

Tytuł: Zespół Guillaina-Barrégo czy deficyt dehydrogenazy pirogronianu – trudności diagnostyczne na podstawie przypadków klinicznych / Guillain-Barré syndrome or pyruvate dehydrogenase deficiency – diagnostic difficulties based on the presentation of cases

Słowa kluczowe: DEFICYT DEHYDROGENAZY PIROGRONIANU ZESPÓŁ GUILLAINA-BARRÉGO CHOROBA MITOCHONDRIALNA KWASICA MLECZANOWA

Keywords: MITOCHONDRIAL DISEASE PYRUVATE DEHYDROGENASE DEFICIENCY GUILLAIN-BARRÉ SYNDROME LACTIC ACIDOSIS

Autorzy:

Dariusz Rokicki - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii IP/CZD

Piotr Buda - <p>Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p><p></p><p></p><p></p><p></p><p></p><p></p><p></p><p></p></p>

Anna Szadkowska - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Występowanie po infekcji dróg oddechowych lub przewodu pokarmowego ostrych objawów neurologicznych, takich jak hipotonia mięśniowa, osłabienie lub brak odruchów głębokich czy niedowład kończyn, może sugerować zespół Guillaina-Barrégo (ang. Guillain-Barré syndrome, GBS). Wstępne rozpoznanie ustalane jest na podstawie obrazu klinicznego. W artykule przedstawiono dwa przypadki chorych, u których ta pierwsza diagnoza była błędna, a w toku dalszych badań rozpoznano deficyt dehydrogenazy pirogronianowej (ang. pyruvate dehydrogenase deficiency, PDHD). Autorzy pracy podkreślają konieczność uwzględnienia tej rzadkiej choroby metabolicznej w diagnostyce różnicowej zespołu Guillaina-Barrégo. Opracowanie zawiera charakterystykę kliniczną deficytu dehydrogenazy pirogronianu.

Abstract:

The appearance of acute symptoms such as poor muscle tone, weak or absent deep tendon reflexes, limb paresis, presented after respiratory or digestive system infection, may suggest Guillain-Barré syndrome (GBS). Preliminary diagnosis is based on clinical symptoms. The article describes two cases of patients, who were diagnosed incorrectly and the final diagnosis was pyruvate dehydrogenase deficiency (PDHD). The authors highlight the need to consider that rare disease in the differential diagnosing of Guillain-Barré syndrome. The clinical description of PDHD is presented.