

**Tytuł:** Przewlekła biegunka u dzieci jako objaw pierwotnego niedoboru odporności / Chronic diarrhea in children as manifestation of primary immunodeficiency

**Słowa kluczowe:** DZIECI NIESWOISTE ZAPALENIE JELIT PIERWOTNY NIEDOBÓR ODPORNOŚCI BIEGUNKA PRZEWLEKŁA

**Keywords:** CHILDREN INFLAMMATORY BOWEL DISEASE PRIMARY IMMUNE DEFICIENCY CHRONIC DIARRHEA

**Autorzy:**

Maciej Pronicki - Zakład Patomorfologii IP-CZD

Maja Klaudel-Dreszler - <p>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p>

Jarosław Kierkuć - <p>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p>

Piotr Socha - <p>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka", Warszawa</p>

**Streszczenie:**

Pierwotne niedobory odporności (PNO) stanowi stale powiększająca się grupa około 150 jednostek chorobowych uwarunkowanych genetycznie. Układ pokarmowy, na tle innych układów i narządów ludzkiego ciała, wyróżnia największa liczba komórek układu odporności, dlatego też manifestacja kliniczna wielu PNO dotyczy właśnie przewodu pokarmowego. Przewlekła biegunka, zaburzenia wchłaniania, niedobór masy ciała oraz ból brzucha są objawami, które obserwujemy w nieswoistych zapaleniach jelit, alergii pokarmowej, zakażeniach przewodu pokarmowego; nie pozwalają one odróżnić dzieci immunologicznie kompetentnych od tych z PNO. Rozpoznanie niektórych, dobrze poznanych PNO może sugerować obraz histopatologiczny biopsatów, pobranych podczas badań endoskopowych, a także brak odpowiedzi na zastosowane konwencjonalne leczenie. Terapia dzieci z zapaleniem jelit w przebiegu PNO może być prawdziwym wyzwaniem nawet dla doświadczonego zespołu specjalistów. W zależności od stwierdzonego PNO, chorzy mogą wymagać przewlekłej antybiotykoterapii, sterydoterapii, substytucji immunoglobulin, a nawet przeszczepienia macierzystych komórek krwiotwórczych. Praca przybliży zasady diagnostyki PNO, najczęściej manifestujących się w obrębie przewodu pokarmowego u dzieci.

**Abstract:**

Primary immunodeficiencies (PIDs) comprise a group of approximately 150 inherited disorders. The gastrointestinal tract contains the largest amount of lymphoid tissue in the human body, that is why PIDs quite often manifest in the gastrointestinal tract leading to chronic diarrhea, malabsorption, failure to thrive and abdominal pain. Both, immunodeficient and immunocompetent patients present with similar gastrointestinal symptoms, suggesting inflammatory bowel disease, food allergy or gastrointestinal infection. Albeit immunodeficient patients may present with distinct histologic features of intestinal biopsy specimens and often do not respond to conventional therapeutic management. Treating patients with PIDs and concomitant IBD can be challenging; depending on type of defect, patients may require prolonged treatment with antibiotics, steroids, replacement of immunoglobulins or even haematopoietic stem cell transplantation. This paper presents diagnostic management of PIDs the most often involving the gastrointestinal tract in childhood.