

Tytuł: 17-letnia pacjentka z bólami brzucha i nawracającymi epizodami niedrożności przewodu pokarmowego – opis przypadku / A seventeen-year-old girl with abdominal pain and recurrent intestinal obstruction – case study

Słowa kluczowe: NIEDROŻNOŚĆ PRZEWODU POKARMOWEGO ZESPÓŁ DYSTALNEJ NIEDROŻNOŚCI JELIT MUKOWISCYDOZA

Keywords: DISTAL INTESTINAL OBSTRUCTION SYNDROME INTESTINAL OBSTRUCTION CYSTIC FIBROSIS

Autorzy:

Katarzyna Górowska-Kowolik - Katedra i Klinika Pediatrii Wydziału Lekarskiego z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

Andrzej Dubik - Katedra i Klinika Pediatrii Wydziału Lekarskiego z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

Majka Jaszczyra - Katedra i Klinika Pediatrii Wydziału Lekarskiego z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

Jarosław Kwiecień - <p>Katedra i Klinika Pediatrii w Zabrze</p>

Streszczenie:

Mukowiscydoza jest jedną z najczęstszych chorób dziedziczonych autosomalnie recesywnie. Istotą choroby jest mutacja genu kodującego białko CFTR, będące kanałem chlorkowym. Jednym z możliwych objawów mukowiscydozy jest zespół dystalnej niedrożności jelit (ang. distal intestinal obstruction syndrome, DIOS). Jest to niedrożność dystalnego odcinka jelit, wynikająca z zalegających mas kałowych. Objawy choroby często są mylone z zapaleniem wyrostka robaczkowego czy z zaparciem. Zarówno w profilaktyce, jak i w leczeniu DIOS stosuje się leki przeczyszczające oraz prawidłowe nawodnienie. W artykule opisano przypadek 17-letniej pacjentki z późną manifestacją mukowiscydozy, u której jedynym objawem klinicznym choroby był nawracający zespół dystalnej niedrożności jelit.

Abstract:

Cystic fibrosis (CF) is one of the most common autosomal recessive disorder. It is caused by loss-of-function mutations in the CF Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) gene. The diagnosis of CF should be based on the presence of characteristic clinical features and laboratory evidence. One of the gastrointestinal presentations of CF is distal intestinal obstruction syndrome (DIOS). DIOS is a complete or incomplete intestinal obstruction caused by

viscid faecal material in the terminal ileum and proximal colon. Symptoms of DIOS can be misleading and suggest appendicitis or constipation. Treatment is based on rehydration combined with stool softening laxatives. The article presents a case report of a 17-years old girl with a late manifestation of CF. The only clinical symptom was a recurrent DIOS.