

INSTYTUT POMNIK - CENTRUM ZDROWIA DZIECKA

L. ks. gł: 3826/2007

Klinika Chorób Metabolicznych,

Nr kartoteki: 001513/07

Endokrynologii i Diabetologii

Od. Ch. Metab., Endokr. i Diab.

04-730 Warszawa

Al. Dzieci Polskich 20

tel. 0 22 815 74 90, 0 22 815 75 78

fax.: 0 22 815 74 89,

KARTA INFORMACYJNA

JANICKA LENA ur. 29-05-2006

PESEL: 06252903380

Nr ubezpieczenia: AM 000451473

Symbol NFZ.: 11

Zam. 80-354 GDAŃSK ul. SUBISŁAWA 32 B/9

Lekarz kierujący do POHORECKA MONIKA Rozpoznanie ze skierowania:

szpitala:

Placówka kierująca: IPCZD - Szpital

Przebywał(a) na oddziale: ODDZIAŁ CHOROÓB METABOLICZNYCH, ENDOKRYNOLOGII I DIABETOLOGII od 29-01-07 do 02-02-07

ROZPOZNANIE OPISOWE

Miopatia - obserwacja w kierunku wrodzonych wad metabolizmu. E 88,9

BADANIA DODATKOWE

Masa ciała 6910g

Długość 74cm

Obwód głowy 43cm

Morfologia - 30-01-200: WBC: 14,2 K/ul, RBC: 5,09 M/ul, HGB: 13,1 g/dl, HCT: 40,3%, MCV: 79,2 fl, MCH: 25,8 pg, MCHC: 32,5 g/dl, RDW: 14,0%, PLT: 277 K/ul, NEU%: 49,6%, LYM%: 40,1%, MONO%: 8,5%, EOS%: 1,3%, BASO%: 0,5%, NEU: 7,1K/ul, LYM: 5,7 K/ul, MONO: 1,2 K/ul, EOS: 0,2 K/ul, BASO: 0,1 K/ul

Glukoza - : 69 mg/dl, 43 mg/dl

Mocznik surowica - 01-02-2007: 24 mg/dl

Kreatynina surowica - : 0,03 mg/dl, 0,07 mg/dl

Bilirubina całkowita - 30-01-2007: 0,60 mg/dl

AspAT/GOT - 30-01-2007: 47 U/l

ALAT/GPT - 30-01-2007: 19 U/l

ALP/AP - FOSFATAZA - 30-01-2007: 197 U/L

Kwas moczowy surowica - 30-01-2007: 4,8 mg/dl

Fosfor nieorganiczny -surowica - 30-01-2007: 1,84 mmol/l

Cholesterol całkowity - 30-01-2007: 150 mg/dl

CPK(CK) - 30-01-2007: 48 U/L

Sód surowica - 30-01-2007: 137 mmol/l

Potas surowica - 30-01-2007: 5,1 mmol/l

Chlorki surowica - 30-01-2007: 101 mmol/l

Wapń całkowity surowica - 30-01-2007: 2,62 mmol/l

Białko całkowite - 30-01-2007: 59,9 g/l

Albumina - 30-01-2007: 40,8 g/l

Homocysteina (osocze) - 30-01-2007: 5,87 µmol/l

MOCZ:

- badanie ogólne:

Cukier : UJEMNY g/dl, Bilirubina : UJEMNY, Cięż. wł. : 1.010 kg/l, PH : 8.0
pH, Białko : UJEMNY mg/dl, Urobilinogen : 0.2 E.U./dl, Azotyny : UJEMNY, Krew : UJEMNY, Leukocyty :
UJEMNY, Osad : mierny, Kr. Białe (LEU) : 1 WPW, Skł.min. - kryształki : liczne bezpostaciowe fosforany,
Drobnoustroje : dość liczne w prep., Nabłonki : nieliczne z dolnych dróg moczowych.

MOCZ - pobranie po teście dożylnego obciążenia glukozą:

- badanie ogólne:

Cukier : 0,57 g/dl, Bilirubina : UJEMNY, Cięż. wł. : 1.025 kg/l, PH : 6.0 pH, Białko : UJEMNY mg/dl, Urobilinogen : 0.2 E.U./dl, Azotyny : UJEMNY, Krew : UJEMNY, Leukocyty : UJEMNY, Osad : mierny, Kr. Białe (LEU) : 3 WPW, Eryocyty : 1 WPW, Nabłonki : nieliczne z dolnych dróg moczowych

- TEST METABOLICZNY:

KW.FENYLOPIROGRONOWY : ujemny, SUBST.REDUKUJĄCE : dodatni, PRÓBA MAYER'A : ujemny, AMIN-METODA KRAŻKOWA : zwiększone wydalanie aminokwasów

Kreatynina mocz - 01-02-2007: 5,06 mg/dl

Wapń całkowity mocz - 01-02-2007: 2,40 mmol/l

TEST DOŻYLNEGO OBCIĄŻENIA GLUKOZĄ:

czas (min)	0'	5'	10'	15'	30'	45'	60'	75'	90'	120'
glukoza (mg/dl)	42	205	168	144	90	68	49	41	40	42
kwas mlekowy (mg/dl)	10,1			12,0	12,2		11,1		11,6	12,0
kwas pirogronowy (mg/dl)	0,7						0,9			0,8
pH (ż)	7,325									7,367
pCO2	45,2									37,7
pO2	65,0									45,4
HCO3	22,9									21,1
sBE	-2,2									-3,4

ECHO serca: dr M.Tomyn-Drabik

Anatomia wewnątrzsercowa prawidłowa. LV w normie. %SF=40. Łuk aorty prawidłowy.

KONSULTACJA KARDIOLOGICZNA: dr A.Mirecka-Rola

8miesięczna dziewczynka diagnozowana w kierunku miopatii z hipotyreozą, na Euthyroxie.

Przedmiotowo: stan dobry, bez objawów HF, wiotkość uogólniona, HR miarowa 140/' (dziecko niespokojne podczas badania), tony dźwięczne, bez szmeru nad sercem. Brzuch miękki, niebolesny, wątroba +1,5cm pod łukiem, śledziona niepowiększona, tętno obwodowe dobrze wyczuwalne. W chwili obecnej bez patologicznych objawów ze strony układu krążenia. W EKG: RZM 150/', normogram. Bez przerostów. PQ=0,1 QRS=0,06 QT=0,70. Nie ma przeciwwskazań kardiologicznych do wykonania zabiegu biopsji mięśnia w znieczuleniu ogólnym. Wskazana okresowa kontrola kardiologiczna w rejonie.

ZALECENIA LEKARSKIE

1. Dieta stosowna do wieku. Wskazana opieka dietetyka celem bilansowania podazy. Kontakt telefoniczny z dietetykiem dr A.Kowalik (tel. 022 815 14 60)
2. Leki: Euthyrox 1 x 6,25ug
Witamina B1, B6 wg dotychczasowych ustaleń
Witamina D 1x 1 kropla
3. Opieka ogólnopediatryczna i pomoc doraźna w rejonie.
4. Opieka specjalistyczna (neurologiczna, endokrynologiczna) wg dotychczasowych ustaleń.
5. Rehabilitacja ruchowa.
6. Okresowa kontrola kardiologiczna w rejonie.
7. Przyjęcie do Oddziału Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii IPCZD w dniu 26 czerwca 2007r. Planowana jest wstępnie biopsja mięśnia.

EPIKRYZA

Prawie 8 miesięczna dziewczynka z wiotkością uogólnioną obserwowaną od pierwszych dni po urodzeniu została przyjęta do Oddziału Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii KP IPCZD celem diagnostyki.

Dziewczynka urodzona jest z CI (słabe ruchy płodu) PI z masą ciała 3 170g, długością 55cm, obwodem głowy 35cm, z okresem noworodkowym powikłanym występowaniem wiotkości mięśniowej i apatii. U dziewczynki w 2mż rozpoznano niedoczynność tarczycy (włączono hormony tarczycy, które otrzymuje do dziś). Diagnozowana była w różnych ośrodkach z powodu utrzymującej się wiotkości mięśni. Dziecko jest rehabilitowane.

W wywiadzie ponadto zwraca uwagę: brak cech regresu, drgawek, oczopląsu, a także słaby przyrost masy ciała i tendencja do zaparć.

Wśród dotychczas wykonanych badań wykazywano: podwyższoną aktywność transaminaz (zmienną; maks ok 180U/l), prawidłową aktywność CPK, podwyższone stężenia kwasu mlekowego (26; 27mg/dl - 2mż), acydurię metylomalonową (badanie GCMS; późniejsze stężenie witaminy B12 prawidłowe, brak oznaczenia homocysteiny), prawidłowe gazometrie, a także badania ultrasonograficzne brzucha i głowy (były krwiaki podokostnowe przy urodzeniu). Ponadto prawidłowe były badania genetyczne w kierunku SMA i zespołu Pradera i Willego. Wykonane badanie EMG sugerowało zaś obecność dystrofii mięśniowej.

Przy przyjęciu i podczas kilkudniowej hospitalizacji w OCM stan ogólny dziecka był dobry. W badaniu przedmiotowym zwracały uwagę: dość dobry kontakt wzrokowy, wiotkość uogólniona, obecne ruchy czynne kończyn górnych (mniejsze kończyn dolnych), trudne do wywołania odruchy ścięgna, nie stwierdzano powiększenia wątroby ani śledziony. Wykonano badania kontrolne wykazując: tendencję do obniżonych wartości glikemii przy dotychczasowej 11 godzinnej przerwie nocnej, graniczne wartości AspAT, obniżenie stężenia kreatyniny w surowicy i moczu (wtórne do skąpej tkanki mięśniowej?), prawidłowe stężenie homocysteiny w surowicy. Pobrano także badania poszerzonego skriningu metabolicznego w kierunku wrodzonych wad metabolizmu mogących przebiegać z miopatią i/lub hepatopatią oraz test dożylnego obciążenia glukozą z oceną krzywej kwasu mlekowego (bez hipermleczanemii) - część wyników pozostaje w opracowaniu. Przeprowadzono konsultację kardiologiczną wraz z badaniami specjalistycznymi nie wykazując ewentualnych cech kardiomiopatii. Zintensyfikowano postępowanie rehabilitacyjne - udzielono aktualnego instruktażu rodzicom. Ponadto podczas pobytu w oddziale zmodyfikowano postępowanie dietetyczne: skrócono dotychczasową 11 godzinną przerwę nocną na rzecz dodatkowego karmienia w nocy (przerwy 2x 5-6godzin) celem unikania tendencji do hipoglikemii oraz przekazano rodzicom zalecenia optymalnej dla wieku i stanu dziecka diety (dotychczasowa niedoborowa: podaż kalorii w dolnej granicy normy, mała podaż płynów; wskazane zmiany jakościowo-ilościowe). Dotychczasowa ocena kliniczna i wyniki wykonanych badań obecnie przemawiają najbardziej za pierwotnym charakterem stwierdzanej u dziecka miopatii, co stanowi wskazanie do wykonania u dziewczynki biopsji mięśnia szkieletowego celem ustalenia rozpoznania. Dziecko wstępnie zakwalifikowano do wykonania biopsji mięśnia podczas następnej hospitalizacji (po ukończeniu 1 roku życia). Termin przyjęcia do OCM ustalono jw. - może on ulec zmianie w zależności od wyników pozostających w opracowaniu. Obecnie dziewczynkę w stanie ogólnym dobrym, stacjonarnym wypisujemy do domu z powyższymi zaleceniami.

Lekarz prowadzący:
lek.med. JOANNA TAYBERT

Joanna Taybert
specjalista pediatrii

Ordynator oddziału:

Klinika Endokrynologii i Diabetologii
Oddziału Chorób Metabolicznych,
Endokrynologii i Diabetologii
KLINIKA
Instytut "Pomnik" - Szpital dla Dzieci
dr n. med. [signature]