

Tytuł: Nawracająca ostra niewydolność wtroby związana z patogennymi wariantami molekularnymi genu NBAS / Recurrent acute liver failure due to NBAS molecular pathogenic variants

Słowa kluczowe: DEFICYT NBAS NAWRACAJĄCA OSTRA NIEWYDOLNOŚĆ WTROBY
SEKWENCJONOWANIE NOWEJ GENERACJI OSTRA NIEWYDOLNOŚĆ WTROBY

Keywords: NBAS DEFICIENCY NEXT GENERATION SEQUENCING RECURRENT ACUTE LIVER FAILURE ACUTE LIVER FAILURE

Autorzy:

Marek Szymczak - Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów, Instytut „Pomnik i Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Piotr Socha - <p>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka", Warszawa</p>

Irena Jankowska - <p>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p>

Patryk Lipiński

Streszczenie:

Ostra niewydolność wtroby (ONW) jest rzadko występującą, potencjalnie śmiertelną chorobą. W znacznym odsetku przypadków nie udaje się ustalić jej podłoża. W ciągu ostatnich kilku lat u pacjentów z nawracającą ONW zidentyfikowano patogenne warianty molekularne w genie NBAS. W artykule przedstawiono obecny stan wiedzy dotyczący patogenezы, obrazu klinicznego, biochemicznego i molekularnego deficytu NBAS.

Abstract:

Acute liver failure is a rare but life-threatening emergency and in about 50% the etiology remains unknown. Recently, biallelic mutations in the Neuroblastoma Amplified Sequence NBAS gene have been identified in patients presenting with recurrent acute liver failure. Authors present up-to-day overview on pathogenesis, clinical, biochemical and molecular phenotype of NBAS deficiency.