

Tytuł: Trudności diagnostyczne i terapeutyczne u dzieci z chorobą Wilsona i współistnieniem zespołu Gilberta – opis dwóch przypadków / Diagnostic and therapeutic difficulties in Wilson's disease coexisting with Gilbert's syndrome in children – two case reports

Słowa kluczowe: hiperbilirubinemia zespół Gilberta choroba Wilsona

Keywords: elevated total bilirubin level Gilbert's syndrome Wilson's disease

Autorzy:

dr hab. Piotr Socha - Klinika Gastroenterologii, Hepatologii i Immunologii IP-CZD

dr Maciej Dądański - Klinika Gastroenterologii, Hepatologii i Immunologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

lek. med. Anna Janowska - Klinika Gastroenterologii, Hepatologii i Immunologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

Streszczenie:

Choroba Wilsona jest zaburzeniem metabolicznym, w którym dochodzi do odkładania się miedzi w wielonarządach i tkankach, głównie w wątrobie i ośrodkowym układzie nerwowym. W leczeniu stosuje się leki chelatujące miedź (penicylaminę) lub preparaty cynku. W niniejszej pracy prezentujemy opis dwóch pacjentek z rozpoznaną chorobą Wilsona z występującą okresowo – pomimo leczenia – hiperbilirubinemią. Przeprowadzone badania genetyczne w obydwu przypadkach potwierdziły współistnienie zespołu Gilberta. Niezadowalający efekt terapeutyczny u osób leczonych z powodu choroby Wilsona wymaga dokładniejszej diagnostyki i weryfikacji rozpoznania.

Abstract:

Wilson's disease is a metabolic disorder caused by excessive accumulation of copper in tissues, mainly in the liver and in the central nervous system. Penicillamine and zinc are used in therapy. We present two case reports of girls with Wilson's disease whose serum total bilirubin level was periodically elevated in spite of therapy. In both cases molecular genetic analysis confirmed Gilbert's syndrome. Patients with Wilson's disease in whom complete normalization of bilirubin and liver tests was not obtained should undergo further diagnostic evaluation for concomitant diseases.