

Ostre objawy niedoboru witamin

IPCZD, 7 maja 2024

Kwiecień 2022 roku

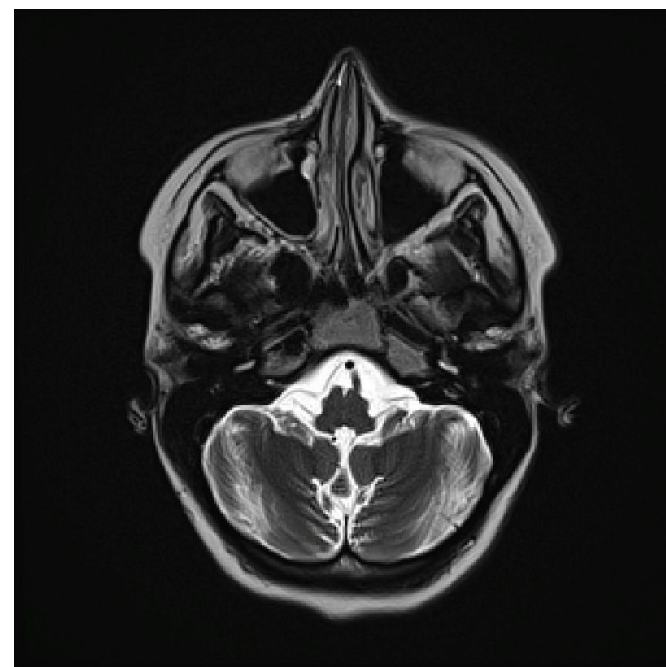
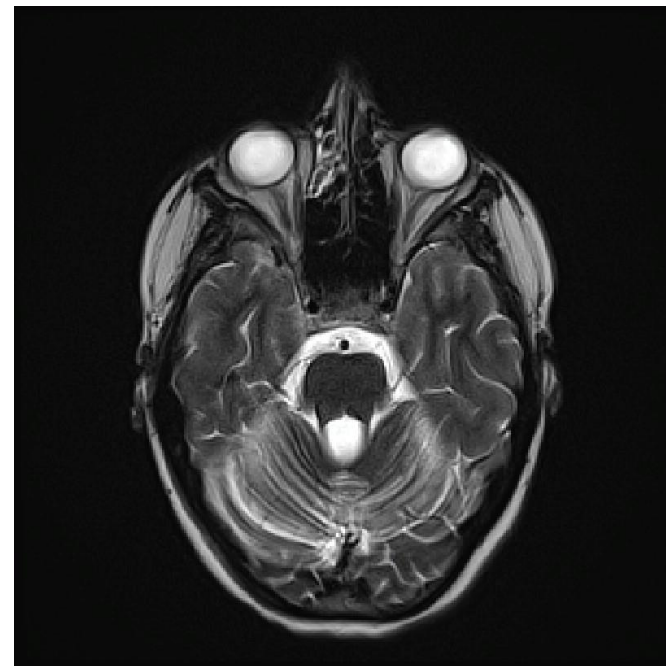
- 16-latka przeniesiona do klinicznego oddziału pediatrii z regionalnego szpitala z podejrzeniem zaburzeń odżywiania i wymiotami
- „Od zawsze” nadmierna masa ciała; podejrzewano chorobę Hashimoto (niepotwierdzona, bez leczenia), insulinooporność (potwierdzona w styczniu 2022 roku)
- Ponadto ASD
- Od stycznia 2022 roku schudła 20 kg; po próbach jedzenia nudności i wymioty
- Na początku kwietnia 2022 roku z tego powodu hospitalizowana w oddziale pediatrii. Stwierdzono nieznacznie podwyższone stężenie kreatyniny, zapalenie błony śluzowej dwunastnicy, zaburzenia krzepnięcia (podano witaminę K)

Kolejne dni

- Przy przyjęciu do Kliniki Pediatrii była w stanie średnim, zgłaszała zaburzenia widzenia, osłabienie, trudności z utrzymaniem równowagi
- Neurolog stwierdził ograniczenie ruchomości gałek ocznych we wszystkich kierunkach, oczopląs, wygórowanie odruchów ścięgnistych, zaburzenia równowagi
- Ponadto: hiperglikemia, wskaźniki zapalne ujemne
- CT głowy – bez zmian poza zmianami w zatokach obocznych nosa
- Następnego dnia znaczne nasilenie objawów; niemożność utrzymania pozycji pionowej, dyzartria

Kolejne dni

- MRI mózgu: symetrycznie obustronne rozlane zmiany hyperintensywne w obrazach T2 zależnych/FLAIR w obu półkulach i robaku mózdzku korowo podkorowo (głównie w częściach górnych i przyśrodkowych) z cechami restrykcji dyfuzji wody - obrzęk cytotoksyczny. Widoczne również obustronne drobne symetryczne ogniska podwyższonego sygnału w obrazach T2 zależnych /FLAIR w grzbietowej części rdzenia przedłużonego, w okolicy wzgórków dolnych blaszki pokrywy i prawdopodobnie w obrębie ciał suteczkowatych.



Kolejne dni

- Podejrzewano zapalenie mózgu – włączono acyklowir, leczenie przeciwobrzękowe, bez poprawy
- W badaniach dodatkowych – narastająca hiperglikemia, wymagała podaży insuliny
- Pogarszające się zaburzenia świadomości, zaburzenia równowagi, po kilku godzinach napad drgawek – przekazana do OIT (GCS – 6 pkt)

Encefalopatia Wernickego – co mówi Wikipedia?

- Encefalopatia Wernickego (encefalopatia alkoholowa) – ostry zespół objawów neurologicznych występujący u alkoholików, spowodowany m.in. niedoborem witaminy B1.
- Opisany został po raz pierwszy w 1881 roku przez Carla Wernickego
- Objawy: oczopląs, porażenie nerwów okoruchowych, ataksja,
- zaburzenia świadomości, utrata apetytu, nudności, utrata masy ciała.
- Inne możliwe objawy: konfabulacje, senność, majaczenie,
- bezsenność z lękiem, strach przed ciemnością.
- Przyczyna: dieta uboga w tiaminę/alkoholizm powoduje symetryczne uszkodzenie ciał suteczkowatych, wzgórza i istoty szarej okołowodociągowej

Jeszcze o niedoborze B1

- Dieta oparta o biały ryż, mąkę ryżową, inną białą mąkę i węglowodany proste może skutkować niedoborem tiaminy
- Najpowszechniejszą przyczyną, poza alkoholizmem, jest anoreksja, ale rzadko niedobór ten wówczas przyjmuje postać ostrą
- Do niedoborów B1 mogą prowadzić również przewlekłe biegunki oraz choroby wątroby

Outbreak of Life-Threatening Thiamine Deficiency in Infants in Israel Caused by a Defective Soy-Based Formula

Aviva Fattal-Valevski, MD*; Anat Kesler, MD‡; Ben-Ami Sela, PhD§;
Dorit Nitzan-Kaluski, MD, MPH, RD||; Michael Rotstein, MD*; Ronit Mesterman, MD*;
Hagit Toledano-Alhadeef, MD*; Chaim Stolovitch, MD¶; Chen Hoffmann, MD#;
Omer Globus, MD**; and Gideon Eshel, MD‡‡

ABSTRACT. *Objective.* Between October and November 2003, several infants with encephalopathy were hospitalized in pediatric intensive care units in Israel. Two died of cardiomyopathy. Analysis of the accumulated data showed that all had been fed the same brand of soy-based formula (Remedia Super Soya 1), specifically manufactured for the Israeli market. The source was identified on November 6, 2003, when a 5.5-month-old infant was admitted to Sourasky Medical Center with upbeat nystagmus, ophthalmoplegia, and vomiting. Wernicke's encephalopathy was suspected, and treatment with supplementary thiamine was started. His condition improved within hours. Detailed history revealed that the infant was being fed the same formula, raising suspicions that it was deficient in thiamine. The formula was tested by the Israeli public health authorities, and the thiamine level was found to be undetectable ($<0.5 \mu\text{g/g}$). The product was pulled from the shelves, and the public was alerted. Thiamine deficiency in infants is very rare in developed countries. The aim of this study was to report the epidemiology of the outbreak and to describe the diagnosis, clinical course, and outcome of 9 affected infants in our care.

Methods. After the index case, an additional 8 infants were identified in our centers by medical history, physical examination, and laboratory testing. The group consisted of 6 male and 3 female infants aged 2 to 12 months. All were assessed with the erythrocyte transketolase activity assay, wherein the extent of thiamine deficiency is expressed in percentage stimulation compared with baseline (thiamine pyrophosphate effect [TPPE]). Normal values range from 0% to 15%; a value of 15% to 25% indicates thiamine deficiency, and $>25\%$ indicates severe

deficiency. Blood lactate levels (normal: 0.5–2 mmol/L) were measured in 6 infants, cerebrospinal fluid lactate in 2 (normal: 0.5–2 mmol/L), and blood pyruvate in 4 (normal: 0.03–0.08 mmol/L). The diagnostic criteria for thiamine deficiency were abnormal transketolase activity and/or unexplained lactic acidosis. Treatment consisted of intramuscular thiamine 50 mg/day for 14 days combined with a switch to another infant formula.

Results. Early symptoms were nonspecific and included mainly vomiting ($n = 8$), lethargy ($n = 7$), irritability ($n = 5$), abdominal distension ($n = 4$), diarrhea ($n = 4$), respiratory symptoms ($n = 4$), developmental delay ($n = 3$), and failure to thrive ($n = 2$). Infection was found in all cases. Six infants were admitted with fever. One patient had clinical dysentery and group C *Salmonella* sepsis; the others had mild infection: acute gastroenteritis ($n = 2$); upper respiratory infection ($n = 2$); and bronchopneumonia, acute bronchitis, and viral infection ($n = 1$ each). Two infants were treated with antibiotics. Three infants had neurologic symptoms of ophthalmoplegia with bilateral abduction deficit with or without upbeat nystagmus. All 3 had blood lactic acidosis, and 2 had high cerebrospinal fluid lactate levels. Patient 1, our index case, was hospitalized for upbeat nystagmus and ophthalmoplegia, in addition to daily vomiting episodes since 4 months of age and weight loss of 0.5 kg. Findings on brain computed tomography were normal. Blood lactate levels were high, and TPPE was 37.8%. Brain magnetic resonance imaging (MRI) revealed no abnormalities. Patient 2, who presented at 5 months with lethargy, vomiting, grunting, and abdominal tenderness, was found to have intussusception on abdominal ultrasound and underwent 2 attempts at reduction with air enema several hours apart. However, the lethargy failed to resolve and ophthalmoplegia appeared the next day, leading to suspicions of Wernicke's encephalopathy. Laboratory tests showed severe thiamine deficiency (TPPE

From the *Institute for Child Development and Pediatric Neurology Unit, Sourasky Medical Center, Tel Aviv, Israel; ‡Neuro-Ophthalmology Unit, Department of Ophthalmology, Sourasky Medical Center, Tel Aviv, Israel;



Niedobór
B1 u
niemowląt

Podsumowanie

- Encefalopatia Wernickego to zespół ostrych objawów wynikających z niedoboru witaminy B1
- Ataksja, oczopląs, zaburzenia gałkoruchowe, zaburzenia świadomości i pamięci, nudności to najistotniejsze objawy
- Niedobory witamin należy brać pod uwagę w diagnostyce różnicowej w wielu przypadkach