Ec pro Gesichtsfeld (GF)
 - semiquantitativ (braucht 10 ml Urin)
 - *“qualitativ”*: Zylinder, Kristalle (Signifikanz ?)
- **Kammerzählung:** normal ≤ 5 (10) Ec / μl
 - *quantitativ* (braucht einige Tropfen Urin)
- **Phasenkontrast:**
 - nur sinnvoll, wenn signifikante Mikro-hämaturie
 - „blebs“ / Akanthozyten
 - = *Hinweis* für glomeruläre Ec



DD: Makrohämaturie

- Glomerulonephritis
- Urolithiasis: Pyelon, Ureter, Blase, Urethra
- Hämorrhagische Zystitis: viral (?), bakteriell, Bilharziose
- Läsion Urethra (Polyp ...) oder Glans
- Hydronephrose, Nierenzyste, Zystennieren (+/- Trauma)
- Vaskulär: HUS, Nierenvenenthrombose (Neonaten)
- Alport mit Hörstörung (meist X-linked = Kollagen 4, alpha5)
- Nierentumor (Wilms)
- Hämoglobinurie / Myoglobinurie
- Gynäkologisch: Uterus / Vagina
- Trauma
- Gerinnungsstörung (Vitamin-K Mangel, orale Antikoagulation)
→ *führt sehr selten zu isolierter Hämaturie*

Makrohämaturie: Vorgehen

- 1. Schritt = immer Anamnese und Klinik
- 2. Schritt = Labor und US
- **Makrohämaturie:** selten und immer pathologisch
- „rasch“ **Ultraschall: Urologie/Nephrologie + Genitale**
 - ☐ Struktur - Grösse - Zyste(n) - Tumor
 - ☐ Steine
 - ☐ Doppler: Perfusion / Steine
 - ☐ cave: volle Blase / Urinjet?

Häufigste Varianten der Hämaturie

■ *Isolierte Mikrohämaturie: Ursache?*

- ☐ keine Hypertonie/Proteinurie
- ☐ negative Familienanamnese

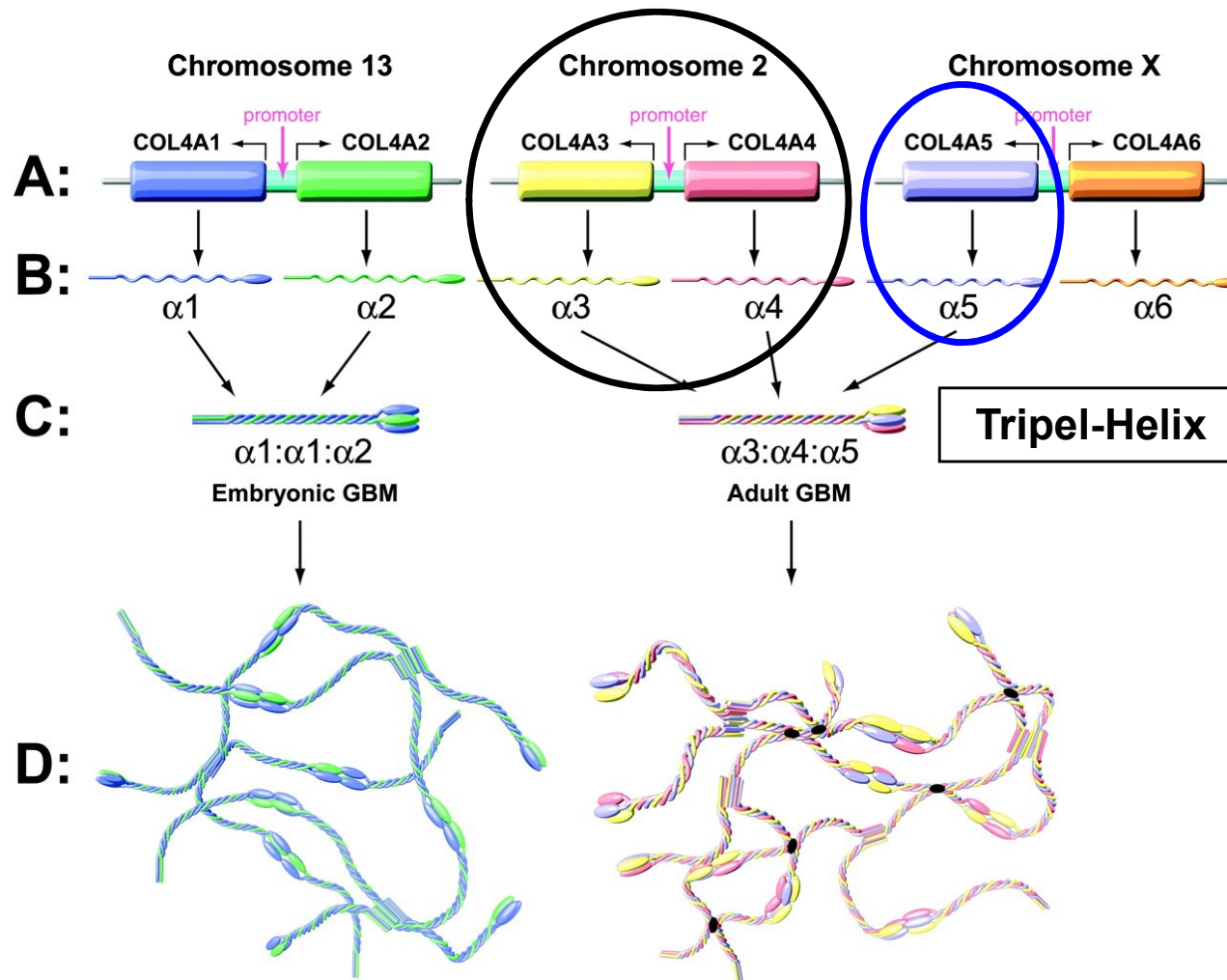
■ *Familiäre, (meist) benigne, isolierte Mikrohämaturie = Syndrom der dünnen Basalmembran*

- ☐ positive FA: Vater oder Mutter mit (intermittierender) Mikrohämaturie
- ☐ *heterozygote Mutation* im Kollagen 4, alpha 3 oder 4
- ☐ bei Kindern meist (!) asymptomatisch
- ☐ *falls homozygot = AR Alport*

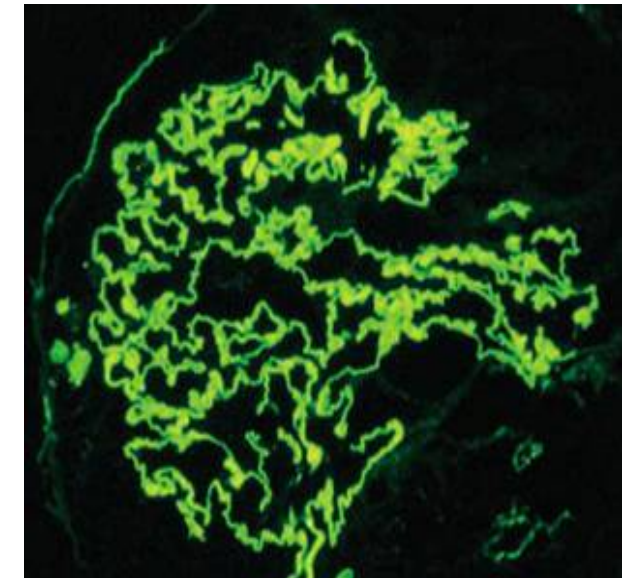
Kollagen 4

dünne Basalmembran =
heterozygotes «Alport»

Alport =
AR: homozygot /
X-linked



Tryggvason et al, JASN 2006



- ***Isolierte Mikrohämaturie
und***
- ***Familiäre benigne Mikrohämaturie***



- **Procedere**
 - ☐ wait and see
 - ☐ Kontrolle in 1 Jahr
 - ☐ Blutdruck
 - ☐ Urin: Stix und Kammerzählung oder Sediment

Nephrologische Trias:

Hypertonie

- Definition Hypertonie

= **BD $\geq 3 \times \geq 95.$ P** für Geschlecht, Alter und Grösse

- „Faustregeln“ im Alltag: Normalwerte / Obergrenze

- Adult: 120/80 mm Hg (140/90)

- Kinder und Jugendliche (Bianchetti)

Systolisch: 1-17 J: $100 + (\text{Alter J} \times 2)$

Diastolisch: 1-10 J: $60 + (\text{Alter J} \times 2)$

11-17 J: $70 + (\text{Alter J})$

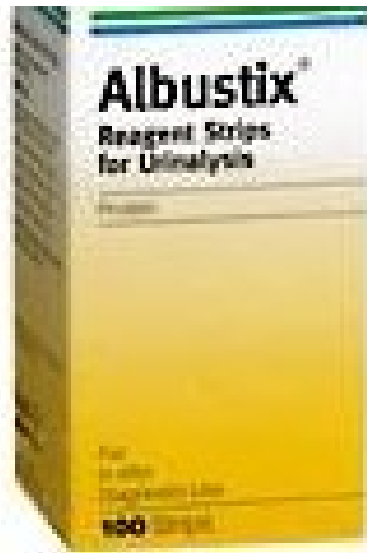
Hypertonie - Grundlagen

- „Guidelines“ inkl. Normwerte für Einzelmessung
Pediatrics 2017;140(3):e20171904
Clinical Practice Guideline for Screening and Management of High Blood Pressure in Children and Adolescents
- 24h-Blutdruck (ABPM) inkl. Normwerte
 - *Wühl E et al. J Hypertens 2002;20:1995-2007*
 - *Soergel M et al. J Pediatr. 1997;130:178-84*



Nephrologische Trias:

Proteinurie



Angabe immer als +

falls Stix positiv für Eiweiss

→ **Kontrolle im 1. Morgenurin**

→ **falls bestätigt: quantitativ Eiweiss und Kreatinin
(selten Albumin ...)**

Proteinurie

■ Portion: Gesamt-Eiweiss/Kreatinin - Normwerte

□ < 1 Jahr	80 g/mol (mg/mmol)
□ 1 – 2 J.	45
□ 2 – 3 J.	30
□ > 3 J.	20

■ Nicht routinemässig bei Kindern

- 24h-Urin: $\leq 4 \text{ mg/m}^2 \text{ pro h}$ ($\leq 100 \text{ mg/m}^2 \text{ pro d}$)
- Differenzierung glomerulär vs tubulär

■ Ec und Proteinurie?

- isolierte Mikrohämaturie: „macht keine Proteinurie“
- Makrohämaturie: oft „Begleitproteinurie“

Nephrotisches Syndrom = **NS**

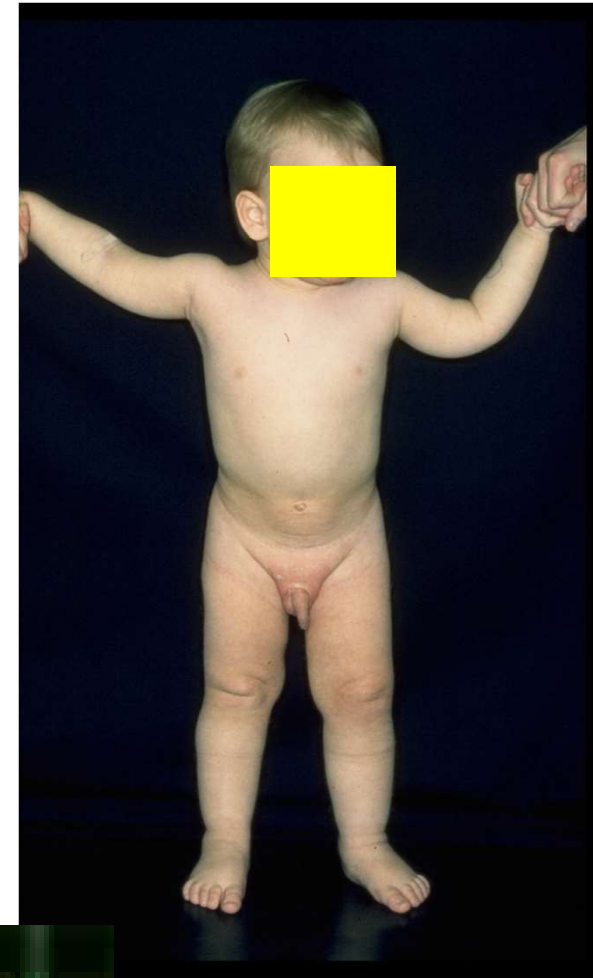
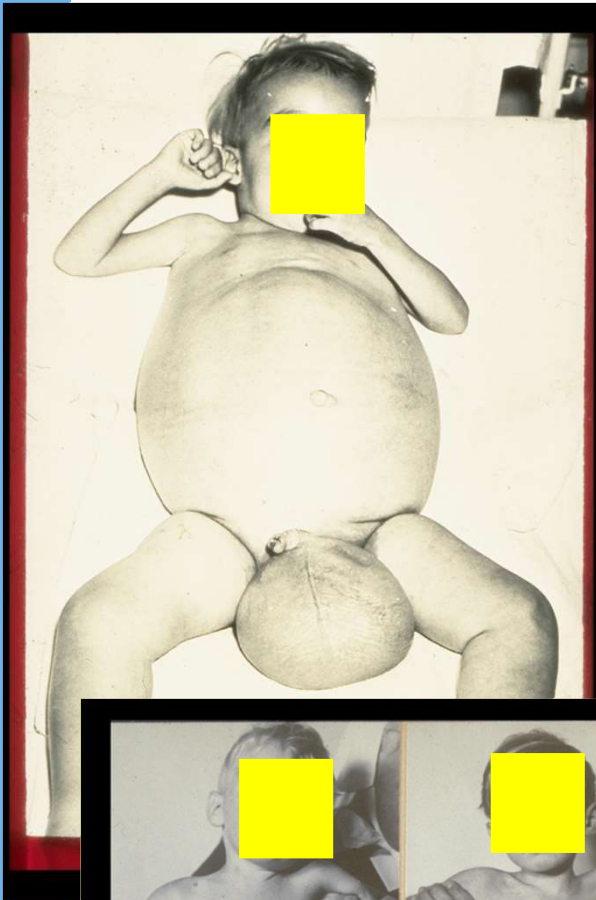
Definition = **Klinik + Labor**

- 1. Proteinurie: - $> 40 \text{ mg/m}^2 \text{ pro h}$ ($> 1 \text{ gr/m}^2 \text{ pro d}$)
 - Albustix: 3+ oder 4+ (Angabe in + !)
 - Eiw/Krea (g/mol oder mg/mmol) > 200

- 2. Plasmaalbumin: $< 25 \text{ g/l}$ (Norm > 35)

- 3. Oedeme

**„Nephrose“ =
Idiopathisches
nephrotisches
Syndrom**



**Urin
schütteln ...**

Eine Def. der akuten Glomerulonephritis = GN

≥ 2 der folgenden 3 Kriterien (Labor + Klinik)!

- 1. Hämaturie: oft braune (nicht rote) Makrohämaturie
- 2. Hypertonie
- 3. Erhöhtes Plasma-Kreatinin
(Harnstoff = Urea meist relativ mehr ↑)

Cave:

- ☐ signifikante Proteinurie nicht zwingend
- ☐ Kombination von GN + NS = „nephritic + nephrotic“
→ seltener / oft schlechtere Prognose

Patient 1: XY 5-jährig

- Winter: Fieber 39°, Infektion obere Luftwege, Erbrechen, Bauchweh, Schmerzen (?) bei Miktion, Blutdruck 115/79 mm Hg
- Blutbild: leichte Leukozytose, CRP 18 mg/l ($n < 10$)
- Urinstix: Blut 1 - 2+ (Ec, Hb, Myoglobin ...)
Eiweiss 1+
- U-status: (Sediment oder) Kammerzählung
Ec 18/ul, Lc 3/ul
- Und jetzt?

Patient 1: XY

- **Urinbefunde: Mikrohämaturie, geringe Proteinurie**
- **Dg:** - virale (bakt ?) Infektion der oberen Luftwege
- *milde Begleit-Glomerulonephritis*
- **Procedere „allgemein“:**
 - ☐ falls Urinstix auffällig → Sediment oder K-zählung
 - ☐ immer Trias: Hämaturie, Blutdruck, Proteinurie
 - ☐ Klinik: Oedeme?
 - ☐ ev. Blut: Kreatinin, Harnstoff, Eiweiss, Albumin,
Cholesterin (= „HbA1c des Nephrotikers...“)

Patient 1: XY

- **Verlauf: Morgenurin 2 Wochen nach Abklingen der Infektion**
 - **Urinstix: falls normal → Abschluss**
 - **Urinstix: weiterhin “Blut positiv”**
 - **Sediment oder Kammerzählung**
 - **falls Mikrohämaturie +/- *Eiweiss Spur***
 - nichts weiter (auch keine Urin-Chemie)
 - Ko in 1 - 3 (- 12) Monaten

Patientin 2: XX 3-jährig

- Frühling: guter AZ, afebril, seit 1 d: Dysurie, Pollakisurie, 2° Inkontinenz / Enuresis nocturna
- Urinstix: Lc +++, Blut: 1+, Eiweiss: 1+
- U-status: massenhaft Lc, Epithelien, Bakterien
zahlreiche Ec
- Uricult: Mittelstrahl oder 1x-Katheter nach 48 h
 10^6 CFU/ml *E. coli*
- Und jetzt?

Patientin 2: XX

- **Urinbefunde:** Lc-urie, Bakteriurie und „*etwas Ec / Eiweiss*“
- **Dg: akute Zystitis**
- **Procedere**
 - ☐ 5 d Cotrimoxazol per os, 18 mg/kg, 2 x/d
 - ☐ Urin-Kontrolle nach 5 d
 - ☐ Abschluss, wenn Pat. asymptomatisch
 - ☐ Kein Ultraschall

Patient 3: XY 3-jährig

- **Frühsommer: seit einigen Tagen intermittierend geschwollene Augen, guter AZ**
→ Apotheke: anti-allergische Augentropfen
PA: unauffällig ausser leichter Neurodermitis
- **Urinstix: Blut 1+, Eiweiss 3+**
- **U-status: Sediment (oder Kammerzählung)**
Ec 10/GF, Lc 1/GF
einige hyaline Zylinder
- **Und jetzt?**

Patient 3: XY

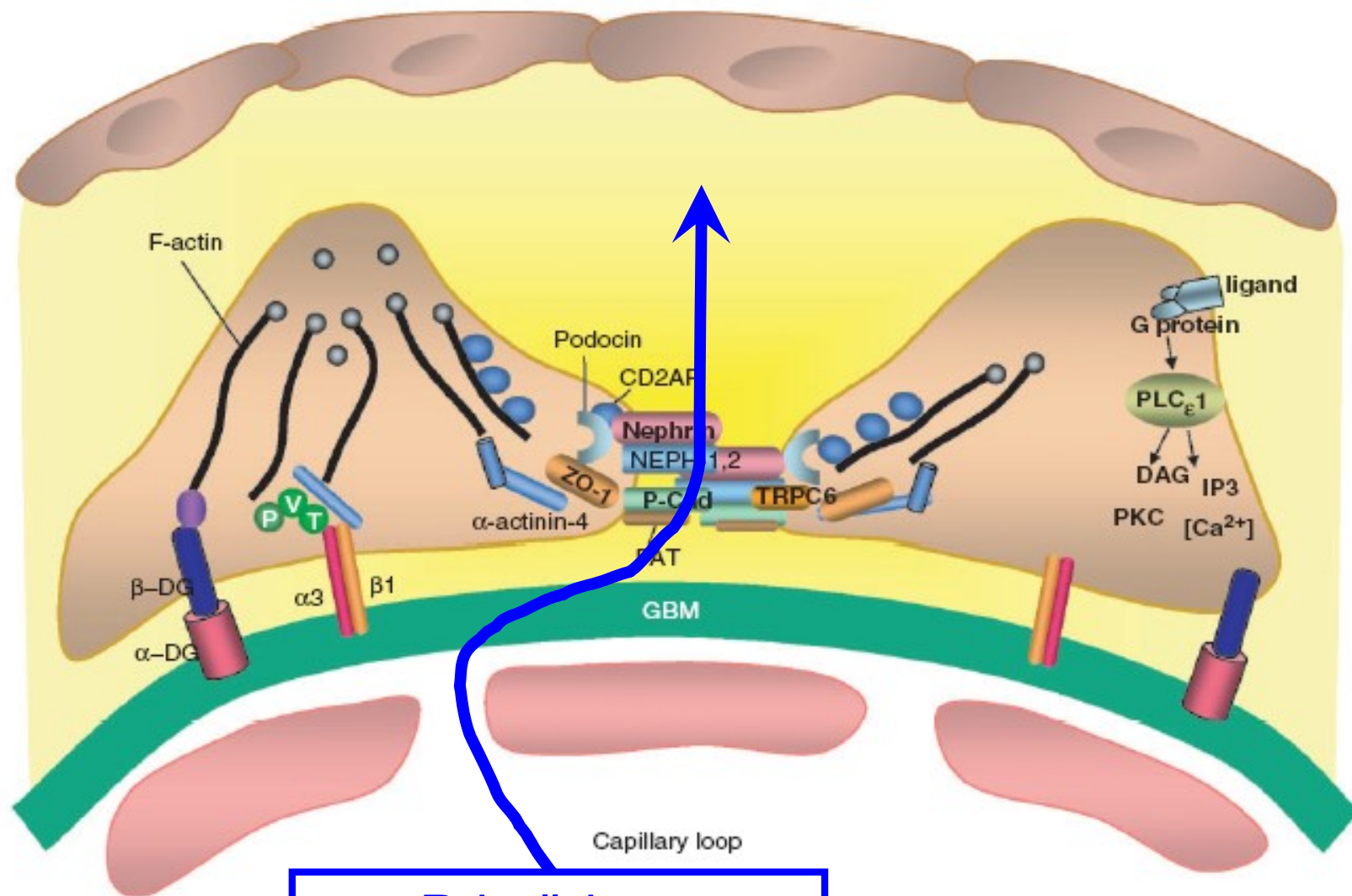
- **Urinbefunde: ausgeprägte Proteinurie, Mikrohämaturie**
- **Weitere Befunde**
 - ☐ **Blutdruck: normal**
 - ☐ **Klinik: Oedeme U-schenkel/Skrotum, Pleuraerguss (+)**
 - ☐ **US: etwas grosse Nieren**
 - ☐ **Nierenfunktion (Kreatinin ...): normal**
 - ☐ **Eiweiss 35 g/l, Albumin 18 g/l; Cholesterin ↑↑**
 - ☐ **ANA, a-DNA, ANCA, a-GBM, C3/4: normal**
 - ☐ **Urinchemie: Eiw/Krea = 1500 g/mol**
- **1° DD: Idiopathisches NS**

Patient 3: XY *typischer Verlauf* (>80%)

- Therapie „ex iuvantibus“ **Prednison** per os
6 Wochen 60 mg/m² pro d →
6 Wochen 40 mg/m² jeden 2. d → dann über 3 Monate ↓
+ salz“arme“ Kost, solange Proteinurie
- **innert 14 d Urin eiweissfrei = Remission = steroidsensibel**
- „Zukunft“
 - >80% hat Rezidive, 1/3 bis > 18 J.
 - bis 50% steroid-abhängig
→ viele mit Dauertherapie: Endoxan, Levamisol, CyA..
 - Nierenfunktion bleibt intakt

Idiopathisch-nephrotisches Syndrom

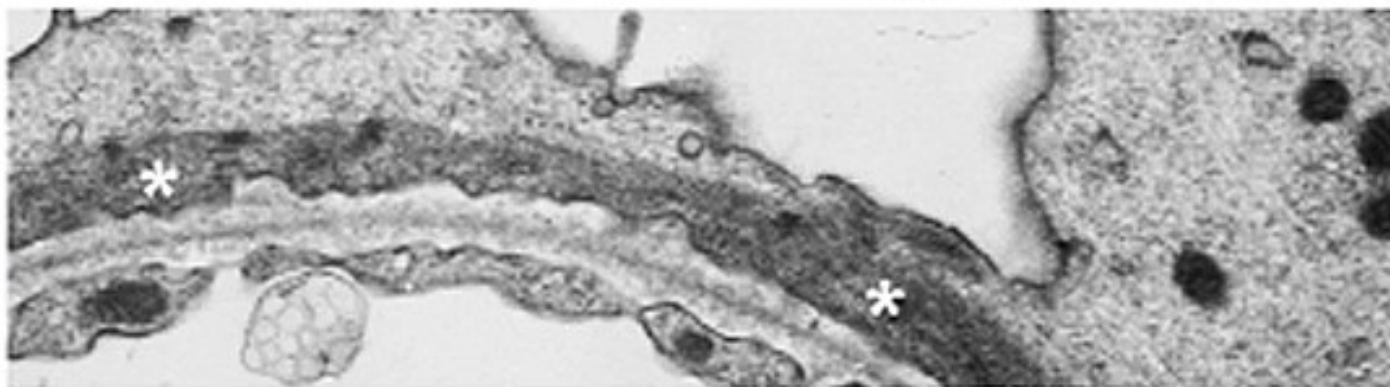


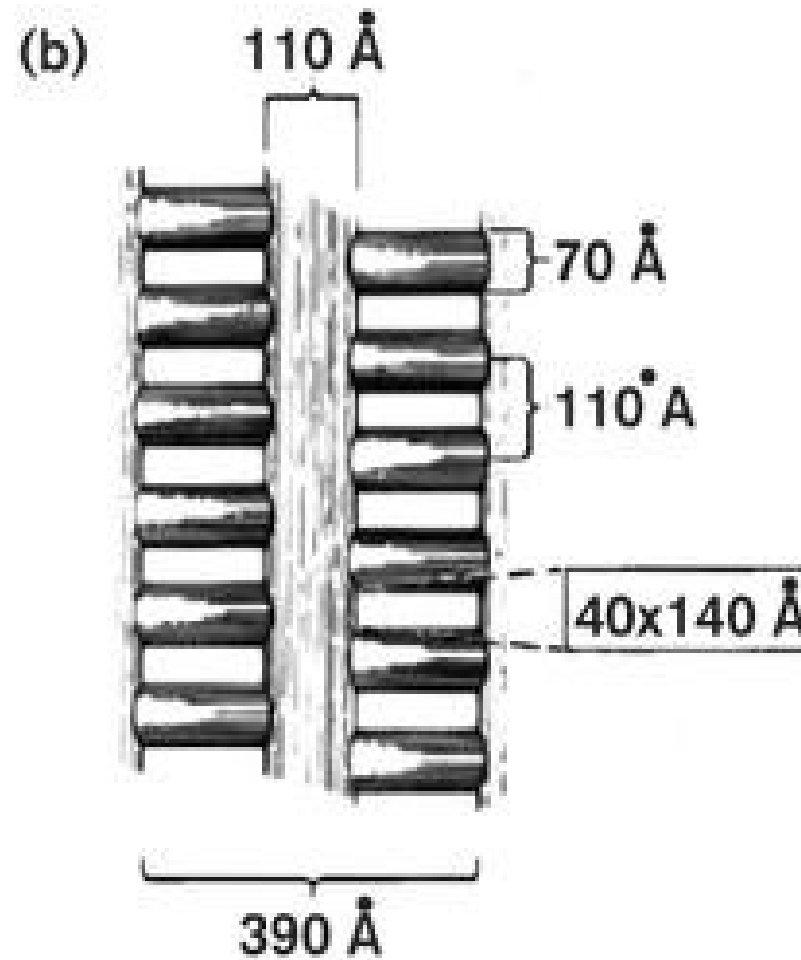
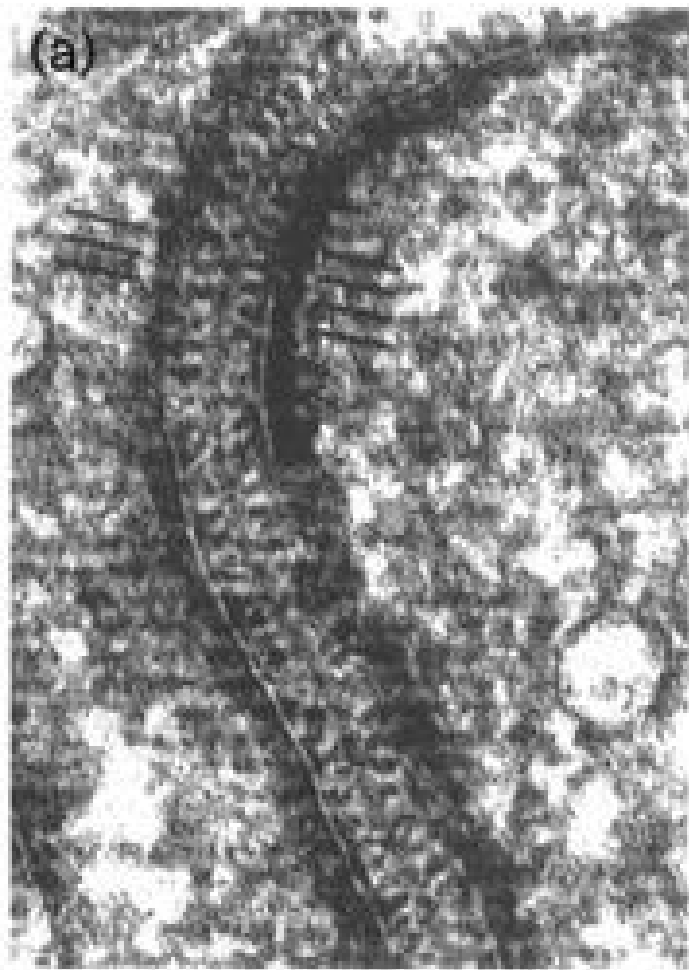


Primärharn

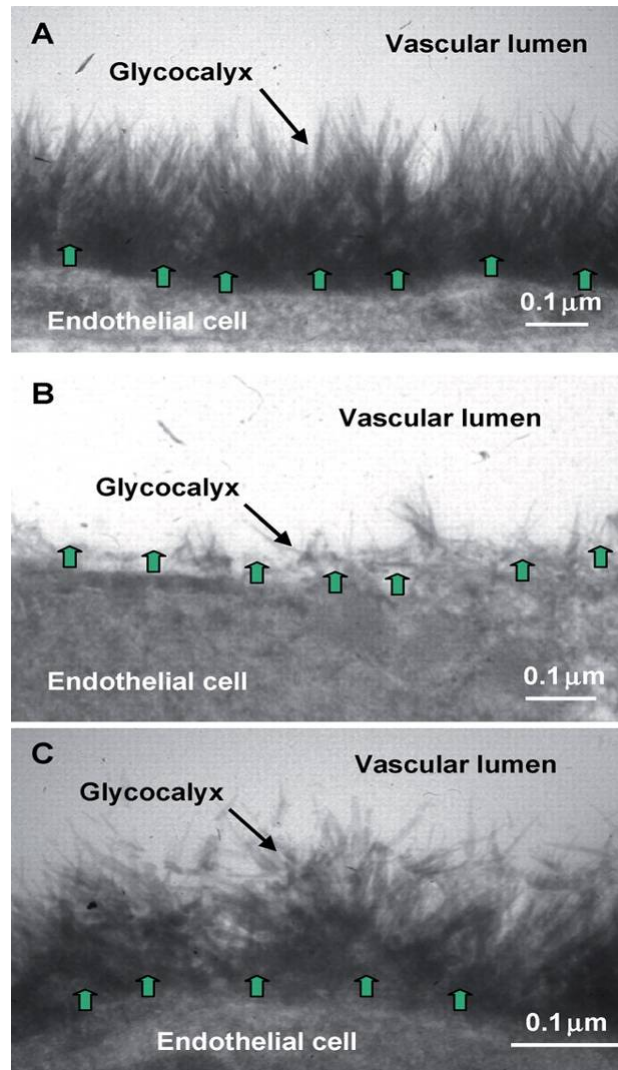
Fig. 1. Podocyte slit diaphragm and its signaling pathways are demonstrated. Signalling by PLC ϵ 1 is also illustrated, but note this is limited to podocyte cell body and major processes and not foot processes.

Jefferson and Shankland, 2007





The glycocalyx is shown for guinea pig hearts under normal perfusion (top), after I/R (middle), and after I/R with protection by antithrombin (bottom).



Becker B F et al. Cardiovasc Res 2010;87:300-310

Patient 3: XY *seltener Verlauf (<20%)*

- trotz Prednison 6 Wochen weiterhin NS
 - an 3 d: 1 g/1,73 m² Methyl-Prednisolon iv
 - weiterhin Proteinurie
- = 1° steroid-resistentes NS
- Nierenbiopsie (FSGS? DMS?...) und Genetik
- Beginn mit Immunsuppression: CyA
 - ☐ falls keine Mutation und Remission innert 6 Monaten
 - Dauertherapie für mind. 3 Jahre
 - ☐ falls Mutation → Immunsuppression stop
 - hohes Risiko für Nierenversagen

Genetische = vererbte Formen

■ **Achtung: immer steroid-resistent**

- „isoliertes“ NS oder „syndromal“
- oft „früher oder später“ chronische Niereninsuffizienz =
Kreatinin ↑ → Dialyse / Nieren-Transplantation

■ **Autosomal rezessiv: häufigste Formen bei Kindern**

- **Podocin:** Beginn NS ab Geburt - 20 Jahre
- **Nephrin:** Finnischer Typ, schon intrauterine Proteinurie
- **Laminin:** B2: Mikrokorie ; B3 Herlitz Epidermolyse
- **Integrin alpha 3, PLCE1, PTPRO, MYO1E...**

■ **Histologie:** DMS, FSGS ... oft f(Alter)

■ **Funktion der betroffenen Proteine**

Strukturproteine ***und*** Bausteine im „signaling pathway“

■ Autosomal dominant

- Transkriptionsfaktor: **WT-1**

- Denys-Drash / Frasier: DMS / FSGS

- oft Neumutationen, bei Knaben (= 46, XY) DSD/Intersex

- Cytoskelettale Proteine: **Alpha-Actinin 4, CD2AP**

- **INF-2; ANLN;**

- **Calcium-Kanal TRPC6:**

Mutation: gain of function! ubiquitär, aber isolierte Nephropathie.

■ Syndrome (AR, AD, mitochondriale Störungen ...)

- Spondylo-epiphyseale Dysplasie

- Schimke immuno-osseus dysplasia

- **Nail-Patella und PAX-2 (+/- extrarenal), Galloway ...**

- Mittelmeerfieber mit Amyloidose ...

- Multizentrische Osteolyse Typ III

- Coenzym Q10-Mangel ...

Patient 4a: XY 15-jährig

- aktiver Sportler, Leichtathlet
 - Konsultation abends nach Training wegen starker Gelenkschmerzen
 - Status: fragliche Schwellung beider OSG/Füsse
- Urin
 - Stix: Blut negativ, Eiweiss 2 +
 - Sediment: Ec 1/GF und Lc 1/GF
- Und jetzt?

Patient 4a: XY

- **Urinbefunde: isolierte Proteinurie**
- **Dg: - Überbelastung der unteren Extremitäten
- milde Proteinurie**
- **Procedere?**
 - ☐ **Blutdruck**
 - ☐ **Klinik**
 - ☐ **US**
 - ☐ **Nierenfunktion, Eiweiss**
 - ☐ **...**

Patient 4a: XY

- **Blutdruck: 110 / 60 mm Hg**
- **Spoturin 2 x nachkontrolliert**
 - **1. Morgen-Urin: Stix negativ**
 - **Urin nach Training: 1 - 2+ Eiweiss**
 - *eventuell 24h-Urin: tag und nacht separat*
 - Nacht/Morgen-Urin: Eiw/Krea = 13 g/mol, total 15 mg
 - Tag-Urin: Eiw/Krea = 89 g/mol, total 185 mg
 - **meist keine Differenzierung der Proteinurie:**
glomerular vs tubulär (β 2-Mikroglobulin, Retinol-BP ...)

Patient 4a: XY

- Dg: „exercise induced“ und/oder „orthostatische“ „benigne“ Proteinurie
- Pathophysiologie?
 - ☐ gesteigerte GFR bei Sport
 - ☐ Nutcracker-Syndrom = left renal vein entrapment zwischen Aorta und A. mesenterica superior
- Procedere
 - ☐ keine weiteren Massnahmen (US etc...)
 - ☐ Kontrolle in 3 Monaten: Urin / BD

Patient 4b/c: XY 15-jährig

- aktiver Sportler, Leichtathlet
 - Konsultation abends nach Training wegen rotem Urin und schmerzhafter Miktion
- Urin
 - **b**: Stix: Blut positiv, Eiweiss (+)
Sediment: Ec 25/GF und Lc 1/GF
 - **c**: Stix: Blut positiv, Eiweiss (+)
Sediment: Ec 5/GF und Lc 1/GF
- Und jetzt?

Patient 4b/c: XY

- **Urinbefunde: isolierte Hämaturie: Ec - Hb**

- **DD:**

b: traumatische Läsion im Blasenhals

c: foot-strike hemolysis

Patientin 5: XX 15-jährig

- seit 2 - 3 Wochen etwas unwohl
- Untersuchung: BD 150 / 100 mm Hg
- Urinstix: Blut negativ
Eiweiss 2 +

→ weiteres Vorgehen, resp. an was müssen Sie auch denken?

Patientin 5: XX

- **DD: - Schwangerschaft**
 - **Glomerulonephritis etc...**

Patientin 6: XX 5-jährig

- Winter: „alle paar“ Wochen Infektion obere Luftwege
- seit gestern blutiger / brauner Urin
- Untersuchung
 - reduzierter AZ, müde, leichte US-Oedeme („prätibial“)
 - BD 140/100 mm Hg; Präkordium ↑
- Urinstix: Blut 3+
Eiweiss 2+

→ DD und weiteres Vorgehen

DD: Akute Glomerulonephritis

≥ 2 der folgenden 3 Kriterien (Labor + Klinik)!

- 1. **Hämaturie:** oft braune (nicht rote) Makrohämaturie
- 2. **Hypertonie**
- 3. **Erhöhtes Plasma-Kreatinin**
(Harnstoff = Urea meist relativ mehr ↑)

→ ***Standard-Diagnostik-Batterie (!)***

Ursachen / DD der akuten GN (+/- NS):

1. Postinfektiöse GN: C3 passager tief

Post-Streptokokken: *nephritogene Stämme: M-Proteine*

- Strepto A (wsh. auch C / G)
- oft “nur banale Infektion der oberen Luftwege”
- oft „keine typische“ Angina
- Impetigo contagiosa beim Kleinkind
- “Endocarditis lenta”

Oft kein Erreger nachweisbar: Staph? Viren? ...

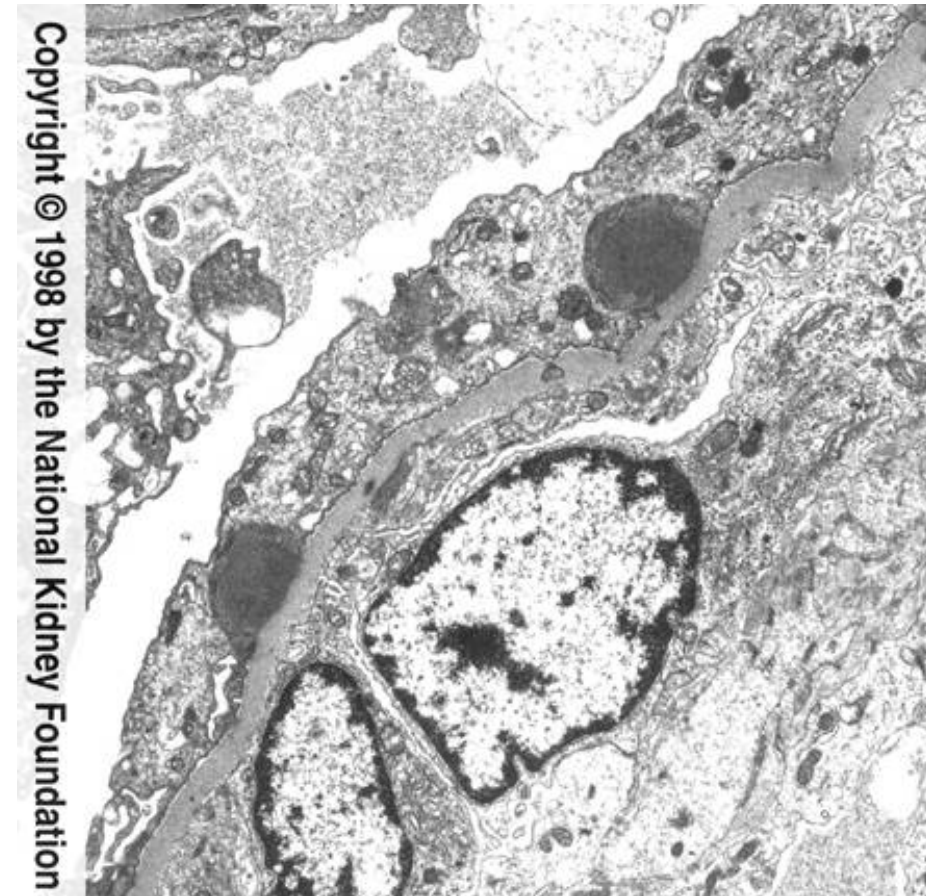
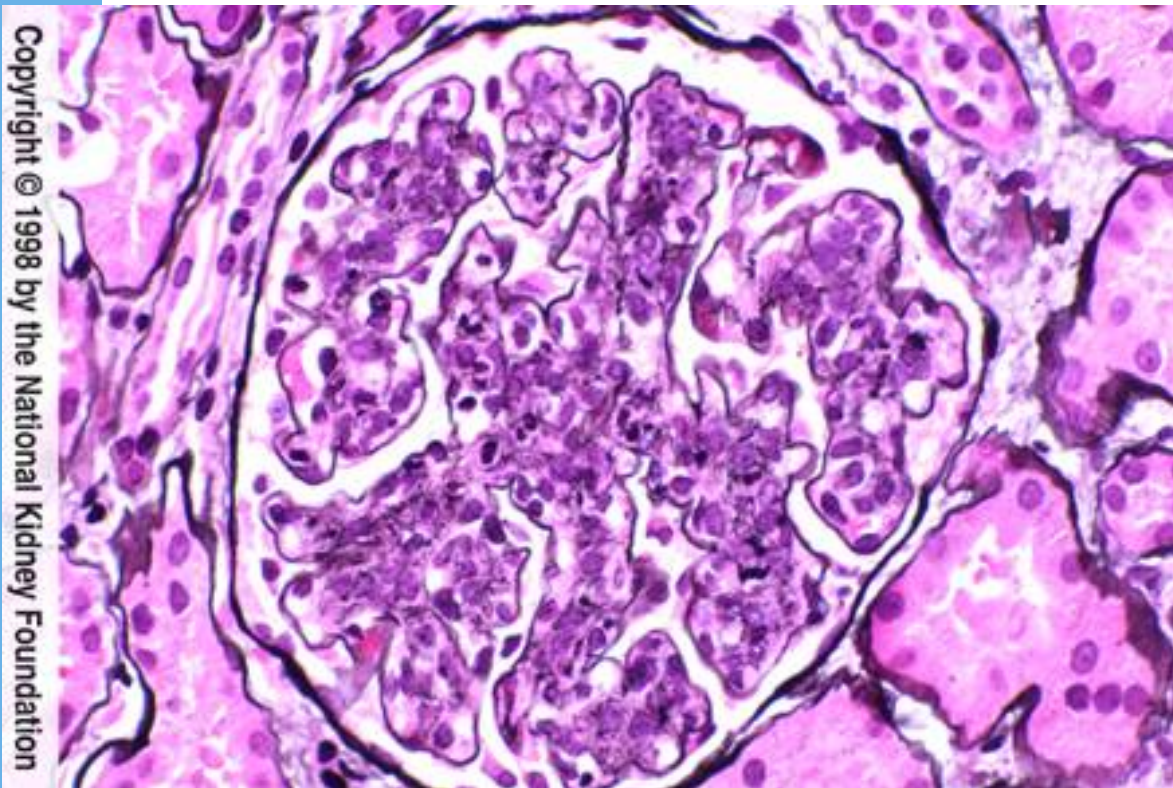
Post-Staphylokokken: - VA-Shunt-Glomerulonephritis

■ Histologie

LM: “endokapilläre” Proliferation (endothelial und mesangial) und “exsudativ” = neutrophile Lc

IF: vor allem C3 und IgG

EM: subepitheliale “humps”



■ Verlauf

- "Systemkrankheit", AZ oft reduziert
- Nieren: selten "rapidly progressive" mit Dialyse
- Blutdruck/Hypertonie
 - hypertensive Enzephalopathie: im MR **PRES** = **P**osterior **R**eversible **E**ncephalopathy **S**yndrome
→ nach wenigen Wochen normal

- nach 6 - 12 Wochen „alles“ wieder normal inkl. BD / C3
ausser: Mikrohämaturie persistiert über Wochen/Monat
- gute Langzeitprognose: auch falls transientes dialysepflichtiges Nierenversagen

PRES: Acute blindness secondary to tonsillitis

K Wicki, K Otten, X Mandanis, TJ Neuhaus
Department of Paediatrics, Children's Hospital Lucerne, Switzerland

Introduction

- Tonsillitis due to streptococcus pyogenes (GAS) infection is a common bacterial infection with quick recovery.
- Acute post-infectious glomerulonephritis (GN) is a complication of GAS-tonsillitis, often accompanied by arterial hypertension.
- Acute hypertension can lead to altered perfusion of the brain causing severe neurological symptoms.

Conclusion

- PRES: Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome
- Rare complication of hypertensive crisis, various causes, e.g. acute glomerulonephritis, immunosuppressive medication
 - Characterized by neuroimaging findings of vasogenic subcortical edema with cortical swelling
 - Timely neuroimaging by cranial MRI and antihypertensive therapy required
 - Course often favourable with full recovery

Case Report of a 12 year old boy

Day 1

- Unilateral painful torticollis after mild trauma without signs of infection
- Analgesia

Day 2

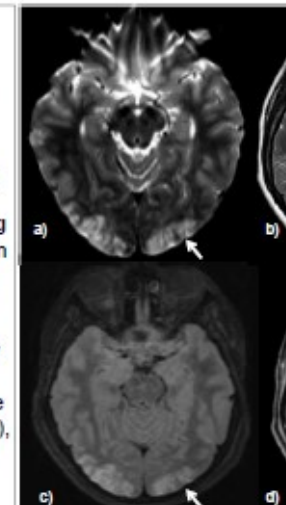
- Painful swallowing, trismus and fever
- Retropharyngeal abscess
- Surgical incision (detection of GAS) and antibiotic treatment

Day 11

- Blood pressure normalized with quadruple therapy: sodium nitroprusside, amlodipine, furosemide, nifedipine
- Neurological symptoms resolved

Day 10

- Visual loss, flashing and lighting sensations, severe headache, swelling of the lower limbs and repeated focal and secondary generalized seizures
- Normal pupillary reflex and bulbar motor function; visual fixation not possible, suggesting cortical blindness
- Blood pressure highly elevated: 164/145 mm Hg
- Cranial MRI: cortical/subcortical hyperintensity in parietal, parieto-occipital and frontal areas and smooth temporo-polar cortical swelling (Fig.1), consistent with posterior reversible encephalopathy syndrome (PRES) secondary to hypertensive crisis
- Additional findings of elevated plasma creatinine (64 $\mu\text{mol/l}$), low serum C3 (0.48 g/l, Ref. 0.9-1.8), elevated ASLO-titer and proteinuria/haematuria consistent with acute post-infectious glomerulonephritis

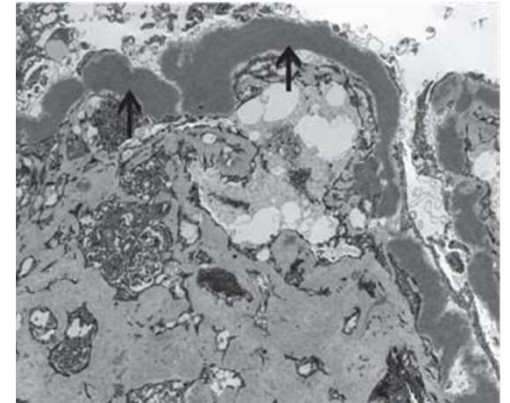


2. IgA Nephropathie

- **isoliert:** typisch **rezidivierende parainfektöse**
Makrohämaturie → Risiko: progressive Niereninsuffizienz
- **bei Schönlein-Henoch Purpura**

3. Membrano-proliferative GN: C3 persistierend tief

EM: I/III vs II (*DDD: dense deposit disease*)



Ursachen?

- **isoliert**
- **Hepatitis C / Kryoglobulinämie / Lipodystrophie**
- **Komplementdefekt (ähnlich wie atypisches HUS)**
- **einige wenige Patienten vor 1990 und wieder nach 2000?**

4. Membranöse GN

- ☐ idiopathisch → Prognose bei Kindern oft gut
- ☐ Auto-AK gegen PLA2R1: Podozyten-Membranprotein
Phospholipase A2 Rezeptor1
- ☐ Hepatitis B, Malaria, Filariose
- ☐ SLE

5. GN bei Systemkrankheit / Vasculitis / Auto-AK

- ☐ SLE: C3 tief
- ☐ ANCA (c/p)
 - ☐ «Wegener»
 - ☐ Microscopic polyangiitis
- ☐ Anti-GM AK: Goodpasture
- ☐ Polyarteritis nodosa

6. Varia ...



A paediatric Case of Lipoprotein Glomerulopathy

¹Halbeisen N, ²Fischer A, ³Hopfer H, ¹Neuhaus TJ

¹Department of Paediatrics, Children's Hospital Lucerne; ²Nephrology Unit, Cantonal Hospital Lucerne;

³Department of Pathology, University of Basle

Introduction

- **Lipoprotein glomerulopathy** is a rare cause of nephrotic syndrome, hypertension and renal failure in Asian patients.
- Few paediatric and/or European cases are described.

Conclusions

- Global migration expands the spectrum of diseases.
- Renal diseases in childhood and adolescence often have a genetic background.
- Detailed family history is crucial in diagnostic work-up.
- Significant proteinuria and hypertension can be asymptomatic in children and adolescents.
- Lipoprotein glomerulopathy is an autosomal dominant trait with incomplete penetrance and variable phenotype.

zern



■ Langzeit-Prognose bei GN

- ☐ bei postinfektiöser GN: meist gut
- ☐ bei allen anderen Formen:
variabel: von Remission bis Nierenversagen

■ Risikofaktoren für Nierenversagen

- ☐ «unabhängig der Grundkrankheit»
- ☐ ***Befunde im Intervall***
 - ☐ ***Hypertonie*** ↑
 - ☐ ***Proteinurie*** ↑
 - ☐ ***Plasma-Kreatinin*** ↑
 - ☐ ***aber nicht Hämaturie***

Konklusion: Nephro-Trias im Alltag

Hämaturie - Hypertonie - Proteinurie



- **Anamnese:** Patient und Familie
- **Klinik:** Begleiterkrankungen, Oedeme etc ...
- **Labor:** Kreatinin, Proteinurie ...
DD: GN → „Standardbatterie“ inkl. alle Auto-AK

Konklusion: Nephro-Trias im Alltag

Hämaturie - Hypertonie - Proteinurie



- **Abwarten falls:**
 - isolierte „geringe“ Proteinurie (resp. benigne / orthostatisch)
 - isolierte / familiäre Mikrohämaturie
- **Abklärung falls:**
 - signifikante Proteinurie
 - Makrohämaturie (immer US ...)
 - Hypertonie mehrmals bestätigt
 - kombinierte Befunde: GN + NS

Patientin 7: XX 10-jährig

- Sommer: seit 2 Jahren wiederholt leicht geschwollene Unterschenkel, immer guter AZ.
- Vor 2 Jahren: rheumatologische Abklärung wegen „Arthralgien“ in Beinen / Armen / Händen →
Konklusion: Konversionssyndrom
- Urinstix: Blut negativ
Eiweiss 2 - 3+
- U-status: Sediment mit Ec 1/GF und Lc 1/GF

Patientin 7: XX

- **Urinbefunde ?**
- **Diagnose ?**
- **weiteres Vorgehen ?**

Patientin 7: XX

- **Urinbefunde: isolierte Proteinurie**
- **Dg: ausgeprägte Proteinurie ?!**
- **Procedere ?**
 - ☐ **Blutdruck**
 - ☐ **Klinik**
 - ☐ **US**
 - ☐ **Nierenfunktion**
 - ☐ **Eiweiss-Elektrophorese**
 - ☐ **Varia ?**

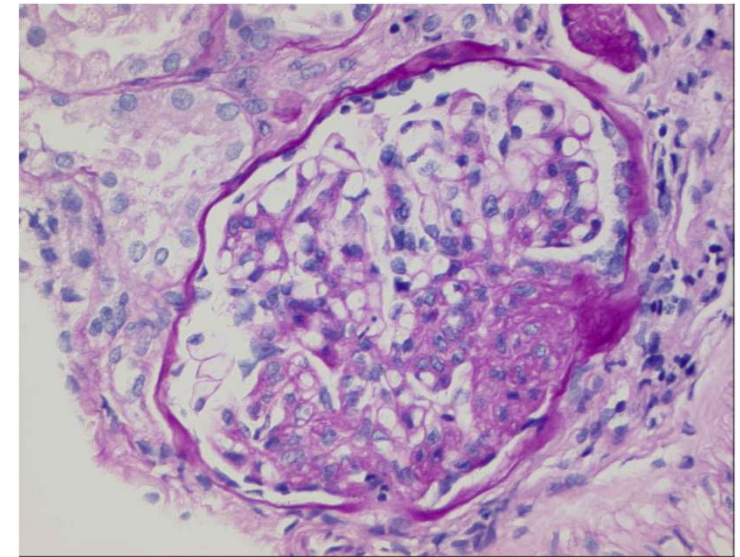
Patientin 7: XX

- **Urin: Eiw / Krea (g/mol): 225 - 350 tags/nachts**
24h- Urin: 1,7 - 3,3 g/l → >> 1g/d
- **Blutdruck: 152/122; 24-h: 132/90, MAD: 103 (P95 = 90)**
- **Klinik: US-Oedeme (+), B4, P4, Menarche mit 13 J.**
- **Blut: Nierenfunktion normal: Krea 56 umol/l**
Eiweiss: 58 g/l, Albumin: 32 g/l
- **Anamnese: vor 2 J: auch schon intermittierende Proteinurie bis max 3+, aber „nicht beachtet“ ...**
→ und jetzt ?

Patientin 7: XX

Nierenbiopsie (LM, IF, EM)

- nicht klassifizierbare Immun-Komplex-GN mit Glomerulosklerose (nicht typisch FSGS)
- keine Hinweise für Systemerkrankung / Vasculitis
- Geschlecht / Phänotyp: weiblich, keine Dysmorphien
- alle Auto-AK, C3/4, Hepatitis B/C: normal / negativ
- Genetik: Podocin-Gen, WT-1 Gen: keine Mutation



Patientin 7: XX

■ Dg: chronische Proteinurie bei Immunkomplex-GN

- kein nephrotisches Syndrom (per definitionem)
- nicht typisch für INS: kein „akutes“ Auftreten
- keine Hinweise für „Syndrome“
- Ursache: immunologisch? genetisch?

■ Therapie

- ☐ ACE-Hemmer: Enalapril → Hypertonie / Proteinurie
- ☐ Diuretikum Lasix
- ☐ Immunsuppression: aktuell nein

■ Prognose / Zukunft: ??