

Płodowy skręt jelit w przebiegu mukowiscydozy

Prenatal intestinal volvulus in a child with cystic fibrosis

Robert Śmigiel, Maciej Bałaj, Dariusz Patkowski, Andrzej Stawarski, Beata Pyrek, Małgorzata Szczepaniak, Barbara Iwańczak, Maria Sąsiadek

Mukowiscydoza (cystic fibrosis - CF) jest chorobą dziedziczną autosomalnie recesywnie uwarunkowaną mutacją genu CFTR i charakteryzującą się różnorodnym obrazem klinicznym. U 10-15% pacjentów z CF pierwszym objawem jest niedrożność smółkowa. Zatkanie jelita gęstą lepka smółką może prowadzić do wystąpienia powikłań już w okresie rozwoju wewnątrzmacicznego. Jedną form powiklanej postaci niedrożności smółkowej jest wrodzone zarośnięcie jelita cienkiego spowodowane przez skręt jelita. Autorzy przedstawiają opis noworodka operowanego w pierwszej dobie życia z powodu niedrożności jelita. Obraz śródoperacyjny odpowiadał skrętowi jelita cienkiego pochodzenia płodowego. W wykonanych badaniach molekularnych stwierdzono obecność mutacji AF508 w jednym allelu genu CFTR. Autorzy przedstawiają patogenezę i mechanizm skrętu jelita u płodu obciążonego mukowiscydozą oraz przegląd piśmiennictwa dotyczącego omawianego zagadnienia.

Cystic fibrosis (CF) is the autosomal recessive genetic defect of the CFTR gene. Clinical manifestation of CF is variable and to date the genotype-phenotype correlation is still difficult to define. Meconium ileus is diagnosed as a first symptom of CF in 10-15% of patients. Intraluminal obliteration of the bowel may lead to gastrointestinal complications in a fetus, including bowel volvulus and intestinal atresia. In this report, a full-term newborn presenting with ileus on first day of life is presented. Intraoperative findings were consistent with fetal small bowel volvulus in the course of complicated meconium ileus. Molecular studies revealed single copy AF508 mutation of CFTR gene. The authors discuss the pathogenesis and pathomechanism of intestinal volvulus in a fetus affected by CF and present a review of literature of fetal volvulus of the intestine.