

Diagnostyka różnicowa hipertransaminazemii prowadząca do rozpoznania celiakii oraz dystrofii mięśniowej Duchenne'a – analiza przypadku 27-miesięcznego pacjenta

Patryk Domarecki, Agnieszka Słowińska
Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy w Olsztynie

WSTĘP

Aminotransferazy: alaninowa (ALT) i asparaginowa (AST) są enzymami produkowanymi przede wszystkim przez komórki wątrobowe (przewaga ALT), ale także mięśnie szkieletowe, mięsień sercowy (przewaga AST), a w mniejszym stopniu również nerki, mózg, trzustkę, płuca. AST jest zlokalizowany w cytoplazmie oraz mitochondriach komórki, a jego wysokie poziomy obserwuje się przy znacznego stopnia uszkodzeniu hepatocytów, podczas gdy stężenie ALT – enzymu zlokalizowanego w cytoplazmie – rośnie przy uszkodzeniach nieznacznego stopnia. Nieprawidłowe wyniki badań stężenia transaminaz w surowicy krwi są stosunkowo częstą przyczyną konsultacji pediatrycznych a zatem każdy pediatra, niezależnie od miejsca praktykowania zawodu, zetknie się z problemem różnicowania przyczyn hipertransaminazemii, która może wynikać zarówno z przejściowych, niezagrażających życiu stanów, jak i z przewlekłych i/lub groźnych dla życia patologii. Podwyższony poziom wymienionych enzymów kojarzony jest w codziennej praktyce lekarskiej przede wszystkim z patologią wątroby, niemniej nie należy zapominać o pozawątrobowych patologiach prowadzących do hipertransaminazemii.

OPIS PRZYPADKU

27-miesięczny chłopiec został przyjęty do Oddziału Chorób Zakaźnych Wojewódzkiego Specjalistycznego Szpitala Dziecięcego w Olsztynie z powodu oddawania od około pół roku luźnych stolców bez patologicznych domieszek oraz stwierdzonego podwyższonego poziomu transaminaz w surowicy (AST 307 U/l, ALT 305 U/l). W wywiadzie: wcześniactwo 36hbd, hipotrofia, obniżone napięcie mięśniowe. Chłopiec nieleczony przewlekle, szczepiony wg kalendarza szczepień, rozwój motoryczny opóźniony (pierwsze samodzielne kroki około 19 m.ż). Wywiad rodzinny obciążony fenyloketonurią u starszej siostry oraz zgonem brata matki w wieku kilkunastu lat w przebiegu dystrofii mięśniowej Duchenne'a. W badaniu przedmiotowym przy przyjęciu do oddziału pogłębiona lordoza lędźwiowa oraz przerost mięśni łydek, poza tym bez istotnych odchyleń od normy.

Przeprowadzono diagnostykę różnicową hipertransaminazemii, stwierdzając wysoki poziom kinazy kreatynowej (14788 U/l) oraz dodatni wynik przeciwciał IgA p/tTG (272 AU/ml, przy normie <8 AU/ml) z jednoczesnym prawidłowym poziomem całkowitego IgA. W toku dalszej diagnostyki u pacjenta potwierdzono badaniem genetycznym obecność mutacji punktowej (zmieniającej ramkę odczytu) odpowiedzialnej za dystrofię mięśniową Duchenne'a oraz celiakię (badanie histopatologiczne wycinków błony śluzowej jelita cienkiego).

KONKLUZJE

Różnicowanie przyczyn hipertransaminazemii stanowi duże wyzwanie, wymagające uwzględnienia zarówno wątrobowych jak i pozawątrobowych patologii. Do jej potencjalnych przyczyn, które należy rozważyć w przypadku pacjentów pediatrycznych należą m.in. infekcje (WZW i inne patogeny z tropizmem do hepatocytów), AIH, choroba Wilsona, niedobór alfa1-antytrypsyny, uszkodzenie toksyczne wątroby, celiakia, czy różnego rodzaju miopatie (dystrofie mięśniowe, zapalenie mięśni). W wielu przypadkach sam wywiad, badania dodatkowe mogą nasuwać prawdopodobieństwo konkretnego rozpoznania, podczas gdy w innych – rozpoznanie nie jest tak oczywiste. W opisanym przypadku wywiad rodzinny oraz badanie przedmiotowe sugerowały podejrzenie dystrofii mięśniowej, niemniej - co do rozpoznania celiakii – zebrane dane kliniczne nie były tak oczywiste. Zaprezentowany opis przypadku pozwala wnioskować, że stwierdzenie jednej przyczyny (nawet przy silnie za nią przemawiającym całym obrazem klinicznym) nie zwalnia z przeprowadzenia pełnej diagnostyki w poszukiwaniu innych chorób, w przebiegu których obserwuje się podwyższone stężenie transaminaz w surowicy.