

Vzácná příčina extrémní hypotrofie u novorozenců

MUDr. Marie Kasíková, MUDr. Alice Mocková, Ph.D.

Neonatologické oddělení FN Plzeň a LF UK, Plzeň

Představujeme kazuistiku silně nezralého novorozence se vzácnou příčinou extrémní hypotrofie. U dívky byl diagnostikován tzv. nefrokutánní syndrom způsobený mutací v genu pro receptor epidermálního růstového faktoru (Epidermal growth factor receptor, EGFR). Spolu s hypotrofií dominují zánětlivé kožní léze, náchylnost k infekcím, iontová dysbalance a zvětšené ledviny.

Klíčová slova: vzácné onemocnění, IUGR, hypotrofie, nefrokutánní syndrom, zánět kůže, mutace EGFR, epidermal growth factor receptor.

A rare cause of extreme hypotrophy in newborns

We present a case report of a severely immature newborn with a rare cause of extreme hypotrophy. The girl was diagnosed with the so-called nephrocutaneous syndrome, caused by a mutation in the epidermal growth factor receptor (EGFR) gene. Along with hypotrophy, dominate inflammatory skin lesions, susceptibility to infections, ionic imbalance and enlarged kidneys.

Key words: rare disease, IUGR, hypotrophy, nephrocutaneous syndrome, skin inflammation, EGFR mutation, epidermal growth factor receptor.

Úvod

Růstová restrikce plodu (Fetal Growth Restriction, FGR) je patologické opoždění růstu plodu v děloze matky. FGR je definována jako stav, kdy se odhadovaná hmotnost plodu (Estimated Fetal Weight, EFW) a/nebo obvod břicha plodu pohybuje pod 3. percentilem pro daný gestační věk. Může být rovněž definována restrikcí antropometrických parametrů pod 10. percentilem v kombinaci s abnormní dopplerovskou flowmetrií uterinní, uteroplacentární a fetální cirkulace (1, 2, 3, 13).

Nejčastější příčiny FGR jsou placentární, mateřské a v neposlední řadě fetální (1, 2, 14) (Tab. 1).

Na fetálním růstu se významnou měrou podílí epidermální růstový faktor, který je silně exprimován v placentě a ovlivňuje kritické fáze gravidity, růst placenty a fúzi trofoblastu.

Receptor epidermálního růstového faktoru (Epidermal growth factor receptor, EGFR, humánní epidermální receptor, HER1) je transmembránový glykoprotein s tyrosin-

kinázovou aktivitou regulující mnoho základních buněčných funkcí. Patří do rodiny receptorů tyrosinkináz, které jsou umístěny na buněčném povrchu. Vazba epidermálního růstového faktoru a dalších faktorů indukuje buněčnou proliferaci a diferenciaci. Gen EGFR se nachází na krátkém raménku chromozomu 7 v pozici 11 (7p11) a obsahuje 28 exonů. Mutace v genu EGFR jsou u dospělých spojeny s nádorovými onemocněními. U dětí vzácnější mutace ztráty funkce v genu pro receptor epidermálního růstového faktoru vede k život ohrožujícímu novorozeneckému nefrokutánnímu syndromu (4–9).

Neonatální nefrokutánní syndrom představuje vzácný autoinflamatorní genetický syndrom s poruchou imunity, který je charakterizován autozomálně recesivní dědičností, časným nástupem, celoživotním zánětem kůže a střev a opakujícími se infekcemi. Byl popsán převážně u romské populace v České a Slovenské republice s prevalencí méně než 1 : 1 000 000 (4, 5, 6, 10).

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research in Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest and financial disclosures:

None.

Funding/Support:

None.

Cit. zkr: *Pediatr. praxi.* 2025;26(3):188-191

<https://doi.org/10.36290/ped.2025.036>

Článek přijat redakcí: 9. 3. 2025

Článek přijat k tisku: 6. 5. 2025

MUDr. Marie Kasíková

kasikovama@fnplzen.cz