



Katarzyna Kominek, Agnieszka Pawłowska-Kamieniak,  
Agnieszka Mroczkowska-Juchkiewicz, Elżbieta Pac-Kożuchowska

# Od hipertransaminazemii do choroby Wilsona

Klinika Pediatrii i Gastroenterologii  
Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

## WPROWADZENIE

### **Choroba Wilsona :**

- ❖ rzadkie, genetycznie uwarunkowane schorzenie o dziedziczeniu autosomalnym recesywnym
- ❖ charakteryzuje się zaburzeniami funkcji wątroby oraz uszkodzeniem układu nerwowego
- ❖ objawy najczęściej pojawiają się pomiędzy 2.a 3. dekadą życia
- ❖ w okresie dziecięcym dominują objawy uszkodzenia komórki wątrobowej

## OPIS PRZYPADKU

- ❖ chłopiec 10 lat i 9 miesięcy dotychczas zdrowy, bez istotnych chorób przewlekłych
- ❖ od 2 miesięcy stan podgorączkowy oraz biegunki, okresowo bóle brzucha
- ❖ w wykonanych ambulatoryjnie badaniach stwierdzono hipertransaminazemię oraz limfocytozę w rozmazie krwi
- ❖ w usg jamy brzusznej powiększona wątroba o podwyższonej echogeniczności
- ❖ Badanie fizykalne - bez odchyłań od normy

## BADANIA LABORATORYJNE:

- limfocytoza w rozmazie krwi	WBC	7530/ul	3400-9500
	neutrocyty	3180/ul	1600-7500/ul
	limfocyty	3740/ul	1000-3600/ul
- hipertransaminazemia	ALT	258 U/L	<29 U/L
	AST	145 U/L	<36 U/L
	GGTP	89 U/L	0 - 51 U/L

## DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA HIPERTRANSAMINAZEMII

### Zakażenia wirusowe - ujemne

HAV	HCV	HBV
HSV	CMV	EBV
Parvovirus	Coxsackie	

### **HHV-6 (PCR) DODATNI**

Mukowiscydoza

Test potny - w normie

Celiakia

IgAtTG - ujemne

## DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA HIPERTRANSAMINAZEMII

Mukowiscydoza

Test potny - w normie

Niedobór alfa-1-antyproteazy

Alfa - 1 - AT w surowicy - w normie

Autoimmunizacyjne zapalenie wątroby

IgG ANA SMA LKM1 - w normie

### Choroba Wilsona

Ceruloplazmina w surowicy	15,8 mg/dl	15-30 mg/dl
Cu w surowicy	83,00	83-133
Cu w DZM	146,05 ug/24h	8-80 ug/24 h

## Badania obrazowe:

- ❖ USG jamy brzusznej - wątroba bez zmian ogniskowych, o wzmożonej echogeniczności, powiększona w linii pachowej przedniej 146 mm.

- ❖ Leczenie:

acyklovir  
antybiotyk  
preparat UDCA

Ze względu na utrzymującą się hipertransaminazemię wykonano **biopsję wątroby.**

## Badanie histopatologiczne:

Obraz przewlekłych zmian zapalnych z włóknieniem, stopnia G2 ; S3 wg Battsa i Ludwiga z towarzyszącym stłuszczeniem narządu.

## Badanie genetyczne:

Potwierdziło rozpoznanie choroby Wilsona.

## WNIOSKI

**Hipertransaminazemia jest jedną z najczęstszych nieprawidłowości laboratoryjnych w chorobach przewodu pokarmowego i stanowi bezwzględne wskazanie do diagnostyki.**

**Rozpoznanie zakaźnej przyczyny hipertransaminazemii nie wyklucza konieczności dalszej diagnostyki w kierunku rzadkich chorób metabolicznych.**



Uniwersytecki Szpital Dziecięcy  
w Lublinie