

MARTIN-LUTHER-UNIVERSITÄT



HALLE-WITTENBERG



KRANKENHAUS
**ST. ELISABETH &
ST. BARBARA**

**KINDER- UND
JUGENDMEDIZIN**

Pädiatrische Nephrologie 6. Semester

PD Dr. Ludwig Patzer

KRANKENHAUS ST. ELISABETH UND ST. BARBARA HALLE (SAALE)



zertifiziert nach
proCum Cert incl. KTO



Tubulopathien



- 14 Monate altes Kleinkind
- Einweisung durch niedergelassenem Pädriater

Einweisungsschein

Diagnose

Inappetenz, R63.0 G,

Gewichtsverlust, R63.5 G,

Erbrechen Z, R11 Z,

Kuhmilchproteinintoleranz V,

T78.1 V

Klinischer Befund

- Minderwuchs (3. Perz.), Muskelhypotonie, Rundrücken, Rachitis, „blonde Haare“; unglückliches Kind, immer Durst, statomotorisch retardiert
- Ca 2,24 mmol/l, PO₄ 0,5 mmol/l (NW 1,5-2,8),
- K 2,96 mmol/l (NW >3,9)
- BE - 7,1; HCO₃ 17,4 mmol/l
- Hyperkalziurie,
TmP/GFR 0,4 mmol/l (NB > 1,07),
Proteinurie 256 mg/mmol Krea,
Glucosurie 56 mmol/l,
generalisierte Hyperaminoazidurie

Z: 523.5, B: 895.5

*06.02.2008

284312

22.04.2009, 12:10:51

A1



-
- Elektrolytverluste
 - Wasserverluste
 - Bicarbonatverlust

 - Generalisierte Tubulopathie
 - = de Toni - Debré - Fanconi Syndrom

de Toni - Debré - Fanconi Syndrom

angeboren

erworben

primär

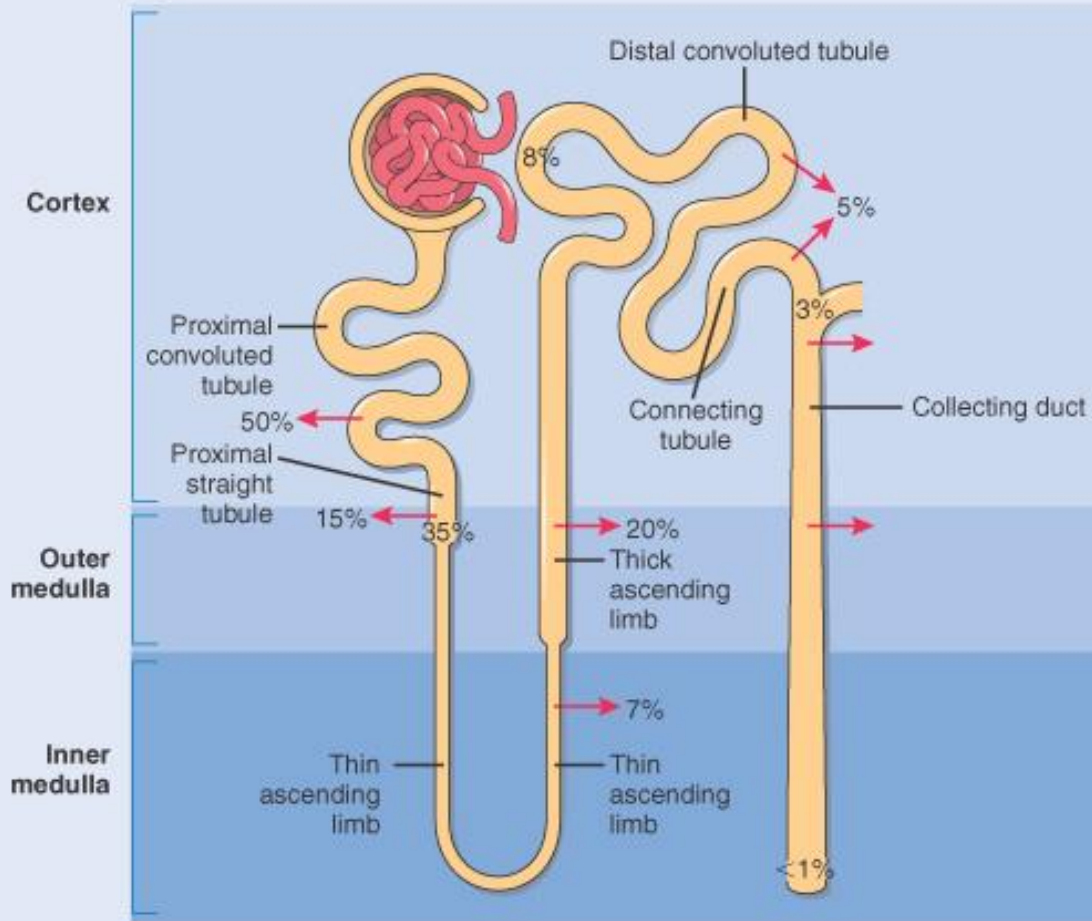
sekundär

- autos. dominant
- autos. rezess.
- X-chromosomal

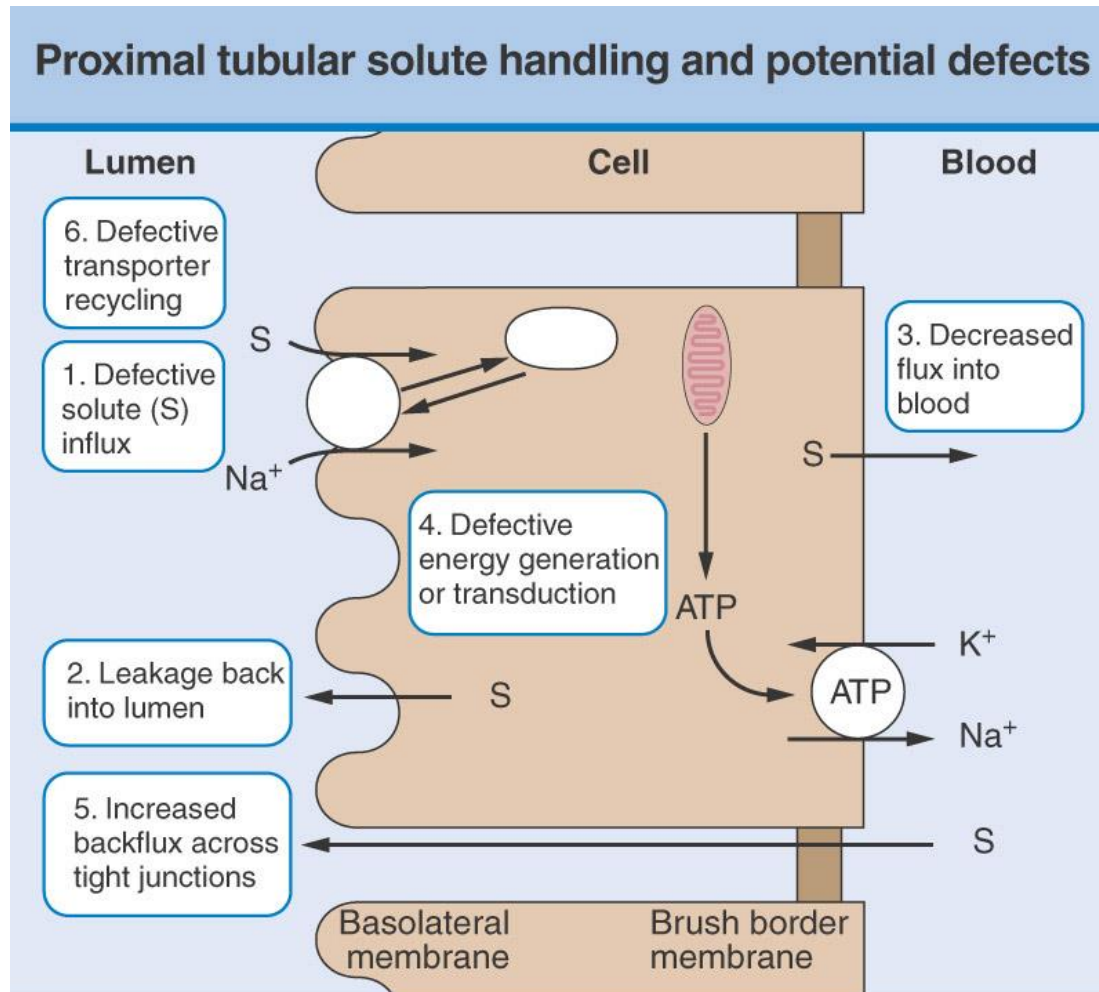
- Zystinose
- Galaktosämie
- Fruktoseintoleranz
- Tyrosinämie
- Mb. Wilson
- Lowe - Syndrom
- Glykogenosen
- Mitochondriopathien

- Ifosfamid
- Schwermetalle (Cd, Hg, Pb)
- Amyloidose
- Sjögren-Syndrom
- Balkannephropathie
- multiples Myelom
- Nierenvenenthrombose
- Z.n. Ntx

Renal sodium handling

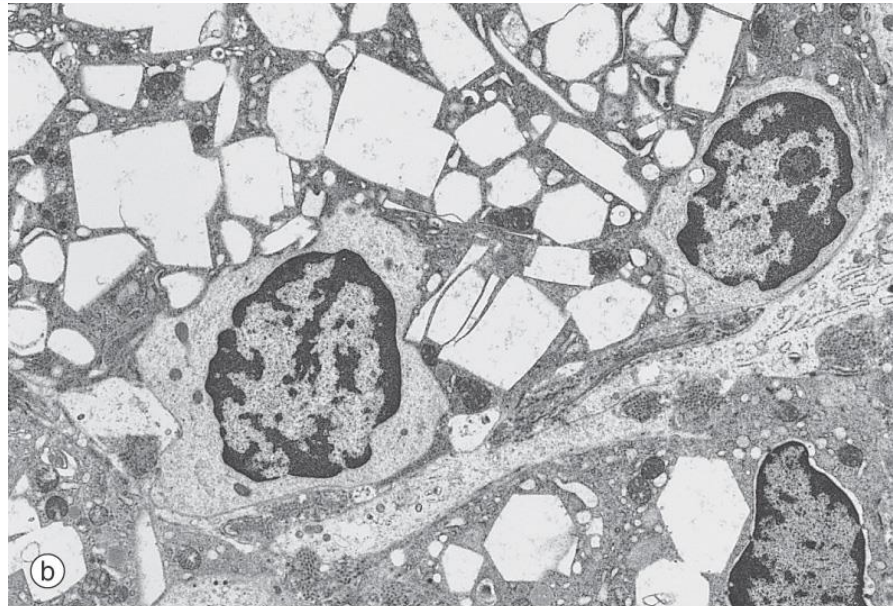
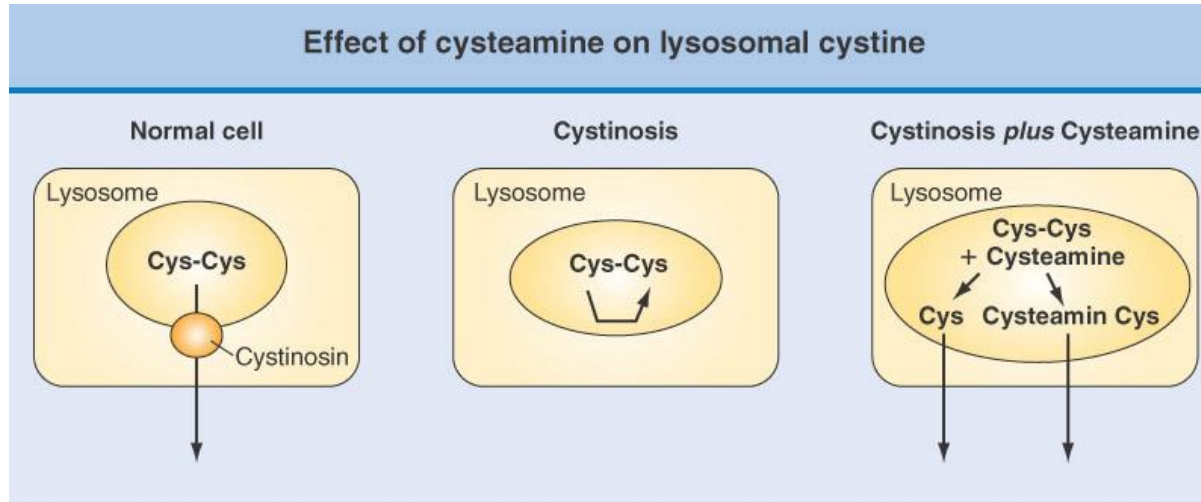


Proximal Tubulus





Nephropathische Zystinose





Nephropathische Zystinose

Therapie

Substitution: NaHCO_3 , K, PO_4 , Vit. D, H_2O

Cysteamin

Trotzdem Multi-Systemerkrankung

Fazit: Bei Gedeihstörungen, Rachitis, Kleinwuchs an Niere denken!