

zygoty, kdy se ztratí ten chromozom, který je z hlediska rodičovského původu zastoupen jednou (14, 15).

Vzhledem k dominujícímu postižení může u naší pacientky jsme též zvažovali kongenitální ichthyózy a jiné poruchy keratinizace.

Po prostudování dostupné zahraniční literatury jsme vyslovili podezření na mutaci v genu pro EGFR, která byla následně potvrzena i genetickým vyšetřením. Všichni pacienti s diagnózou mutace v genu EGFR se narodili předčasně a s extrémně nízkou porodní hmotností.

U dalších dostupných případů pacientů s mutací genu EGFR byla přítomna vážná srdeční vada (4, 7), absence srdeční vady u naší

pacientky nás nutila k zamyšlení nad jinou příčinou jejich potíží. Dále byl u pacientů s EGFR mutací často popisovaný chronický průjem a poruchy trávení (4, 6, 7).

Ztráta funkce EGFR je spojena s nepříznivou prognózou a krátkou očekávanou délkou života, většina pacientů umírá v novorozeneckém nebo raném kojeneckém věku, většina před dosažením 6 měsíců, na závažné kožní léze a sekundární infekce. Potřeba vysokého příjmu tekutin přispívá k srdečnímu selhání. V dostupné literatuře nejsou informace o úspěšné léčbě (4, 6).

Ve specifikovaných případech je možno zvážit prenatální diagnostiku cíleným molekulárně genetickým vyšetřením z choriových klků nebo z plodové vody s ohledem

na tento specifický gen, zejména v případě pozitivní rodinné anamnézy, romského etnika, pokrevní příbuznosti rodičů a těžké růstové restrikce plodu. V případě plánování dalšího rodičovství je vhodné nabídnout preimplantační genetické testování v rámci asistované reprodukce.

Závěr

Při adnatní hypotrofii, zejména extrémní, u nezralého novorozence v souvislosti s dalšími nálezy je nutno myslet na vzácnější diagnózu, jako je neonatální nefrokatenní syndrom. K potvrzení diagnózy je zásadní podrobné molekulárně genetické vyšetření. V současné době je naše pacientka jedním z nejdéle žijících dětí s touto diagnózou.

LITERATURA

- Nowakowska BA, Pankiewicz K, Nowacka U, et al. Genetic Background of Fetal Growth Restriction. *International Journal of Molecular Sciences*. 2022;23(1):36. doi.org/10.3390/ijms23010036.
- Meler E, Sistera S, Borrell A. Genetic syndromes associated with isolated fetal growth restriction. *Prenatal Diagnosis*. 2020;40:432-446. doi.org/10.1002/pd.5635.
- Lees CC, Stampalija T, Baschat AA, et al. ISUOG Practice Guidelines: diagnosis and management of small-for-gestational-age fetus and fetal growth restriction. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2020;56:298-312. doi.org/10.1002/uog.22134.
- Lemos M, Gonçalves JS, Correia CR, et al. Neonatal inflammatory skin and bowel disease type 2: a very rare disease associated with EGFR mutation. *Journal of Pediatric and Neonatal Individualized Medicine (JPNIM)*. 2020;10(1):e100123. doi.org/10.7363/100123.
- Uribe ML, Marrocco I, Yarden Y. EGFR in Cancer: Signaling Mechanisms, Drugs, and Acquired Resistance. *Cancers*. 2021;13(11):2748. doi.org/10.3390/cancers13112748.
- Mazurova S, Tesarova M, Zeman J, et al. Fatal neonatal nephrocutaneous syndrome in 18 Roma children with EGFR deficiency. *J Dermatol*. 2020;47:663-668. doi.org/10.1111/1346-8138.15317.
- Alruwaithi M, Sherlock M. A 210 Neonatal inflammatory skin and bowel disease caused by a homozygous EGFR mutation: A case report and review of the medical literature. *Journal of the Canadian Association of Gastroenterology*. February 2018; suppl_1(1):367-368. doi.org/10.1093/jcag/gwy008.211.
- Murphy MB, Quaim L, Rahimi N, et al. Biochemistry, Epidermal Growth Factor Receptor. [Updated 2023 Dec 3]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482459/>.
- Wee P, Wang Z. Epidermal Growth Factor Receptor Cell Proliferation Signaling Pathways. *Cancers (Basel)*. 2017 May 17;9(5):52. doi: 10.3390/cancers9050052. PMID: 28513565; PMCID: PMC5447962.
- ORPHA. (n.d.). Neonatal inflammatory skin and bowel disease (ORPHA ID: 294023). Orphanet. Retrieved February 9, 2025. Available from: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/294023>.
- Cammarata-Scalisi F, Callea M, Stock F, et al. Silver-Russell syndrome. Clinical and etiopathological aspects of a model genomic imprinting entity. *Arch Argent Pediatr*. 2020;118(3):e258-e264. doi: 10.5546/aap.2020.eng.e258. PMID: 32470262.
- Ghamry MA, Salah R, Galal El, et al. A Case of Wiedemann-Rautenstrauch Syndrome With Fatal Hyperkalemic Renal Failure. *Cureus*. 2022;14(9):e29320. doi: 10.7759/cureus.29320. PMID: 36159344; PMCID: PMC9484294.
- Pels A, Beune IM, van Wassenae-Leemhuis AG, et al. Early-onset fetal growth restriction: A systematic review on mortality and morbidity. *Acta Obstet Gynecol Scand*. 2020;99(2):153-166. doi: 10.1111/aogs.13702. Epub 2019 Sep 10. PMID: 31376293; PMCID: PMC7004054.
- Martijn J, Finken J, van der Steen M, et al. Children Born Small for Gestational Age: Differential Diagnosis, Molecular Genetic Evaluation, and Implications. *Endocrine Reviews*. December 2018;39(6):851-894. doi.org/10.1210/er.2018-00083.
- Benn P. Uniparental disomy: Origin, frequency, and clinical significance. *Prenatal Diagnosis*. 2021;41:564-572. doi.org/10.1002/pd.5837.

Odborné informace pro vaši praxi – nyní i na Instagramu!



SOLEN MEDICAL EDUCATION

- Zajímavosti z odborných akcí
- Odemčené články
- Klinické kvízy napříč obory
- Soutěže o předplatné a registrace na kongresy
- Propojení s komunitou mladých i zkušených lékařů

Sledujte nás na @solen_cz a nechte si předepsat medicínu, která vás baví: přehledně, pravidelně a s respektem k vaší odbornosti.