

<https://doi.org/10.56936/18291775-2023.36-23>

UDC: 616.61-003.4:616.61-003.821

## COEXISTENCE OF POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE AND AL-AMYLOIDOSIS IN A PATIENT WITH NEPHROTIC SYNDROME

Simonyan A.<sup>1</sup>, Alexanyan N.<sup>1</sup>, Voskanyan A.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> YSMU, Department of Pulmonology and Nephrology

<sup>2</sup> Center of Hematology after prof. R. Yeolyan

Received: 17.05.2023, reviewed: 12.06.2023, accepted: 23.10.2023

**Keywords:** polycystic kidney disease, amyloidosis, nephrotic syndrome.

Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) is an inherited disease characterized by the development and growth of cysts in the kidney. ADPKD is seen in 1 in 400 to 1000 births with half the patients remaining undiagnosed. Clinical manifestations include abdominal pain, hematuria, urinary tract/cyst infection, hypertension, renal stones, proteinuria <2g/day, urinary-concentrating defect. The disease progresses with development renal failure [9]. This abstract introduces a case of a patient, who had polycystic kidney disease and nephrotic syndrome, not characteristic of PKD. Examinations of the patient reveals AL amyloidosis as the cause of nephritic syndrome.

### Introduction

Autosomal dominant polycystic kidney disease is characterized by multiple cysts in the cortex and medulla of the kidneys. In ADPKD proteinuria is less than 2g/day, and nephrotic syndrome is unusual. In this situation, other concomitant glomerular diseases should be checked [6,8]. Here we report a case of ADPKD with nephrotic syndrome within AL amyloidosis.

### Case report

A 63-year-old woman was admitted to hospital with nephrotic syndrome in 12.2021. In 2006, she was diagnosed with ADPKD by ultrasound sonography and family history. In 2014, a high level of creatinine (2.09 mg/dl) was discovered first time. In November 2021 she got sick with Covid-19 pneumonia and had elevated levels of creatinine (5.53-4.4 mg/dl). In December 2021 she was admitted to our hospital with the swollen low extremities.

### \* ADDRESS FOR CORRESPONDENCE

A. Simonyan

YSMU, Department of Pulmonology and Nephrology

Address: 9 Ezras Hasratyan St

E-mail: arminsimonyan@rambler.ru

Tel.: (+374) 77 76 20 48

At the physical examination her skin color was pale. The musculoskeletal system was without visible changes. Her body temperature was 36.5°C, the lung auscultation was vesicular, SpO<sub>2</sub> – 95% breathing room air. The sounds of heart rate were rhythmic and clear, the blood pressure was 130/90 mmHg, the pulse was 81 per minute. The abdomen was soft and painless. Bowels were functioning regularly. The low extremities were swollen. Urination was free and painless. Costovertebral angle tenderness was negative bilaterally. Diuresis was 1.2 l. per day. The laboratory examination showed: biochemical analysis – serum Cr – 3.33 mg/dl, serum urea – 12.42 μmol/l, serum total protein – 5.53g/dl, serum albumin – 2.12 g/dl, serum potassium – 3.8 mmol/l, CBC-RBC – 3.34×10<sup>12</sup>/l, HGB – 89 g/l, WBC – 8.51×10<sup>9</sup>/l, PLT – 522×10<sup>9</sup>/l. Urinalysis showed protein – 4.2 g/l, erythrocytes – 7-8/ HPF, leukocytes – 5-6/HPF, pH – 5, SG – 1005. Daily proteinuria was 6 g/day. Urine culture was clean. Poly-organic CT didn't reveal signs of cyst infection, cancer or signs of inflammation of other organs. The genetic test of MEFV, taking into account the patient's nationality (Armenian) did not reveal any mutation. Because of large cysts of kidneys, a biopsy was taken from rectum. The biopsy revealed Congo-positive amyloidosis. Histochemical and immunofluorescence studies revealed amyloid deposits with lambda light chain expression. A bone marrow biopsy discovered increased level of plasma cells up to 5%, light chains of immunoglobulins with predominance of lambda chains, plasma cell dyscrasia. AL-amyloidosis with lambda light chain monoclonal protein was diagnosed.

### Discussion

ADPKD is one of the most common inherited disorders in humans and the most frequent genetic cause of kidney failure in adults. It's a multisystemic and progressive disorder characterized by cyst formation and enlargement in the kidney and other organs. Polycystin-1 and polycystin-2 are proteins which interact with each other to help primary cilia on the tubular epithelial cells sense the luminal environment. Therefore, muta-

tion in either of these proteins leads to defective ciliary function. It leads to increased secretion of NaCl, and the resultant passive movement of water contributes to cyst growth [1]. It's characteristic of the macrohematuria due to cyst hemorrhage, leukocyturia and bacteriuria because of cyst infection and proteinuria less than 2 g/day. The frequency of occurrence of proteinuria in ADPKD ranges from 14 to 34% in non-uremic adults, and to ~80% in adults with advanced renal failure. And when a patient has nephrotic range proteinuria, another disease should be suspected as well [2, 7]. There were only 29 cases of ADPKD from 1972 to 2012 associated with nephrotic syndrome, in which the renal lesions were evaluated by the histopathological studies. However, it is reasonable

to assume that many other similar cases were not investigated or published. In most cases FSGS was the cause of nephrotic syndrome in patients with PKD [4]. Amyloidosis in patients with ADPKD usually is secondary, because of frequent urinary tract infection which is a cause of chronic inflammation [3, 5]. Our patient had no history of chronic inflammation of the cysts and no other chronic inflammatory diseases including periodic disease. In the available literature we couldn't find such case of ADPKD and AL amyloidosis.

#### Conflict of interest

None declared.

## REFERENCES

1. Bastos A.P., Onuchic L.F. Molecular and cellular pathogenesis of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Braz. J. Med. Biol. Res.*, 2011 Jul;44(7):606-17. doi: 10.1590/s0100-879x2011007500068. Epub 2011 May 27
2. Contreras G., Mercado A., Pardo V., Vaamonde C.A. Nephrotic syndrome in autosomal dominant polycystic kidney disease. *J. Am. Soc. Nephrol.*, 1995 Nov;6(5):1354-9. doi: 10.1681/ASN.V651354
3. Kollabathula A., Vishwajeet V., Gupta K., Mitra S., Sharma V., Ray P., Bhalla A. Chronic brucellosis with hepatic brucelloma and AA amyloidosis in a patient with autosomal dominant polycystic kidney disease. *Autops Case Rep.*, 2019 Dec 13;10(1): e2019128. doi: 10.4322/acr.2019.128. eCollection 2020 Jan-Mar
4. Oda Y., Sawa N., Hasegawa E., Mizuno H., Kawada M., Sekine A., Hiramatsu R., Yamanouchi M., Hayami N., Suwabe T., Hoshino J., Takaichi K., Kinowaki K., Ohashi K., Fujii T., Ubara Y. PKD1-associated autosomal dominant polycystic kidney disease with glomerular cysts presenting with nephrotic syndrome caused by focal segmental glomerulosclerosis. *BMC Nephrol.*, 2019 Aug 28;20(1):337. doi: 10.1186/s12882-019-1524-6
5. Sar F., Taylan I., Kutlu C. et al. Amyloidosis in a patient with autosomal dominant polycystic kidney disease and tuberculosis: a case report. *Int. Urol. Nephrol.*, 2007; 39: 655-659
6. Shokoufeh Savaj, Mahmoud Parvin, Javad Savoj. Massive Proteinuria and Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease A Rare Coincidence. *Iran J. Kidney Dis.*, 2012 Jan;6(1):73-6
7. Visciano B., Di Pietro R.A., Rossano R., Mancini A., Zamboli P., Cianciaruso B., Pisani A. Nephrotic syndrome and autosomal dominant polycystic kidney disease. *Clin. Kidney J.* 2012 Dec;5(6):508-11. doi: 10.1093/ckj/sfs147. Epub 2012 Nov 11
8. Wan R.K., Kipgen D., Morris S., Rodger R.S. A rare cause of nephrotic syndrome in autosomal-dominant polycystic kidney disease. *NDT Plus.*, 2009 Apr;2(2):136-8. doi: 10.1093/ndtplus/sfn197. Epub 2008 Dec 25
9. Wilson P.D. Polycystic kidney disease. *N. Engl. J. Med.*, 2004; 350: 151- 164

## ԱՄՓՈՓՈՒՄ

## ԵՐԻԿԱՄՆԵՐԻ ՊՈԼԻԿԻՍՏՈՉ ԶԻՎԱՆԴՈՒԹՅԱՆ ԵՎ AL-ԱՄԻԼՈԻԴՈԶԻ ԶԱՄԱԿՑՈՒՄԸ ՆԵՖՐՈՏԻԿ ԶԱՄԱԽՏԱՆԻՇՈՎ ԲՈՒԺԱՌՈՒՆԵՐԻ ՇՐՋԱՆՈՒՄ

Սիմոնյան Ա.Խ.<sup>1</sup>, Ալեքսանյան Ն.Յ.<sup>1</sup>, Ոսկանյան Ա.Ա.<sup>2</sup><sup>1</sup> ԵՊԲԶ, պոլիմոնոլոգիայի և նեֆրոլոգիայի ամբիոն<sup>2</sup> Պրոֆ. Ռ.Յ. Յոլյանի անվան Արյունաբանական կենտրոն**Բանալի բառեր`** երիկամների պոլիկիստոզ հիվանդություն, ամֆիլոիդոզ, նեֆրոտիկ սինդրոմ:

Երիկամների աուտոսոմ դոմինանտ պոլիկիստոզ հիվանդությունը (ԵԱԴԴՅ) ժառանգական հիվանդություն է, որը բնութագրվում է երիկամներում կիստաների ձևավորմամբ և մեծացումով: ԵԱԴԴՅ-ն դրսևորվում է 400-1000 նորածիններից մեկի դեպքում, ընդ որում դեպքերի կեսը մնում է չախտորոշված: Կլինիկական դրսևորումներն են գոտկային ցավը, հեմատուրիան, միզուղիների և կամ կիստաների ինֆեկցիան, զարկերակային հիպերտենզիան,

երիկամային քարերը, պրոտեինուրիան 2 գ/օրականից քիչ, մեզի խտացման խանգարումը: Զիվանդությունն ընթանում է երիկամային անբավարարության զարգացմամբ: Տվյալ արտրակտում բնութագրվում է երիկամների պոլիկիստոզ հիվանդությունից տառապող բուժառու, ում դեպքում ախտորոշվել է նեֆրոտիկ համախտանիշ, որը բնութագրական չէ երիկամների պոլիկիստոզ հիվանդությանը: Զետագոտությունների ընթացքում հիվանդի դեպքում հայտնաբերվել է AL-ամֆիլոիդոզ, որը և նեֆրոտիկ համախտանիշի պատճառն է:

## РЕЗЮМЕ

## СОЧЕТАНИЕ ПОЛИКИСТОЗНОЙ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК И AL-АМИЛОИДОЗА У ПАЦИЕНТКИ С НЕФРОТИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ

Симонян А.Х.<sup>1</sup>, Алексанян Н.Г.<sup>1</sup>, Восканян А.А.<sup>2</sup><sup>1</sup> ЕГМУ, Кафедра пульмонологии и нефрологии<sup>2</sup> ЕГМУ, Гематологический центр им. проф. Р.О. Еоляна**Ключевые слова:** поликистоз почек, амилоидоз, нефротический синдром.

Аутосомно-доминантная поликистозная болезнь почек (АДПБП) – у наследственное заболевание, характеризующаяся развитием и ростом кист в почках. АДПБП наблюдается у 1 из 400–1000 новорожденных, при этом у половины пациентов остается недиагностированной. Клинические проявления включают боль в животе, гематурию, инфекцию мочевыводящих путей/кист, гипертонию, камни в почках,

протеинурию <2 г/день, нарушение концентрации мочи. Заболевание прогрессирует с развитием почечной недостаточности. В данной статье описывается пациентка с поликистозом почек и нефротическим синдромом, нехарактерным для поликистозной болезни почек. В процессе обследования у больной выявлен AL-амилоидоз, который и являлся причиной нефротического синдрома.