

Wewnątrzmaciczne zahamowanie wzrastania płodu w przebiegu Zespołu Silver-Russella — opis przypadku

Intrauterine growth restriction in the course of Silver-Russell syndrome — a case report

Iwona Jagielska¹, Martyna Stankiewicz¹, Jolanta Kaźmierczak², Karolina Borowska-Maćkowiak¹, Marek Grabiec¹

¹ Klinika Położnictwa, Chorób Kobięcych i Ginekologii Onkologicznej Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu; Szpital Uniwersytecki nr 2 im. Dr Jana Biziela w Bydgoszczy, ul. Ujejskiego 75, 85-168 Bydgoszcz, PL,

² Oddział Kliniczny Noworodków, Wcześnieaków z Intensywną Terapią Noworodka wraz z Wyjazdowym Zespołem "N"; Szpital Uniwersytecki nr 2 im. Dr Jana Biziela w Bydgoszczy, ul. Ujejskiego 75 85-168 Bydgoszcz, PL

Streszczenie

Wstęp: Wewnątrzmaciczne ograniczenie wzrastania płodu (*intrauterine growth restriction* — IUGR) stanowi jedno z poważniejszych powikłań ciąży. Wiąże się ze zwiększonym odsetkiem zgonów wewnątrzmacicznych i okołoporodowych.

Cel: W pracy przedstawiono przypadek ciąży powikłanej IUGR w przebiegu zespołu genetycznego Silvera-Russella.

Opis przypadku: Ciężarna przyjęta do Kliniki w 26. tygodniu ciąży z rozpoznaną hypotrofią płodu (w usg masa płodu: 380 g — 21 tydzień ciąży, < 10. percentyla). Wykluczono łożyskowe i infekcyjne przyczyny hypotrofii. Potwierdzono hypotrofię asymetryczną płodu oraz patologię układu kostno-szkieletowego. Kariotyp płodu prawidłowy. W 36. tygodniu ciąży z powodu nieprawidłowych przepływów naczyniowych wykonano cięcie cesarskie, urodzono noworodka, 1500 g, w stanie średnim. Potwierdzono cechy dysmorfii i nieprawidłowości układu kostno-stawowego, wiotkość osiową. Noworodka wypisano w 41. dobie życia z masą ciała 2045 g. W badaniu genetycznym rozpoznano zespół Silver-Russella.

Wnioski: 1. Niewielkie możliwości terapeutyczne w IUGR zobowiązują do monitorowania dobrostanu płodu.
2. Identyfikując przyczyny IUGR należy brać pod uwagę czynniki genetyczne.

Słowa kluczowe: zahamowanie wewnątrzmacicznego wzrastania płodu (IUGR), ciąża, zespół Silvera-Russella

Abstract

Background: Intrauterine growth restriction (IUGR) is one of serious complications of pregnancy. It is associated with an increased ratio of intrauterine and perinatal mortality.

Purpose: The paper presents a case of IUGR-complicated pregnancy in course of the Silver-Russell genetic syndrome.

Case Report: A pregnant woman was admitted to the Department in the 26th week of pregnancy, with diagnosed foetal hypotrophy (in ultrasound examination body weight: 380 g — 21st week of pregnancy, < 10 centile). Investigations excluded placental or infective causes of hypotrophy. Ultrasound confirmed asymmetrical hypotrophy and pathology of skeletal system. Foetal karyotype was normal. On the 36th week of pregnancy, considering abnormal vascular flows, a Caesarean section was performed, delivering a neonate with body weight of 1500 g, in medium condition. The neonatologists confirmed signs of dysmorphia and abnormalities of the osseoarticular system, and axial amyotonia. The neonate was discharged at 41st day of life, with body weight of 2045 g. Silver-Russell syndrome was diagnosed based on genetic testing results.

Conclusions: 1. In majority of IUGR cases, absence of therapeutic options forces obstetricians to carry a monitoring of foetal condition.
2. Genetic factors have to be considered in identification of causes of IUGR.

Key words: hypotrophy, Silver-Russell syndrome, IUGR, infant

Otrzymano: 16-12-2016 → Zaakceptowano: 8-05-2017 → Opublikowano: 13-08-2017

✉ Martyna Stankiewicz, ul. Konopnickiej 4a/7, 87-100 Toruń, telefon: 603 809 408, e-mail: marti-s@windowslive.com