

Dostępne online www.sciencedirect.com

ScienceDirect

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

Kazuistyka/Case report

Dziedziczne zapalenie trzustki u 5-letniej dziewczynki – opis przypadku*Hereditary pancreatitis in a 5-year-old girl – case report***Barbara Iwańczak^{1,*}, Tomasz Jarmoliński², Katarzyna Akutko¹,
Agnieszka Borys-Iwanicka¹**¹ II Katedra i Klinika Pediatrii, Gastroenterologii i Żywienia UM we Wrocławiu, Polska² Oddział Dziecięcy Szpitala Międzyrzeckiego Sp. z o.o. w Międzyrzeczu, Polska

INFORMACJE O ARTYKULE

Historia artykułu:

Otrzymano: 13.04.2017

Zaakceptowano: 19.05.2017

Dostępne online: xxx

Słowa kluczowe:

- dziedziczne zapalenie trzustki
- gen PRSS1
- CFTR
- wirus Epsteina i Barr

Keywords:

- Hereditary pancreatitis
- PRSS1 gene
- CFTR gene
- Epstein-Barr virus

A B S T R A C T

Hereditary pancreatitis is a rare disease with autosomal dominant inheritance. In 1996, Whitcomb et al. linked it to the mutation of the gene encoding cationic trypsinogen PRSS1. The onset of symptoms in children occurs at the age of about 10 years. In this work, a case of a 5-year-old girl with heterozygotic mutation p.R122 PRSS1 gene and family history of chronic pancreatitis in father is presented. The mother of the girl's father and his sister died of pancreatic cancer at the age of 37 and 50, respectively, and the father's brother suffers from chronic pancreatitis. Moreover, p.M470 V homozygotic mutation of the CFTR gene has been present in the girl. The patient has suffered from mild acute pancreatitis twice. The first episode was induced by Epstein-Barr virus and the second by a dietary error. Ultrasound study of the pancreas did not reveal any pathology. At present, the girl is well and does not report any ailments, sticks to the diet and is under medical control.

© 2017 Published by Elsevier Sp. z o.o. on behalf of Polish Pediatric Society.

Dziedziczne zapalenie trzustki jest chorobą występującą rzadko, w populacji francuskiej występuje z częstością 0,3 na 100 000 [1]. Jest chorobą dziedziczną autosomalnie dominującą z około 80% penetracją [2]. W 1996 roku Whitcomb i wsp. [3] odkryli mutację genu trypsynogenu PRSS1 (cationic trypsinogen serine protease 1 gene) R122H zlokalizowaną na długim ramieniu chromosomu 7, odpowiedzialnego za dziedziczne zapalenie trzustki. W następnych

latach opisano mutacje A16 V, D22G, K23R, N29I, N29T, R122C i inne [4–6]. Według Reboursa i wsp. [1] mutacje R122H i N29I stanowią około 90% wykrywanych mutacji w dziedzicznym zapaleniu trzustki. Stwierdzone mutacje w genie PRSS1 prawdopodobnie prowadzą do przedwczesnej aktywacji kationowego trypsynogenu w przewodach wyprowadzających, samostrawienia trzustki, postępującego stanu zapalnego i włóknienia [7, 8]. Stwierdzone u tych pacjentów

* Adres do korespondencji: II Katedra i Klinika Pediatrii, Gastroenterologii i Żywienia, ul. M. Skłodowskiej-Curie 50/52, 50-369 Wrocław, Polska.

Adres email: barbara@iwaniczak.com (B. Iwańczak).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.pepo.2017.05.010>

0031-3939/© 2017 Published by Elsevier Sp. z o.o. on behalf of Polish Pediatric Society.

mutacje w genie *SPINK1* (*serine protease inhibitor Kazal type 1*), w genie *CFTR* (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*), w genie chymotrypsyny C (*CTRC*) są prawdopodobnie czynnikami predysponującymi do przewlekłego zapalenia trzustki [9, 10]. Toczący się proces zapalny w przewlekłym dziedzicznym zapaleniu trzustki po wielu latach trwania choroby może prowadzić do niewydolności zewnątrzwydzielniczej trzustki, cukrzycy oraz raka trzustki, którego ryzyko wystąpienia u tych chorych jest 50-krotnie wyższe niż w ogólnej populacji.

Celem pracy był opis dziedzicznego zapalenia trzustki u 5-letniej dziewczynki, które rozpoczęło się ostrym zapaleniem trzustki w przebiegu zakażenia wirusem Epsteina i Barr.

Opis przypadku

5-letnia dziewczynka z ciąży piątej, porodu piątego, urodzona przez cięcie cesarskie z powodu zagrażającej zamartwicy, z masą ciała 3580 g, długość 67 cm, 8 pkt w skali Apgar. Czwórka rodzeństwa w wieku 22, 19, 10 i 9 lat pochodziła z ciąży z innym ojcem, najstarszy brat urodził się z przepukliną rdzeniowo-oponową, pozostałe rodzeństwo jest zdrowe. Jak wynika z wywiadu, dziewczynka rozwijała się prawidłowo i w pierwszych 4 latach nie chorowała. Przebyła wymagane szczepienia. Badanie przesiewowe w kierunku mukowiscydozy wykonane w okresie noworodkowym było ujemne. W wieku 4,5 roku została przyjęta na oddział pediatryczny szpitala rejonowego z powodu jednodniowej gorączki do 39,9°C, wymiotów, bólów brzucha, odwodnienia. Stan ogólny był średniociężki, RR 120/90, badaniem palpacyjnym stwierdzono bolesność uciskową brzucha z zaznaczoną obroną mięśniową. W badaniach laboratoryjnych: w morfologii krwi stwierdzono leukocytozę -20,24G/l, prawidłową liczbę monocytów, hipokalcemię w surowicy (3,71 mEq/l), wzrost aktywności amylazy w surowicy (962–1365 U/l norma do 100), amylazy w moczu 1284–14955 U/l (n: do 460), D-dimery – 1421 – 7989ng/dl (norma do 500), przeciwciała anty-EBV: 1gM – 5,98 S/CO (dodatnie >1), IgG – 28,70S/CO (dodatnie >1), białko C-reaktywne od 2,06 do 49,72 mg/l. Wykonane badanie ultrasonograficzne jamy brzusznej wykazało: trzustka o nieregularnym zarysie, powiększona, w okolicy trzustki śladowa ilość płynu, przewód Wirsunga o średnicy 2 mm, śledziona powiększona o wymiarze podłużnym 9,8 cm, o jednorodnej strukturze, obecna śledziona dodatkowa, wątroba, pęcherzyk żółciowy i nerki bez widocznych zmian, w przestrzeni zaotrzewnowej i w dołach biodrowych węzły chłonne o średnicy do 10 mm. Na podstawie całości obrazu chorobowego u dziewczynki rozpoznano ostre zapalenie trzustki w przebiegu zakażenia EBV. W leczeniu zastosowano nawodnienie dożylnie, leki przeciwbólowe, inhibitor pompy protonowej, antybiotyk. Stan dziewczynki uległ stopniowej poprawie, ustąpiły wymioty, zmniejszyły się bóle brzucha, pomimo tego obserwowano narastanie aktywności amylazy, stężenia CRP, D-dimerów. Z uwagi na występujące w rodzinie ojca choroby zapalne trzustki i raka trzustki, biorąc pod uwagę u pacjentki prawdopodobne obciążenie genetyczne, w 3. dniu leczenia skierowano dziewczynkę do

dalszej diagnostyki i leczenia w Klinice Pediatrii, Gastroenterologii i Żywienia UM we Wrocławiu.

Przy przyjęciu do Kliniki dziewczynka cierpiąca w dobrym kontakcie, skarży się na bóle brzucha, rozwój psychosomatyczny prawidłowy. Badaniem fizykalnym stwierdzono powiększone węzły chłonne szyjne, potyliczne o średnicy około 1 cm, niewielkie zmiany skazowe skóry twarzy, brzuch tkliwy w nadbrzuszu, śledziona powiększona macalna 2 cm poniżej łuku żebrowego, wątroba pod łukiem żebrowym. W morfologii krwi leukocytoza 11,36 G/l, w rozmazie wzrost monocytów do 12,7%. Aktywność amylazy w surowicy 357 U/L (n:<125), lipazy 1883 U/l (n:<78), CRP 55 mg/l, (n:<5), D-dimery 31,65ng/ml (n:0,5). Badanie ultrasonograficzne jamy brzusznej wykazało: głowa trzustki 2,7 × 3 × 3 cm, mniej jednorodna od trzonu, śledziona o wymiarze podłużnym 10 cm, dodatkowa śledziona 1,5 cm, w przestrzeni zaotrzewnowej węzły chłonne do 1,3 cm, poza tym obraz USG bez zmian. Aktywność elastazy -1 w kale prawidłowa. Stężenie immunoglobuliny IgE 83,51U/l (n < 60), kontrolne badanie EBV IgM 2,16 S/CO (n < 0,05), EBV IgG 58,23S/CO (n < 0,75), stężenie chlorków w pocie 58 mmol/l. Badanie wykonano metodą potencjometrii na aparacie NANODUCT firmy WESCOR (wynik dodatni powyżej 80 mmol/l). Badanie genetyczne wykazało w obrębie eksonu 3 genu *PRSS1/7q34* mutację heterozygotyczną p.R122H i homozygotyczną mutację c.1408 G>A, p.M470 V, w obrębie eksonu 10 genu *CFTR/7q31.2*. W wywiadzie rodzinnym matka, jej rodzeństwo i rodzice są zdrowi. Natomiast ojciec od 10 lat choruje na przewlekłe zapalenie trzustki, jego dwie siostry są zdrowe, matka ojca i jej siostra zmarły w wieku 37 i 50 lat z powodu raka trzustki, brat matki od 20. roku życia choruje na przewlekłe zapalenie trzustki i kamice przewodu Wirsunga, jedna siostra matki jest zdrowa, jednak z trójki jej dzieci 2 córki są zdrowe, a 21-letni syn choruje na przewlekłe zapalenie trzustki. Nikt w rodzinie nie chorował na mukowiscydozę nie przeprowadzono również żadnych badań genetycznych.

W leczeniu dziewczynki stosowano płyny nawadniające, antybiotyk, polprazol, dietę ubogotłuszczową. W 7. dniu leczenia dziewczynka w stanie dobrym, bez dolegliwości, z normalizacją badań laboratoryjnych została wypisana do domu z zaleceniem przestrzegania diety z ograniczeniem tłuszczów, potraw smażonych, słodczych, napoi słodzonych oraz mleka, orzechów, czekolady, cytrusów, po których, wg matki, nasilają się zmiany skórne. W domu zalecana dieta nie była przestrzegana, dziewczynka jadła tosty, chipsy, słodczy, nie zgłosiła się do kontrolnego badania. Po 6 miesiącach wystąpił drugi epizod ostrego zapalenia trzustki. Hospitalizowana początkowo w szpitalu rejonowym a następnie przekazana do Kliniki. W czasie pobytu u dziewczynki wykonano ponowne badanie chlorków w pocie, elastazy-1 w kale, które były prawidłowe. Inne badania jak: morfologia krwi, D-dimery, jonogram surowicy, alfa 1-antytrypsyna, gospodarka lipidowa, białko C-reaktywne, AspAT, ALAT, GGTP, amylaza w surowicy i w moczu, lipaza w surowicy były prawidłowe. Po 5 dniach leczenia dziewczynkę wypisano do domu w stanie dobrym, bez żadnych dolegliwości z zaleceniem przestrzegania zaleceń dietetycznych i okresowej kontroli w Poradni Gastroenterologicznej. Badania genetyczne wykonane u ojca dziecka

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8579487>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8579487>

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