



Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny nr 6
Śląskiej Akademii Medycznej
Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka i Matki
im. Jana Pawła II, tel. centrala: 207 – 18 - 00

Katedra Pediatrii

Klinika Pediatrii i Neurologii Wieków Rozwojowych

40-752 Katowice, ul. Medyków 16

Kierownik Katedry i Kliniki Prof. dr hab. n. med. Elżbieta Marszał

Nr Księgi Głównej 10555/2007

KARTA WYPISOWA

Dziecko: Sasin Anna

Data urodzenia: 19.04.2006

Adres : Opole ul. Słoneczna 3 A

Czasokres pobytu w klinice od 14.08.2007 do 22.08.2007

Rozpoznanie: Wada rozwojowa OUN.

Leczenie: znieczulenie ogólne, rehabilitacja

Epikryza: 16 – miesięczna pacjentka z CI prawidłowej, urodzona siłami natury, o czasie, z urodzeniową masą ciała 3500 g, oceniona w skali Apgar na 10 pkt. Od okresu noworodkowego obserwowano asymetrię napięcia mięśniowego (P>L). Z powodu dysplazji stawów biodrowych była zaopatrzona ortopedycznie. Od 12 mż z powodu opóźnienia rozwoju jest pod opieką neurologiczną. W wykonanym TK OUN (12 mż) nie stwierdzono zmian patologicznych. Wdrożono rehabilitację uzyskując nieznaczny postęp rozwoju – siada samodzielnie od 16 mż.

Przy przyjęciu dziecko pogodne, spokojne, gaworzy; w badaniu przedmiotowym stwierdzono cechy dyskranii (niewielkiego stopnia skośnogłowie), I plamę typu café au lait na skórze tułowia, dodatkową brodawkę sutkową (po stronie lewej). W badaniu neurologicznym obwód głowy 48 cm, obniżenie napięcia mięśniowego przy obecnych odruchach ścięgniasto – okostnowych, ataksja kończyn górnych i tułowia; rozwój nieharmonijny, IR=41. W MR głowy zobrazowano wadę OUN pod postacią zmniejszenia objętości płata czołowego lewego, szeroko otwartej szczeliny bocznej po stronie lewej oraz cechy zaniku lub niedorozwoju mózdzku - dla ponownej oceny wskazane badanie kontrolne za 12 miesięcy. Zapis EEG jest w granicach normy. W badaniu USG jamy brzusznej obraz bez patologii. Konsultujący kardiolog nie stwierdził odchyłań w układzie krążenia. W czasie hospitalizacji wykluczono niedoczynność tarczycy, galaktozemię, deficyt biotynidazy, fenyloketonurię. Wypisano do domu w stanie dobrym z zaleceniami:

1. Rehabilitacja usprawniająca.
2. Stała opieka Poradni Neurologicznej.
3. Kontrolne MR głowy za 12 miesięcy.
4. Konsultacja w Poradni Neurochirurgicznej (dr Larysz).
5. Kontrola w Poradni Genetycznej.

Wyniki badań dodatkowych

Długość 87cm, Waga 12,8 kg, Obwód głowy 48 cm (75 pc)

CRP (-) ujemny

Morfologia:

RBC - 4,29 M/uL

Hb - 11,9 g/dL

Ht - 34 %

WBC - 9,00 K/uL

PLT - 348 K/uL

AspAT - 55 U/l

AlAT - 16 U/l

Mocznik - 23 mg/dl;

Kreatynina - 0,47 mg/dl

Glukoza - 86 mg/dl

CPK - 127 U/l

Jonogram: Na 140 mmol/l, K- 4,3 mmol/l, Ca całkowite - 2,72 mmol/l, Mg 0,99 mmol/l

Cholesterol całkowity 177 mg/dl, **Cholesterol HDL** 51 mg/dl, **Trójglicerydy** 70 mg/dl

Kwas fenylopirogroonowy (-) ujemny GAL - put (+) enzym obecny Biotynidaza - enzym aktywny

Przeciwciała: Toxoplazma IgM - nieobecne CMV -IgM nieobecne

IgA 33 mg/dl **IgG** 997 mg/dl **IgM** 93mg/dl

TSH 1,96 mIU/L, **FT4** 1,63 ng/dl

HBS antygen - nieobecny P - ciała anty HCV - nieobecne

Mocz: od oboj, c wł 1010, białko 0, cukier 0, leuk. poj.wpw. nabl- pl.poj., RBC 0 - 1 wpw, 1 - 2 wpw

Posiew moczu: mieszana flora bakteryjna 10^2

EEG (17.08.2007): Badanie wykonano we śnie spontanicznym. Cechy bioelektryczne snu są wyrażone. FS bez wpływu na zapis. Zapis w granicach normy.

MR głowy (16.08.2007) wykonano w przekrojach poprzecznych w sekwencji SE/T1, FSE/T2 i FLAIR oraz po dożylnym podaniu 2 ml środka kontrastowego Omniscan w przekrojach poprzecznych i strzałkowych w sekwencji SE/T1. Grubość warstw 5 mm. W sąsiedztwie rogów potylicznych komór bocznych widoczne są obszary nieukończonej mielinizacji. Poza tym intensywność sygnałów z istoty białej i szarej obu półkul mózgowych prawidłowa. Niewielkiego stopnia asymetria objętości dotycząca płatów czołowych - płat czołowy lewy o nieco mniejszej objętości. Układ komorowy nadnamiotowy nieprzemieszczony, nieposzerzony, symetryczny. Widoczna jest jama Vergi. Wodociąg mózgu i komora IV prawidłowe. W obrębie rogów potylicznych komór bocznych w sekwencji po dożylnym podaniu środka kontrastowego uwidaczniają się torbielki spłotów naczyniówkowych. Intensywność sygnałów ze struktur tyłnojamowych bez cech patologii. Przestrzenie podpajęczynówkowe asymetryczne - nieco szersze w sąsiedztwie płata czołowego lewego. Pogłębienie, poszerzenie rowków mózdkowych - cechy niedorozwoju lub zaniku mózdku. Po dożylnym podaniu środka kontrastowego nie stwierdza się obecności patologicznego wzmocnienia intensywności sygnałów. Wnioski: Zmniejszenie objętości płata czołowego lewego. Cechy zaniku lub niedorozwoju mózdku - wskazane badanie kontrolne dla ponownej oceny.

Konsultacja MR głowy (17.08.2007, doc. Kluczevska) Obraz struktur mózgowia zgodny z dołączonym opisem dr E. Dyrda. Zmniejszenie objętości płata czołowego lewego, szeroka otwarta szczelina boczna po stronie lewej (niewykształcone wieczko wyspy?). Anomalia rozwojowa pod postacią jamy Vergi. Poszerzenie przestrzeni płynowej w sąsiedztwie półkul mózdku.

Usg jamy brzusznej: Wątroba o jednorodnej echogeniczności, niepowiększona, o wymiarze AP w linii środkowo obojczykowej około 7,34 cm. Drogi żółciowe wewnątrzwątrobowe i zewnątrzwątrobowe nieposzerzone. Pęcherzyk żółciowy echoujemny bez złożeń. Naczynia wątrobowe prawidłowe. Trzustka o prawidłowym kształcie i prawidłowym kształcie i echogeniczności. Śledziona prawidłowa. Aorta i okolica przyaortalna prawidłowe. W rzucie nadnerczy nie uwidoczniło tworów patologicznych. Nerki o prawidłowej echostrukturze, bez cech zastoju. Nerka prawa o wymiarze podłużnym 6,1 cm, kora 1 cm; lewa 6 cm; kora 0,9 cm. Układy kielichowo miedniczkowe obustronnie nieposzerzone. Pęcherz moczowy o gładkich obrysach, bardzo słabo wypełniony.

Konsultacja kardiologiczna: stan kardiologiczny stabilny, bez sinicy, bez duszności; płuca - szmer pęcherzykowy; serce - bez drżeń patologicznych, granice opukowo w normie, rytm miarowy, tony głośne, cichy szmer skurczowy wzdłuż lewego brzegu mostka, tętno 4 kk obecne; wątroba, śledziona niepowiększone; EKG - Normogram, RZM 140 / min, zapis w granicach normy; ECHO - wady serca nie stwierdzam; wymiary oraz kurczliwość jam serca w normie; przepływy przez zastawki prawidłowe, struna w świetle lewej komory. Osierdzie bez zmian.

Badanie psychologiczne: wynik badania psychologicznego skalą Brunet Lezine wskazuje na opóźnienie rozwoju psychoruchowego (IR = ok. 41). Lokomocja, kontrola postawy 5 / 6 mż. Dziecko siedzi z lekkim podtrzymywaniem. W pozycji na wznak uwalnia się od pieluszki, podnosi grzechotkę, która upadła z zasięgu jej ręki. Koordynacja wzrokowo ruchowa 6 / 7 mż; chwyta dwa klocki, po jednym każdą ręką, chwyta pastylkę zasłaniając ją dłonią. Mowa czynna 6 m - gaworzy (słabo) - z relacji matki. Kontakty społeczne 6 / 7 mż - odróżnia twarze osób znajomych od obcych; chwyta rękami za stopy, prowadzi stopy do ust, je gęste potrawy z łyżeczki. Wskazana systematyczna rehabilitacja.

Konsultacja ortopedyczna: kończyny równe, ruchomość pełna, stawy stabilne.

Konsultacja rehabilitacyjna: rozwój nieharmonijny, postawa ok. 7 mż, lokomocja poniżej, znacznego stopnia hipotonia; asymetria na niekorzyść strony lewej.

Lekarz Prowadzący

dr n. med.
BEATA KAZEK
7192409

dr n. med. Ewa Jamroz
SPECIALISTA W ZAKRESIE
Lekarz Oddziałowy
I NIEZARADKOWYCH PRZECIĘCIEJ
4066654