

Prikaz primera: slovenska bolnica z Nethertonovim sindromom s težkim kliničnim potekom

Andreja Kauran, Meta Smerkolj,
Olga Točkova, Matjaž Homan,
Manca Velkavrh, Maruša Debeljak,
Urška Mahne, Jana Lozar Krivec,
Petja Fister, Darja Paro Panjan,
Tadej Avčin, Gašper Markelj

Izhodišča

Nethertonov sindrom je genodermatoza, povzročena z mutacijo gena SPINK5, ki vodi v zmanjšanje inhibicije proteolitičnih encimov kože s strani proteina LEKTI. Preostalo izražanje proteina LEKTI je lahko povezano z resnostjo klinične slike. Zaradi porušene funkcije kože kot pregrade lahko bolnike ogrožajo sistemske okužbe, poleg tega pa slabše pridobivajo telesno maso.

Materiali in metode

Predstavljamo bolnico z najhujšo klinično sliko v kohorti slovenskih bolnikov z Nethertonovim sindromom, ki smo jih obravnavali v UKC Ljubljana v preteklih 30 letih.

Rezultati

Bolnica je bila sprejeta v starosti 4 ure zaradi prirojene eritrodermije in dihal-

ne stiske. Ob značilni klinični sliki smo v neonatalnem obdobju genetsko potrdili Nethertonov sindrom s homozigotno mutacijo v genu SPINK5 c.1431-12G>A. Že v prvem mesecu je zbolela s sepsa z večžariščnim osteomielitisom in septičnim artritismom. Zaradi težkega poteka bolezni smo uvedli profilaktično protimikrobno zdravljenje, s čimer smo preprečili nadaljnje težke okužbe. Deklici ne pridobiva telesne mase, izraziteje v primerjavi z ostalimi bolniki z Nethertonovim sindromom. Po 6. mesecu smo ugotovili pankreatično insuficienco, redek zaplet osnovne bolezni.

Zaključki

Intronska mutacija v genu SPINK5 c.1431-12G>A vodi v popolno odsotnost izražanja proteina LEKTI, kar je najbolj verjeten razlog za težki potek pri naši bolnici. Domnevamo, da bi bolnikom z Nethertonovim sindromom koristila zgodnja profilaktična protimikrobna zaščita in zdravljenje z imunoglobulini.

Ključne besede: Nethertonov sindrom, zapleti, genetika, insuficienca trebušne slinavke.

Andreja Kauran, dr. med.
Otroški oddelek, Splošna bolnišnica
Celje
Oblakova ulica 5, 3000 Celje, Slovenija

Meta Smerkolj, dr. med.
Zdravstveno varstvo šolskih otrok
in mladine, Zdravstveni dom
Ljubljana – Center
Metelkova ulica 9, 1000 Ljubljana,
Slovenija

izr. prof. Matjaž Homan, dr. med.
Klinični oddelek za gastroenterologijo,
hepatologijo in nutricionistiko,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana,
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija in
Univerza v Ljubljani, Medicinska
fakulteta, Ljubljana, Slovenija

Olga Točkova, dr. med.
Otroški oddelek, Dermatovenerološka

klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana
Gradiškova ulica 10, Ljubljana,
Slovenija

Manca Velkavrh, dr. med.

Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija

**doc. dr. Maruša Debeljak, spec. lab.
med. gen.**

Klinični inštitut za specialno
laboratorijsko diagnostiko, Pediatrična
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija

Urška Mahne, dr. med.

Klinični oddelek za intenzivno terapijo
otrok, Pediatrična klinika, Univerzitetni
klinični center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija, Slovenija

dr. Jana Lozar Krivec, dr. med.

Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija, Slovenija

doc. dr. Petja Fister, dr. med.

Klinični oddelek za intenzivno terapijo
otrok, Pediatrična klinika, Univerzitetni
klinični center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija, Slovenija in
Univerza v Ljubljani, Medicinska
fakulteta, Ljubljana, Slovenija

prof. dr. Darja Paro Panjan, dr. med.

Klinični oddelek za intenzivno terapijo
otrok, Pediatrična klinika, Univerzitetni
klinični center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija, Slovenija in Univerza
v Ljubljani, Medicinska fakulteta,
Ljubljana, Slovenija

prof. dr. Tadej Avčin, dr. med.

Klinični oddelek za otroško alergologijo,
revmatologijo in klinično imunologijo,

Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana, Slovenija
in Univerza v Ljubljani, Medicinska
fakulteta, Ljubljana, Slovenija

asist. Gašper Markelj, dr. med.

Klinični oddelek za otroško alergologijo,
revmatologijo in klinično imunologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana, Slovenija