

Tytuł: Nietypowy przebieg biegunki chlorowej – opis przypadku. / Atypical course of congenital chloride diarrhea – case report.

Słowa kluczowe: alkaloza metaboliczna dzieci wrodzona biegunka chlorowa

Keywords: children metabolic alkalosis congenital chloride diarrhea

Autorzy:

Grupa Ekspertów

Streszczenie:

Wrodzona biegunka chlorowa w klasycznej postaci rozpoczyna się w pierwszych dniach życia dziecka. Ma gwałtowny przebieg i szybko doprowadza do odwodnienia oraz metabolicznej zasadowicy hipochloremicznej. Leczenie polega na suplementacji NaCl i KCl. Przedstawiamy poniżej przypadek skąpo objawowego, nietypowego przebiegu wrodzonej biegunki chlorowej 16-miesięcznego chłopca, diagnozowanego z powodu niedoboru masy ciała. Badanie molekularne ujawniło mutację genu SLC26A3, typową dla polskich pacjentów z biegunką chlorową. Wprowadzenie właściwej suplementacji jonów pozwoliło na poprawę stanu odżywienia dziecka i przyspieszenie wzrastania.

Abstract:

Congenital chloride diarrhea (CLD) is a rare disorder characterized by persistent chloride (Cl) rich diarrhea from birth. It leads to dehydration and hypochloremic metabolic alkalosis. CLD is treated with sodium and potassium chloride. Hereby we present a case report of a 16-months old boy with atypical course of disease diagnosed because of failure to thrive. The molecular analysis revealed the Polish founder mutation for CLD. After correct ion supplementation nutritional state and growth improved.