

UDRUŽENOST KONGENITALNE AKROGERIJE (GOTRON TIP) I VUR-a

Miljković P., Golubović E., Živić S.
Dečja klinika Niš

UVOD: Akrogerija je nasledna bolest sa autozomno dominantnim tipom nasleđivanja.

REZULTATI: Mi prikazujemo sedmogodišnju devojčicu sa prisutnim kliničkim znacima akrogerije. Ona ima neobičan izgled za svoj uzrast, ima disproporcionalno tanke udove, atrofiju kože, naročito na distalnim delovima ekstremiteta. Koža na rukama i prstima je istanjena sa braon pigmentacijom. Njen abdominalni mišićni zid je tanji nego uobičajeno. Lice ima kljunast izgled sa šiljatim nosom i mikrognatijom.

Njena majka je u detinjstvu imala isti izgled, sa karakterističnom atrofijom kože i potkožnim tkivom, sa braon pigmentacijom i staračkim izgledom.

Devojčica je prvi put primljena na Dečju kliniku, sa urinarnom infekcijom i noćnom enurezom, povišenim vrednostima serumskog kreatinina i ureje. Ona je imala obostrano izraženu hidronefrozu, otkrivenu ultrazvukom, bilateralni vezikoureteralni refluks petog stepena sa bilateralnim megoureterima na mikcionoj cistoureterografiji i renalnim parenhimskim ožiljcima na DMSA scintigrafiji..

ZAKLJUČAK: Nakon dve godine sterilne intermitentne samokateterizacije došlo je do gubitka bilateralne hidronefroze uz kompletan oporavak bubrežne funkcije.