

Tytuł: Choroba Addisona u 10-letniej dziewczynki – opis przypadku / Addison disease in a 10-year-old girl – a case report

Słowa kluczowe: PIERWOTNA NIEDOCZYNNOŚĆ KORY NADNERCZY CHOROBA ADDISONA DZIECI

Keywords: PRIMARY ADRENAL INSUFFICIENCY ADDISON'S DISEASE CHILD

Autorzy:

Małgorzata Morawiecka-Pietrzak - Katedra i Klinika Pediatrii, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach Katedra i Zakład Biologii Medycznej i Molekularnej, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Aleksandra Bryłka - Oddział Nefrologii Dzieci, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Małgorzata Blaska - Katedra i Klinika Pediatrii, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Anna Góra - Katedra i Klinika Pediatrii, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Gabriela Geisler - Katedra i Klinika Pediatrii, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Omar Bjanid - Katedra i Klinika Pediatrii, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Aurelia Morawiec-Knysak - Oddział Nefrologii Dzieci, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Katarzyna Ziora - Katedra i Klinika Pediatrii, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Streszczenie:

Choroba Addisona (ang. Addison's disease, AD) jest schorzeniem rzadkim, mogącym stanowić potencjalne zagrożenie życia w wyniku rozwoju objawów przełomu nadnerczowego. W przebiegu choroby dochodzi do upośledzenia sekrecji hormonów kory nadnerczy, przede wszystkim kortyzolu. Ze względu na brak specyficznych objawów AD nazywana jest „wielkim naśladowcą”. Chorzy mogą prezentować mało charakterystyczne symptomy, takie jak zmęczenie, złe samopoczucie, bóle brzucha, bóle mięśniowe, utrata masy ciała lub nieprawidłowy jej przyrost u dzieci, ciemniejsze zabarwienie skóry, nudności, wymioty, omdlenia ortostatyczne i hipotensja.

W diagnostyce AD zastosowanie znajdują poranne oznaczenie stężenia kortyzolu i ACTH oraz test stymulacji z syntetycznym ACTH. Leczenie polega na doustnej substytucji hormonalnej. Lekiem z wyboru u dzieci jest hydrokortyzon, w razie konieczności włączany jest również fludrokortyzon. W artykule przedstawiono przypadek 10-letniej dziewczynki, u której rozpoznano AD.

Abstract:

Addison's disease (AD) is a rare disorder, that can be life-threatening as a result of the adrenal crisis. The disease is characterized by long-term deficient biosynthesis of adrenocortical hormones, especially cortisol. Due to the lack of specific symptoms it is called the "great mimicker". Patients may present with nonspecific symptoms such as fatigue, malaise, abdominal pain, myalgia, weight loss or lack of increase in children, hyperpigmentation, nausea, vomiting, orthostatic collapse and hypotension. In the diagnosis of AD, the morning measurement of plasma cortisol and ACTH, as well as the stimulation test with synthetic ACTH are applied. Hormone replacement therapy is the mainstay of treatment. The drug of choice in children is hydrocortisone. Fludrocortisone, if necessary, is also included. We report a case of a 10-year-old girl who was diagnosed with Addison's disease.