

Manifestacja wątrobowa wrodzonych wad metabolizmu

Hepatic presentation of inborn errors of metabolism

dr n. med. Joanna Taybert, prof. nadzw. dr hab. med. Jolanta Sykut-Cegielska

z Kliniki Chorób Metabolicznych Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

Kierownik Kliniki: prof. nadzw. dr hab. med. Jolanta Sykut-Cegielska

Streszczenie:

Wrodzone wady metabolizmu (ang. *Inborn errors of metabolism*, IEM) należą do chorób rzadkich, jednakże ogółem ich ilość jest znaczna. Liczba nowoodkrywanych IEM rośnie cały czas i obejmuje obecnie prawie 1000 zaburzeń.

Ze względu na fakt, że wątroba jest jednym z głównych narządów odpowiadających za homeostazę metaboliczną organizmu, manifestacja wątrobowa IEM jest częsta.

Jednakże wielu pacjentów z IEM pozostaje nierozpoznanych lub ma mylnie postawioną diagnozę.

Diagnostyka stanowi nadal problem kliniczny, jako, że nie ma specyficznych danych podmiotowych lub przedmiotowych, a także wykładników biochemicznych jednoznacznie wskazujących na IEM.

Kliniczne podejrzenie IEM powinno być wysunięte przez lekarza opiekującego się pacjentem w porozumieniu ze specjalistą pediatrii metabolicznej, ponieważ program skriningu noworodkowego w Polsce obejmuje jedynie fenyloketonurię, niedoczynność tarczycy i mukowiscydozę.

Autorzy opisują pokrótce poszczególne stany kliniczne przebiegające z hepatopatią (np. cholestaza, niewydolność wątroby lub jej marskość, stłuszczenie wątroby, hepatosplenomegalia), które stanowią powinny wskazanie do diagnostyki metabolicznej.

Prezentowano także objawy kliniczne i metody diagnostyczne wielu IEM manifestujących się zajęciem wątroby (np. galaktozemii, wrodzonej nietolerancji fruktozy, tyrozydemii typu I, zaburzeń cyklu mocznikowego, deplecji mtDNA, chorób spichrzania glikogenu, deficytu transaldolazy i hemochromatozy).

Słowa kluczowe: wrodzone wady metabolizmu, zespół Reye’o-podobny, hepatopatia, hepatosplenomegalia.

Summary:

Inborn errors of metabolism (IEM) are individually rare but collectively frequent. The number of IEM has been increasing all the time up to almost 1000 defects nowadays.

Because the liver is a main organ involved in the maintenance of metabolic homeostasis, the liver manifestation is very frequent in IEM.

However many patients affected by IEM remain clinically undetected or misdiagnosed. The diagnostics may be difficult, because there are no specific history data, clinical signs or symptoms, or even biochemical abnormalities typical for IEM.

The clinical suspicion of IEM should be done by physician taking care of patient with close cooperation with a specialist of paediatric metabolic medicine, because screening programme in newborn in Poland is limited to phenylketonuria, hypothyreosis and cystic fibrosis.

The authors describe briefly specific clinical conditions of various liver pathology (i.e. cholestasis, liver failure or cirrhosis, fatty liver, hepatosplenomegaly), which should be the reason for metabolic work-up.

Clinical signs and symptoms and diagnostic methods of several IEM presenting with liver involvement (e.g. galactosaemia, hereditary fructose intolerance, tyrosinaemia type I, urea cycle disorders, mtDNA depletion syndromes, glycogen storage diseases, transaldolase deficiency and haemochromatosis) are described.

Key words: inborn errors of metabolism, Reye-like syndrome, hepatopathy, hepatosplenomegaly