

Neobvyklý pľúcny nález masívneho vyplnenia alveolov penovitými makrofágmi pri kongenitálnej epidermolysis bullosa po aspirácii súčastí plodovej vody u novorodenca prežívajúceho 15 dní bez akýchkoľvek príznakov poškodenia dýchacích funkcií

Daniel Farkaš¹, Marián Švajdler ml.², Lucia Fröhlichová², Jana Šprláková³,
Silvia Farkašová Iannaccone⁴, Zoltán Szép⁵, Oľga Nyitrayová⁵

¹ Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou, SLaPA pracovisko, Košice

² Šiklův ústav patológie, Univerzita Karlova Praha, Lékařská fakulta Plzeň, Česká Republika; Biopická laboratoř s.r.o., Plzeň, Česká Republika a Oddelenie patológie, Univerzitná nemocnica Louisa Pasteura, Košice, Slovenská Republika

³ Detská fakultná nemocnica, Košice

⁴ Ústav súdneho lekárstva UPJŠ LF, Košice

⁵ Cytopathos s.r.o., Bratislava

SÚHRN

Epidermolysis bullosa predstavuje skupinu mechanobulóznych ochorení, ktoré sú najčastejšie dedične podmienené. V článku opisujeme prípad 15-dňového novorodenca ženského pohlavia s kongenitálnou epidermolysis bullosa postihujúcou približne 1/3 povrchu kože. Dieťa zomrelo v dôsledku nezvládnuteľnej sepsy s multiorgánovým zlyhaním. Predmetom nášho príspevku je popis neobvyklého pľúcneho nálezu s masívnym vyplnením alveolov penovitými makrofágmi po aspirácii súčastí plodovej vody obsahujúcej nadmerné množstvo odlúčených epitélií pokožky. Prezentovaný prípad poukazuje na výraznú diskrepanciu negatívneho klinického a závažného histopatologického nálezu.

Kľúčové slová: epidermolysis bullosa – alveolárne penovité makrofágy – aspirácia plodovej vody

Unusual lung finding of massive alveolar filling with foamy macrophages in congenital epidermolysis bullosa after amnion fluid aspiration in 15-day-old newborn without any clinical signs of respiratory impairment

SUMMARY

Epidermolysis bullosa represents a group of mechanobullous diseases which are most commonly genetically determined. We describe the case of a 15-day-old female newborn with congenital epidermolysis bullosa which was inflicted on approximately 1/3 of her skin surface, who died because of incorrigible sepsis with multiorgan failure. The main topic of our report is a description of an unusual pulmonary finding of massive alveolar filling with foamy macrophages after amnion fluid aspiration, which contained an excessive amount of desquamated epidermal cells. Introduced case shows outstanding discrepancy of negative clinical finding on one side and massive histopathological finding on the other.

Keywords: epidermolysis bullosa – foamy alveolar macrophages – amniotic fluid aspiration

Cesk Patol 2015; 51(2): 89 – 93

Epidermolysis bullosa (EB) zahŕňa viaceré klinickopatologické varianty mechanobulóznych ochorení, ktoré sú najčastejšie podmienené dedičnými mutáciami génov kódujúcich buď štruktúrne proteíny bazálnych keratinocytov (simplexné formy EB), súčastí bazálnej membrány (junkčný typ EB) alebo proteíny zóny sublamina densa papilárnej dermis (dystrofický typ

EB) (1). V súčasnom období je známych minimálne 14 génových mutácií, ktoré vedú k tomuto ochoreniu (2). Patofyziologicky sú zmeny indukované minimálnou traumou, ktorá vedie k poškodeniu mimoriadne fragilnej kože. Predmetom nášho príspevku je opis neobvyklého pľúcneho nálezu u 15-dňového novorodenca s kongenitálnou formou epidermolysis bullosa zo skupiny EB simplex, u ktorého negatívny klinický nález a anamnestické údaje nezodpovedali závažnému pľúcnemu nálezu v zmysle masívneho vyplnenia alveolov penovitými makrofágmi.

✉ Adresa pre korešpondenciu:

MUDr. Daniel Farkaš

Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou

SLaPA pracovisko Košice

Letná 47, 040 01 Košice

tel.: +421552852660, fax: +421552852655

e-mail: farkas.dany@gmail.com

OPIS PRÍPADU

Jednalo sa o ľahko hypotrofické dieťa (2630 g, 47 cm) z prvej gravidity, ženského pohlavia, bielej rasy, narodené v 40. týždni