

WRODZONE ZABURZENIA GLIKOZYLACJI – NIEOCZYWISTA DIAGNOZA NOWORODKA W CIĘŻKIM STANIE – OPIS PRZYPADKU

CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION - NOT AN OBVIOUS DIAGNOSIS OF A NEWBORN BABY IN SEVERE CONDITION - CASE REPORT

Aleksandra Chrupek¹, Marta Pietruszka¹, Beata Borek-Dzięcioł², Bożena Kociszewska-Najman²

STRESZCZENIE

Wstęp. Wrodzone zaburzenia glikozylacji (congenital disorders of glycosylation – CDG) są rzadko występującą (mniej niż 1/20 000 populacji), heterogenną grupą chorób spowodowanych zmianami w licznych genach i w konsekwencji nieprawidłową syntezą glikoprotein. Ta grupa schorzeń cechuje się zaburzeniem różnych funkcji fizjologicznych i niezwykle szerokim spektrum objawów klinicznych. Najbardziej powszechnym zaburzeniem jest CDG typu Ia, a najczęstszymi zmianami genetycznymi są mutacje w genach PMM2, MPI, ALG6. Rozpoznanie ustala się na podstawie elektroogniskowania izoform transferyny. **Temat.** Autorzy przedstawili przypadek wrodzonych zaburzeń glikozylacji u eutroficznego noworodka płci żeńskiej; u dziecka rozpoznano typ Ia zaburzeń glikozylacji i mutacje w genie PMM2. Opisano przebieg ciąży, objawy kliniczne, proces diagnostyczny, stosowane leczenie oraz dalsze losy pacjentki. **Wnioski.** Rozpoznanie wrodzonych zaburzeń glikozylacji może być trudnym problemem dla neonatologów. W większości przypadków u noworodków nie występują patognomiczne objawy kliniczne, często choroba mylnie bywa rozpoznana jako zakażenie wewnątrzmaciczne, posocznica czy niedotlenienie okołoporodowe. Dlatego istotne jest, aby w diagnostyce różnicowej dotyczącej ciężko chorego noworodka uwzględniano także wrodzone zaburzenia glikozylacji. Zwrócenie na to uwagi było celem tej pracy.

SŁOWA KLUCZOWE: wrodzone zaburzenia glikozylacji, noworodek, objawy, diagnoza

ABSTRACT

Background. Congenital disorders of glycosylation (CDG) are a rare, less than 1/20,000 in the global population, heterogeneous group of diseases caused by changes in various genes and consequently incorrect glycoprotein synthesis. This group of disorders is characterized by various physiological dysfunctions and an extremely wide spectrum of clinical symptoms. The most common disorder is CDG type Ia, and the most common genetic changes are mutations in PMM2, MPI, ALG6 genes. The diagnosis is determined by electrofocusing of transferrin isoforms. **Case report.** The authors present a case of congenital glycosylation abnormalities in an eutrophic female neonate who was diagnosed with type Ia glycosylation disorder and mutations in the PMM2 gene. The course of pregnancy, the spectrum of clinical symptoms, the diagnostic process, the treatments used and further fate of the patient were described. **Conclusions,** The diagnosis of congenital glycosylation disorders can be challenging for neonatologists. In most cases there are no pathognomonic clinical symptoms in neonates, which often leads to incorrect diagnosis as intrauterine infection, sepsis or perinatal hypoxia. Therefore, it is important for the neonatologist to consider this unit in the differential diagnosis of a severely ill newborn, which was the aim of this work.

KEY WORDS: Congenital disorders of glycosylation, newborn, symptoms, diagnosis