

Kazuistika

Prenatálna diagnostika a intrauterinný manažment raritného prípadu Beckwith-Wiedemannovho syndrómu so znakmi Perlmanovho syndrómu

Prenatal diagnosis and intrauterine management of unique case of Beckwith-Wiedemann syndrome with clinical signs of Perlman syndrome

*M. Bártová, V. Ferianec, M. Križko jr., P. Papcun, M. Redecha jr., K. Holomáň
II. Gynekologicko-pôrodnická klinika LFUK a UN Bratislava*

Korešpondenčná adresa: MUDr. Michaela Bártová, II. Gynekologicko-pôrodnická klinika LFUK a UN Bratislava, Ružinovská 6, 826 06, Bratislava, Slovenská republika, tel.: +421 248 234 677, e-mail: michaelabart@gmail.com

Publikováno: 30. 1. 2014 Přijato: 17. 1. 2014 Akceptováno: 21. 1. 2014
Actual Gyn 2014, 6, 9 ISSN 1803-9588 © 2014, Aprofema s.r.o.
Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Bártová M, Ferianec V, Križko M jr., Papcun P, Redecha M jr., Holomáň K. Prenatálna diagnostika a intrauterinný manažment raritného prípadu Beckwith-Wiedemannovho syndrómu so znakmi Perlmanovho syndrómu. Actual Gyn. 2014;6:9

Beckwith-Wiedemannov syndróm (BWS) patrí medzi skupinu vrodených syndrómov nadmerného rastu plodu. V klinickom obraze dominuje makrozómia, makroglosia, defekty prednej brušnej steny, organomegália, zvýšený výskyt embryonálnych nádorov a iné. Prognóza je priaznivá pri poskytnutí adekvátneho manažmentu v perinatálnom a neonatálnom období. Typické je prelínanie klinického obrazu medzi jednotlivými syndrómami nadmerného rastu, čo sťažuje včasnú diagnostiku. V dôsledku odlišnej prognózy jednotlivých syndrómov a potreby zariadenia manažmentu gravidity je prenatálna diagnostika zásadná. Autori prezentujú raritný prípad Beckwith-Wiedemannovho syndrómu s doteraz nepopísanou kombináciou klinických znakov, prejavujúci sa výrazným fetálnym ascitom, makroglosiou a makrozómiou v 28. týždni gravidity a úmrtím plodu v 34. gestačnom týždni. Podľa súčasnej literatúry je fetálny ascites s makrozómiou typický pre Perlmanov syndróm, syndróm nadmerného rastu s vysokou mortalitou. V rámci diagnostického manažmentu bol vylúčený infekčný, metabolický, ako aj imúnny pôvod ascitu, molekulárno-genetické vyšetrenie ascitu potvrdilo diagnózu BWS. Autori upozorňujú na možnosť výskytu BWS so znakmi, ktoré boli doteraz popísané ako diferenciálne diagnostické a typické pre Perlmanov syndróm.