

Przewlekłe zapalenie ucha środkowego z perlakiem u dziecka z zespołem Pradera-Williego – opis przypadku

Cholesteatoma in a child with Prader-Willi syndrome – A case report

RAFAŁ ZIELIŃSKI, ANNA ZAKRZEWSKA

Klinika Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej UM w Łodzi

Zespół Pradera-Williego to rzadki, uwarunkowany genetycznie zespół przejawiający się hipotonią, zaburzeniami łąknienia prowadzącymi do otyłości, niskim wzrostem, wadami budowy kończyn, opóźnionym rozwojem psycho-ruchowym, hypogonadyzmem oraz wadami budowy twarzoczaszki z typowym ustawieniem oczu o kształcie migdałów.

W piśmiennictwie nie spotyka się opisu przewlekłych zmian zapalnych ucha środkowego u dzieci z tym zespołem. Typowe zachowanie chorych z tą wadą genetyczną, szczególnie obniżony próg bólu, utrudnia rozpoznanie ostrego zapalenia ucha środkowego. Dodatkowo problemy z oceną mikroskopową mogą przyczynić się do trudności w rozpoznaniu przewlekłego zapalenia ucha środkowego i podjęciu decyzji o leczeniu operacyjnym. Autorzy przedstawiają przypadek dziecka z zespołem Pradera-Williego i przewlekłym zapaleniem ucha środkowego z perlakiem. Proponowany jest także schemat postępowania diagnostyczno-terapeutycznego u dziecka z podejrzeniem przewlekłego zapalenia ucha środkowego, obciążonego tym zespołem.

Słowa kluczowe: perlak, zespół Pradera-Williego

Prader-Willi syndrome is a rare genetically related condition presenting hypotony, obesity, short stature, deformations of extremities, mental and motor retardation, hypogonadism and cranial malformations with almond shaped eyes. Chronic otitis media in children with this syndrome has not been reported in the accessible literature. The behaviour typical for the Prader-Willi syndrome children and their lower pain threshold may make it difficult to diagnose acute otitis media. Microscopy, which is necessary for decision of surgery in the cases of chronic otitis media is also very difficult in the children. Authors present a case of a child with Prader-Willi syndrome and middle ear cholesteatoma. They also propose a diagnostic and therapeutic procedure for use in Prader-Willi children with suspected cholesteatoma chronic otitis.

Key words: cholesteatoma, Prader-Willi syndrome

© Otolaryngologia 2011, 10(2): 99-102

www.mediton.pl/orl

Adres do korespondencji / Address for correspondence

Rafał Zieliński
Klinika Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej UM
w Łodzi
ul. Sporna 36/50, 91-738 Łódź
tel./fax +48-426177720; e-mail: rafalziel@gmail.com

WSTĘP

Zespół Pradera-Williego to rzadki, uwarunkowany genetycznie zespół przejawiający się hipotonią, zaburzeniami łąknienia prowadzącymi do otyłości, niskim wzrostem, wadami budowy kończyn, opóźnionym rozwojem psycho-ruchowym, hypogonadyzmem, a także wadami budowy twarzoczaszki z typowym ustawieniem oczu o kształcie migdałów [1]. Jego częstość, określana przez różnych autorów, to około 1 na 8000-25000 urodzeń [2-3]. Jest spowodowany wadami genetycznymi, polegającymi na częściowej delecji długiego ramienia

chromosomu 15 lub innych nieprawidłowościach regionu 15q11-q13 nazywanego PWCR (Prader-Willi critical region) i pochodzącymi od ojca [4-5]. Zespół Pradera-Williego jest przykładem tzw. "genetycznego imprintingu", to znaczy zjawiska różnych zespołów powodowanych przez takie same wady genetyczne, ale pochodzące od różnych rodziców dziecka [6]. Dla porównania zespół Angelmana jest schorzeniem spowodowanym utratą fragmentu chromosomu obejmującego region PWCR, lecz pochodzenia matczyńskiego [7]. Zespół Pradera-Williego nie jest uznawany za dziedziczny, chociaż istnieją

doniesienia na temat rodzinnego występowania tej nieprawidłowości [8].

Dzieci z zespołem Pradera-Williego narażają wielu problemów klinicznych i pozostają przeważnie pod opieką zespołów specjalistów, obejmujących nie tylko genetyków i pediatrów, ale także neurologów, okulistów, endokrynologów, ortopedów i bardzo rzadko laryngologów [9]. Leczenie zespołu obejmuje hormonoterapię GH oraz leczenie objawowe chorób współistniejących. W Polsce dzieci z zespołem Pradera-Williego są objęte programem hormonoterapii GH od 2006 roku [10]. Dzieci te wykazują opóźniony rozwój psycho-ruchowy, wysoki próg bólu, tendencję do skubania i drapania skóry, zmiany nastroju z zachowaniami kompulsywnymi i uporem, małą ruchliwość połączoną ze znaczną otyłością. Częste choroby górnych dróg oddechowych i przerost układu chłonnego Waldeyera w połączeniu ze znaczą masą ciała, powodują zaburzenia oddychania przez nos oraz nierzadko zespół nocnych bezdechów sennych [11-12]. Obserwowany często niedorozwój środkowej części twarzy i przerost migdałków sprzyja nawracającym infekcjom górnych dróg oddechowych oraz zapaleniom ucha środkowego. Wysoki próg bólu u tych dzieci wiąże się z brakiem demonstrowania dolegliwości. Powoduje to, że ostre zapalenia ucha środkowego są często niezauważane przez opiekunów i lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej. Nawracające zapalenia ucha środkowego oraz dysfunkcja trąbki słuchowej mogą prowadzić do przewlekłego wysiękowego zapalenia ucha środkowego, powstawania zmian tympanosklerotycznych oraz kieszonek retrakcyjnych, a w konsekwencji do tworzenia ziarniny i perlaka.

Jako przykład problemów diagnostycznych i terapeutycznych w przebiegu przewlekłego zapalenia ucha środkowego u dzieci z zespołem Pradera-Williego przedstawiamy przypadek chorego leczonego w Klinice Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej UM w Łodzi.

OPIS PRZYPADKU

Chłopiec KŁ, lat 6, został przyjęty do Kliniki z powodu nawracających wycieków z ucha oraz upośledzenia słuchu po stronie lewej od około roku. W wywiadzie występowały częste infekcje górnych dróg oddechowych i zapalenia ucha środkowego. Z tego powodu u chłopca wykonano adenotomię w 4. roku życia.

W badaniu klinicznym stwierdzono typowe cechy zespołu Pradera-Williego takie jak: niski wzrost, znaczna otyłość, dolichocefalia (długogłowość w wymiarze pionowym), migdałowate szpary



Ryc. 1. Wygląd twarzy dziecka z zespołem Pradera-Williego

- A) "en face"
B) profil

powiekowe w ustawieniu tzw. antymongoidalnym, skierowane w dół kąci ust, małe dłonie i stopy; małą ruchliwość oraz zaburzenia zachowania. W badaniu laryngologicznym zwracały uwagę bardzo wąskie przewody słuchowe zewnętrzne oraz mała perforacja epitympanalna ucha lewego. W badaniu audiometrycznym stwierdzono krzywą progową przewodnictwa powietrznego ucha lewego na poziomie około 60 dB dla tonów o częstotliwościach niskich i średnich, krzywą kostną na poziomie 0 dB.

W wykonanej tomografii komputerowej kości skroniowych stwierdzono jamy bębenkowe obojga uszu wypełnione litą treścią. Kosteczki słuchowe ucha lewego nieco gorzej uwapnione, nieco mniejsze: odnoga długa kowadełka nie jest widoczna w całości (odwapnienie/destrukcja), strzemiączko najprawdopodobniej zachowane. Poza tym bez cech destrukcji kostnej w obrębie jamy bębenkowej ucha lewego.

Na podstawie badania klinicznego, obejmującego także mikrootoskopię oraz badania audiometrii tonalnej progowej i tomografii komputerowej kości skroniowych, chory został zakwalifikowany do operacji ucha lewego. W trakcie zabiegu wykonano operację zamkniętą ucha lewego. Śródoperacyjnie stwierdzono perlak wypełniający komórkę główną wyrostka sutkowego, epitympanum oraz mezotympanum. Suprastruktura strzemiączka był zachowana i ruchoma, natomiast odnoga długa kowadełka częściowo zniszczona.

Okres pooperacyjny przebiegał bez powikłań. Chory został wypisany z Kliniki w 4-ej dobie po zabiegu. Opieka pooperacyjna przebiegała w sposób typowy. Obecnie chory pozostaje pod kontrolą laryngologicznej poradni przyklinicznej i planowana jest re-eksploracja ucha lewego za 9-12 miesięcy od pierwszego zabiegu. Kontrola pooperacyjna jest utrudniona z powodu zaburzeń zachowania chłopca, a szczególnie jego stanów obsesyjno-kompulsywnych i uporu, typowych dla dzieci z zespołem Pradera-Williego.

OMÓWIENIE

Brak w piśmiennictwie doniesień o problemach dotyczących przewlekłych zmian zapalnych ucha środkowego u dzieci z zespołem Pradera-Williego należy łączyć z rzadkością występowania tego zespołu, ale także z trudnościami kontaktu z dzieckiem wynikającymi z jego nieprawidłowości zachowania. Lęk przed badaniem, ale głównie znaczne zwężenie przewodów słuchowych zewnętrznych mogą powodować trudności w rozpoznaniu choroby ucha środkowego i podjęciu decyzji o zabiegu operacyjnym.

W piśmiennictwie zwraca się uwagę na występowanie przewlekłych zapalnych patologii ucha środkowego w innych zespołach genetycznych przebiegających z zaburzonym rozwojem psychoruchowym, mogącym utrudniać diagnostykę i leczenie. U dzieci z zespołem Downa nawracające wycieki z ucha z pogorszeniem słuchu stanowią wskaźnik alarmowy i zmuszają do oceny kości skroniowych w tomografii komputerowej. Z piśmiennictwa wynika, że w przypadkach tych decyzję o zabiegu operacyjnym podejmuje się często na podstawie wywiadu oraz badań obrazowych. Wydaje się, że podobne postępowanie powinno obowiązywać także u chorych z przewlekłym zapaleniem ucha środkowego z zespołem Pradera-Williego [13]. Badania obrazowe kości skroniowych, a w szczególności tomografia komputerowa, pomimo znacznej dawki promieniowania jonizującego, są obecnie najlepszym uzupełnieniem badania klinicznego u dzieci z przewlekłym zapaleniem ucha środkowego. U dzieci z zespołami wad przebiegającymi z opóźnionym rozwojem psychicznym i psychoruchowym oraz zaburzeniami zachowania mogą mieć one duże znaczenie w podjęciu decyzji o leczeniu operacyjnym. Uważa się także, że podobnie jak w innych przypadkach przewlekłego zapalenia ucha środkowego u dzieci, zamknięte techniki operacyjne są technikami z wyboru. Decydujące znaczenie dla wyboru typu operacji ma jednak rozległość procesu chorobowego [14]. Szeroki zakres problemów laryngologicznych, w tym problemów otologicznych u dzieci z zespołem Pradera-Williego powinien naszym zdaniem powodować, że pacjenci ci, poza ustalonym już zakresem opieki specjalistycznej, powinni być także okresowo badani przez laryngologów dziecięcych [9].

Piśmiennictwo

1. Wang XC, Norose K, Kiyosawa K, Segawa K. Ocular findings in a patient with Prader-Willi syndrome. *Jpn J Ophthalmol* 1995; 39: 284-9.
2. Butler MG. Prader-Willi syndrome: current understanding of cause and diagnosis. *Am J Med Genet.* 1990; 35: 319-32.
3. Akefeldt A, Gillberg C, Larsson C. Prader-Willi syndrome in a Swedish rural county: epidemiological aspects. *Dev Med Child Neurol* 1991; 33:715-21.
4. Greenberg F, Elder FF, Ledbetter DH. Neonatal diagnosis of Prader-Willi syndrome and its implications. *Am J Med Genet* 1987; 28: 845-56.
5. Ledbetter DH, Riccardi VM, Airhart SD, Strobel RJ, Keenan BS, Crawford JD. Deletions of chromosome 15 as a cause of the Prader-Willi syndrome. *N Engl J Med* 1981; 304: 325-9.
6. Clarke A. Genetic imprinting in clinical genetics. *Dev Suppl* 1990: 131-9.
7. Donlon TA. Similar molecular deletions on chromosome 15q11.2 are encountered in both the Prader-Willi and Angelman syndromes. *Hum Genet* 1988; 80: 322-8.
8. McEntagart ME, Webb T, Hardy C, King MD. Familial Prader-Willi syndrome: case report and a literature review. *Clin Genet* 2000; 58: 216-23.
9. Butler JV, Whittington JE, Holland AJ, Boer H, Clarke D, Webb T. Prevalence of, and risk factors for, physical ill-health in people with Prader-Willi syndrome: a population-based study. *Dev Med Child Neurol* 2002; 44: 248-55.
10. Fundacja „Chcę urosnąć”. Leczenie 2009.
11. Erler T, Paditz E. Obstructive sleep apnea syndrome in children: a state-of-the-art review. *Treat Respir Med.* 2004; 3: 107-22.
12. [12] Pavone M, Paglietti MG, Petrone A, Crino A, De Vincentiis GC, Cutrera R. Adenotonsillectomy for obstructive sleep apnea in children with Prader-Willi syndrome. *Pediatr Pulmonol* 2006; 41:74-9.
13. [13] Bacciu A, Pasanisi E, Vincenti V, Giordano D, Caruso A, Lauda L i wsp. Surgical treatment of middle ear cholesteatoma in children with Down syndrome. *Otol Neurotol* 2005; 26: 1007-10.
14. Gocmen H, Kilic R, Ozdek A, Kizilkaya Z, Safak MA, Samim E. Surgical treatment of cholesteatoma in children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2003; 67: 867-72.