

Tytuł: Dziedziczne zapalenie trzustki / Hereditary pancreatitis

Słowa kluczowe: DZIEDZICZNE ZAPALENIE TRZUSTKI DZIECI PRSS1 RAK TRZUSTKI

Keywords: CHILDREN HEREDITARY PANCREATITIS PANCREATIC CANCER PRSS1

Autorzy:

Grzegorz Oracz - Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Dziedziczne zapalenie trzustki (ang. hereditary pancreatitis, HP) to uwarunkowana genetycznie choroba zapalna trzustki. W klasycznej postaci jest związana z mutacją w genie kationowego tripsynogenu (PRSS1). O dziedzicznym zapaleniu trzustki mówi się wówczas, gdy w wywiadzie u chorego z zapaleniem trzustki o nieustalonej etiologii choroba ta występowała u 2 krewnych pierwszego stopnia bądź u 3 lub więcej krewnych drugiego stopnia w 2 lub więcej pokoleniach. Obecnie znanych jest coraz więcej genów, których mutacje odpowiedzialne są za genetycznie uwarunkowane zapalenie trzustki. Pierwsze objawy u chorych pojawiają się zwykle we wczesnym dzieciństwie. Choroba wiąże się najczęściej z ciężkim przebiegiem i wczesnym pojawieniem się niewydolności zewnątrz- i wewnątrzwydzielniczej trzustki. HP jest związane ze znacznie zwiększonym ryzykiem raka trzustki.

Standardy Medyczne/Pediatrics 2020, T. 17, 612-617

Abstract:

Hereditary pancreatitis (HP) is a genetic pancreatic disease. The classic type is caused by a cationic trypsinogen gene (PRSS1) mutation. Hereditary pancreatitis is diagnosed when a patient with unexplained pancreatitis has at least 2 first degree relatives with history of unexplained pancreatitis or at least 3 second degree relatives in 2 or more generations with history of unexplained pancreatitis. To date, an increasing number of gene mutations causing HP has been identified. Typically, symptoms begin in early childhood. Children with HP have more severe clinical presentation of the disease than non-HP patients. HP patients have a significantly higher risk of pancreatic cancer.

Standardy Medyczne/Pediatrics 2020, T. 17, 612-617