

# PÓŹNO ROZPOZNANY PRZYPADEK CHOROBY HIRSCHPRUNGA

*Tomasz Rzemieniuk<sup>1</sup> , Iwona Sakowska- Maliszewska<sup>1</sup> ,  
Piotr Powązka<sup>2</sup>*

Oddział Pediatryczny, Centrum Pediatrii im. Jana Pawła II w Sosnowcu<sup>1</sup>

Śląskie Centrum Diagnostyki Obrazowej HELIMED, Czeladź<sup>2</sup>

# WYWIAD

- Przyjęty do diagnostyki niedoboru masy ciała
- 1 i 3 rż diagnozowany z podejrzeniem choroby Hirschsprunga, którą wykluczono
- 4 rż stwierdzono endoskopowo *gastritis erosiva*, w trakcie diagnostyki niedoboru masy ciała
- Przez cały okres rozwoju, do momentu omawianej hospitalizacji niedobór masy ciała i wzrostu oraz zaparcia

# BADANIE FIZYKALNE

- Niedobór masy ciała  $< 3\text{pc}$ ,
- Wzrost  $< 3\text{pc}$
- BMI 15,7
- Klatka piersiowa beczkowata
- Brzuch duży, wzdęty

# DIAGNOSTYKA

➤ OB. 15/h

➤ Morfologia:

Hb 14,8 g/l

Ht 42,8 %

E 5,08 mln/ $\mu$ l

L 5,7 tys/ $\mu$ l

MCV 84,3

Plt 327 tys/ $\mu$

rozmaz:

Neu 51,1%

Mxd 7,5%

Lym 41,4%

# DIAGNOSTYKA

- Mocz bzm
- Kał na pasożyty wynik ujemny
- Kał na stopień strawienia  
skrobia-poj.ziarna, wł.mięsne-poj., tłuszcz-poj.kulki,  
pH 6, cukier-nb
  
- AIAT 20 jm
- TC 179 mg/dl
- HDL-C 48 mg/dl
- LDL-C 112 mg/dl
- TG 91 mg/dl

# DIAGNOSTYKA

- Białko całkowite 68 g/l
- Proteinogram: albuminy 64,14 %
  - globuliny  $\alpha$  1 5,11 %
  - globuliny  $\alpha$  2 10,25 %
  - globuliny  $\beta$  13,94 %
  - globuliny  $\gamma$  9,65 %
- IgA 1,29 g/l
- IgM 0,61 g/l
- IgG 5,62 g/l

# DIAGNOSTYKA

➤ Próba potowa:

I Cl<sup>-</sup> 29 mmol/l

II Cl<sup>-</sup> 43,4 mmol/l

III Cl<sup>-</sup> 34 mmol/l

➤ Krzywa laktozowa:

glukoza na czczo 90 mg/dl

po 30 min. 124 mg/dl

po 60 min. 97 mg/dl

# DIAGNOSTYKA

- IgAEmA wynik ujemny (metoda jakościowa)
- IgA tTG 0,18 – wynik ujemny