

Dostępne online www.sciencedirect.com

ScienceDirect

journal homepage: www.elsevier.com/locate/pepo

Kazuistyka/Case report

Trudności w rozpoznaniu tyrozynemii typu 1 z perspektywy onkologa – opis przypadku



Difficulties in tyrosinemia type 1 diagnosis – oncologist perspective – case presentation

Bogna Ukielska¹, Ewelina Gowin^{2,*}, Łukasz Kałużny³, Olga Zajac-Spychała¹, Alicja Bartkowska-Śniatkowska⁴, Katarzyna Jończyk-Potoczna⁵, Miłosz Jazdon¹, Joanna Kędzierska¹, Przemysław Mańkowski⁶, Benigna Konatkowska¹, Danuta Januszkiewicz-Lewandowska^{1,7,8}

¹ Klinika Onkologii, Hematologii i Transplantologii Pediatricznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, Poznań, Polska

² Katedra i Zakład Medycyny Rodzinnej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, Poznań, Polska

³ Klinika Gastroenterologii Dziecięcej i Chorób Metabolicznych I Katedry Pediatrii Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, Poznań, Polska

⁴ Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii Pediatricznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, Poznań, Polska

⁵ Zakład Radiologii Pediatricznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, Poznań, Polska

⁶ Katedra i Klinika Chirurgii, Traumatologii i Urologii Dziecięcej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, Poznań, Polska

⁷ Instytut Genetyki Człowieka w Poznaniu Polska Akademia Nauk, Poznań, Polska

⁸ Zakład Diagnostyki Medycznej, Poznań, Polska

INFORMACJE O ARTYKULE

Historia artykułu:

Otrzymano: 01.12.2014

Zaakceptowano: 23.02.2015

Dostępne online: 09.03.2015

Słowa kluczowe:

- α -fetoproteina
- tyrozynemia
- hepatomegalia

A B S T R A C T

We present a case of a 9-month-old boy referred to hospital with suspicion for malignancy. Additional tests revealed hepatomegaly, laboratory markers of liver failure and elevated levels of alpha-fetoprotein. During hospitalization patient's condition deteriorated rapidly. Based on performed test a preliminary diagnosis of tyrosinemia type 1 was made. Final diagnosis was established in the Children's Health Institute. In the repeated GC/MS test a presence of succinylacetone was detected. Specific treatment was introduced. Neoplastic cells were not found in liver biopsy. Due to advanced neurological damages patient was disqualified from getting liver transplant.

* Adres do korespondencji: Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Katedra i Zakład Medycyny Rodzinnej, ul. Przybyszewskiego 49, 60-355 Poznań, Polska. Tel.: +48 618 69 11 44.

Adresy email: ewego@ump.edu.pl, ewego@poczta.onet.pl (E. Gowin).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.pepo.2015.02.005>

0031-3939/© 2015 Polish Pediatric Society. Published by Elsevier Sp. z o.o. All rights reserved.

Keywords:

- Alpha-fetoprotein
- Tyrosinemia
- Hepatomegaly

The presented case reminds how important is to take into consideration inborn errors of metabolism in differential diagnosis of hepatomegaly. One must remember that tumor markers such as AFP and CEA have only additional role in diagnostic process. Final diagnosis cannot be made only based on them. We hope, that thanks to the newborn metabolic screening started in Wielkopolska Region in October 2012, and in whole Poland in November 2013, this case will be the last case of late recognized tyrosinemia type 1.

© 2015 Polish Pediatric Society. Published by Elsevier Sp. z o.o. All rights reserved.

Powiększenie obwodu brzucha jest objawem budzącym niepokój zarówno wśród rodziców małych pacjentów, jak i u lekarzy. Często jest pierwszym objawem nowotworu rozwijającego się w jamie brzusznej, takiego jak neuroblastoma czy guz Wilmsa. To pogotowie onkologiczne sprawia, że dzieci kierowane są na oddziały onkologiczne. W takich przypadkach podstawowym badaniem diagnostycznym jest badanie ultrasonograficzne jamy brzusznej. Pozwala ono wstępnie ustalić przyczynę powiększonego obwodu brzucha.

W przypadku powiększenia wątroby oprócz oceny czynności wątroby zalecane jest oznaczenie takich markerów nowotworowych, jak α -fetoproteina (AFP) czy antygen karcynomaembrionalny (CEA). Hepatomegalia, której towarzyszy podwyższony poziom AFP, sugeruje rozpoznanie pierwotnego raka wątroby lub hepatoblastoma. Hepatoblastoma jest najczęściej występującym pierwotnym nowotworem wątroby u dzieci, jego głównym objawem klinicznym jest asymetria powłok jamy brzusznej. Podwyższone stężenie AFP jest wykrywane u 80–90% pacjentów i dobrze koreluje z aktywnością choroby – jest proporcjonalne do wielkości guza.

Poniżej przedstawimy przypadek pacjenta, u którego pod objawami hepatomegalii i podwyższonego stężenia AFP kryła się wrodzona wada metabolizmu.

Opis przypadku

9-miesięczne niemowlę zostało przekazane do Kliniki Onkologii, Hematologii i Transplantologii Pediatrycznej w Poznaniu ze szpitala rejonowego z podejrzeniem choroby rozrostowej wysuniętym na podstawie utrzymującego się od tygodnia powiększenia obwodu brzucha. Dodatkowo od miesiąca utrzymywały się poranne wymioty i stany podgorączkowe.

Chłopiec z ciąży VI, porodu IV (cięższe II i III poronione), urodzony siłami natury, o czasie (40 tc), Apg 10, masa urodzeniowa 3640 g. Karmiony piersią do szóstego miesiąca życia, następnie wprowadzono mleko modyfikowane oraz pokarmy uzupełniające. W badaniach przesiewowych w pierwszym miesiącu życia rozpoznano ciężki niedosłuch (dziecko zaopatrzone w aparat słuchowy), dziecko dotychczas poważnie nie chorowało, nie było hospitalizowane, rozwój psychoruchowy opóźniony w stosunku do wieku (nie siedziało samodzielnie). Rodzice (matka lat 37, ojciec 39) spokrewnieni – kuzyni pierwszego stopnia – oboje bez obciążonego wywiadu rodzinnego. Rodzeństwo w wieku: 15, 7 i 3 lata, nie chorowało na żadne choroby przewlekłe.

Przy przyjęciu dziecko w stanie ogólnym średnim, blade, apatyczne. W badaniu przedmiotowym z odchyłen wykazano: powłoki brzuszne wysklepione powyżej poziomu klatki piersiowej, napięte, wątroba prawidłowa, 3 cm poniżej łuku żebrowego, obrzęk jądra prawego.

Wstępna diagnostyka laboratoryjna wykazała głęboką niedokrwistość (HBG 6,3 g/dl), niewielkiego stopnia leukocytozę (15,95 tys/ μ l), limfocytozę rzędu 71,6%. W badaniach biochemicznych stwierdzono cechy niewydolności wątroby: INR 4,85, hiperbilirubinemię (3,6 mg/dl), hipoglikemię (41 mg/dl), hipoalbuminemię (2,7 g/dl), obniżone stężenie fibrynogenu (0,6 g/l), ALP 626 IU/l i AST116 IU/l, stężenie amoniaku był prawidłowy. Stężenie AFP w surowicy krwi wynosiło 21 172,0 ng/ml (przy normie do 7 ng/ml). W badaniu metodą PCR wykluczono również infekcję wirusami HBV, CMV, EBV, HSV, HCV. Szczegółowe wyniki oraz normy laboratoryjne przedstawione są w tabeli I.

W przeprowadzonej diagnostyce obrazowej w USG jamy brzusznej z odchyłen uwidoczniło liczne zmiany hiperechogenne w wątrobie, o średnicy do 1 cm, nerki o wzmożonej echogeniczności miąższu oraz wolny płyn w zatoce Morrisona, a w USG jąder wodniak jądra prawego.

Tabela I – Wstępne wyniki badań laboratoryjnych
Table I – Preliminary laboratory test results

	wartość	norma
HBG	6,3 g/dl	10–13 g/dl
WBC	15,95 tys/ μ l	5–19 tys/ μ l
Glukoza	41 mg/dl	70–99 mg/dl
ALP	626 IU/l	0–390 IU/l
AST	116 IU/l	0–32 IU/l
ALT	40 IU/l	0–33 IU/l
Fibrynogen	0,60 g/l	1,8–3,5 g/l
Bilirubina całkowita	3,6 mg/dl	0–1,1 mg/dl
Bilirubina związana	1,8 mg/dl	0–0,2 mg/dl
Albuminy	2,7 g/dl	3,5–5,52 g/dl
Amoniak	50 μ mol/l	10–50 μ mol/l
PT	51 s	13–23 s
APTT	48,5 s	26–36 s
INR	4,85	0,8–1,2
D-dimery	4,7 mg/l	0–0,5 mg/l
Fe	18 μ g/dl	59–158 μ g/dl
Ferrytyna	8,5 ng/ml	21–274 ng/ml
AFP	21 172,0 ng/ml	<7 ng/ml

HBG – hemoglobina, WBC – leukocyty, ALP – fosfataza zasadowa, AST – aminotransferaza asparaginowa, ALT – aminotransferaza alaninowa, PT – czas protrombinowy, APTT – czas kaolinowo – kefalinowy, INR – znormalizowany czas protrombinowy, AFP – α -fetoproteina

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/10163316>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/10163316>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)