

Tytuł: Choroba wtrętowa mikrokosmków jako rzadka przyczyna wrodzonej biegunki / Microvillus inclusion disease (MVID) as a rare cause of intractable diarrhoea of infancy

Słowa kluczowe: BIEGUNKA PRZEWLEKŁA CHOROBA WTRĘTOWA MIKROKOSMKÓW ŻYWIENIE POZAJELITOWE BIEGUNKA WRODZONA

Keywords: CHRONIC DIARRHEA MICROVILLUS INCLUSION DISEASE PARENTAL NUTRITION INTRACTABLE DIARRHOEA OF INFANCY

Autorzy:

Katarzyna Ignasiak-Budzyńska - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Mikołaj Danko - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Maciej Pronicki - Zakład Patologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Janusz Książyk - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Choroba wtrętowa mikrokosmków (ang. microvillus inclusion disease, MVID) jest rzadką przyczyną biegunki niemowląt, spowodowaną wrodzoną nieprawidłowością nabłonka jelita. W wyniku zaburzenia recyklingu pęcherzyków transportujących mikrokosmkowe białka błonowe, dochodzi do ich gromadzenia się w szczytowej części mikrokosmków, co prowadzi do ich atrofii. Dominującym objawem MVID jest ciężka, przewlekła biegunka, która prowadzi do głębokich zaburzeń elektrolitowych i gospodarki kwasowo-zasadowej, a także stopniowego wyniszczenia pacjenta. Rokowanie w MVID jest złe, ale wraz z poprawiającymi się standardami opieki nad pacjentami, w których główną rolę odgrywa żywienie pozajelitowe, obserwuje się stopniowy wzrost przeżywalności chorych.

Abstract:

Microvillus inclusion disease (MVID) is a rare cause of intractable diarrhoea of infancy, caused by congenital disorders of intestinal epithelium. The disruption of apical proteins trafficking results in intracellular accumulation of vesicles and microvillus atrophy. The main symptom is a chronic severe watery diarrhea that leads to water-electrolyte imbalance, metabolic acidosis and progressive cachexia. The prognosis for these patients is poor, but a constant improvement of management in MVID, in which the leading role plays TPN (total parental nutrition), causes increasing of patients'

survival.