

KLINIKA NEUROLOGICZNA A.M. w Warszawie

Kierownik: Prof. Hubert Kwieciński
 02 097 Warszawa, ul. Banacha 1a tel. 599 28 58
 599 28 85

dnia 19.03.2008 r.
 Nr ks. gł.9847/08
 Nr ks. oddz. 448

KARTA INFORMACYJNA

Imię i nazwisko Kacper Wójcik lat 3
 przebywał w Klinice Neurologicznej A.M. od dnia 17.03.2008 r do dnia 19.03.2008 r.

Rozpoznanie: Dystrofia mięśniowa postępująca Duchenne'a

Zespół neurologiczny przy wypisie: Niewielkie osłabienie mięśni ksobnych kończyn dolnych. Przerost mięśni czworogłowych ud i mierny przyrost mięśni łydek. Odruchy zachowane. Przykurcze ścięgien Achillesa. Chodzi sprawnie, okresowo na palcach, wstaje z podłogi bez podparcia. Pogłębiona lordoza lędźwiowa.

Wyniki badań dodatkowych	GRUPA KRWI	RH
<u>Morfologia:</u>	<u>Badanie ogólne moczu:</u>	<u>Płyn mózgowo-rdzeniowy:</u>
Hb 13,1 %	c.wł. 1,030	barwa
Erytrocyty 4640000	osad: bz	przejrzystość
Leukocyty 11100	barwa: słomka	cytoza (0-3 w 1mm ³)
Paleczkowate 56,4 45mg%)		białko (20-
Wielojądrzaste %		odczyn
Kwasochłonne 1,9%		
Limfocyty 34,1%		
Zasadochłonne 0,3%		
Monocyty 7,3%		
Hematokryt 37,0%		
Płytki 382000		
OB. 13mm		
cukier 75,0 mg%(65-95mg%)	Białko ogólne 7 (6-8g%)	
mocznik 23,0 (13-40mg%)	albuminy (58-64%)	
kreatynina 0,20 (1-1,3mg%)	alfa 1-globuliny(2,4-4,8%)	
Na 144,6 (130-140mmol/l)	alfa 2-globuliny(4,2-8,6%)	
K 4,71 (3,3-5,4 mmol/l)	gamma globuliny (14,6-20,4%)	
Ca mmol/l		
Mg mmol/l	INNE: FT3: pmol/l	
P mmol/l (0,87-1,45)	FT4: pmol/l	
Fosf. Alkaliczna U/l	TSH: uIU/ml	
CPK 7623 (24-204 IU)		
aldolaza (3-8 IU)		
AspAt 246 (5-40 U/l)		
AlAt 473 (7-56 U/l)		

Biopsja mięśnia czworogłowego uda lewego: w opracowaniu.

W prep. obecne są włókna zanikłe i prześłkłe, wiele włókien ulega martwicy z fagocytozą. Obecne są wł. regenerujące i szklawiejące. Wyraźny przerost tkanki łącznej. Wniosek: zmiany odpowiadające dystrofii.

Dystrofina: 10 i 60 kDa - nieobecna

Bad. DNA: nie stwierdzono delecji w genie dystrofiny

Wskazania:

1. Konieczna dalsza opieka Poradni Chorób Mięśni.
2. Systematyczna rehabilitacja ruchowa wg przekazanych zaleceń
3. Zdjęcie szwów po biopsji mięśnia 27.03.2008 r.
4. Przyjmowanie leku: Encorton 10 mg co II dz., Ranigast 75 mg

EPIKRYZA: Chłopiec 3-letni, urodzony z ciąży I podtrzymywanej, porodu prawidłowego, z masą 3170 g, 10 pkt Apgar. Chodził od ok. 13 mż, ale ostrożnie, lepiej od około 17 mż. Od początku był nieco powolniejszy od rówieśników, gorzej chodził po schodach, gorzej biegał.

W Klinice Neurologii stwierdzono niewielkie osłabienie siły mięśni ksobnych kończyn dolnych, mierny przerost mięśni łydek, oraz mięśni czworogłowych, odruchy zachowane. Chodzi sprawnie, okresowo na palcach, wstaje z trudem bez wspinania się po sobie.

W badaniach dodatkowych stwierdzono podwyższenie poziomu enzymów mięśniowych we krwi. Wykonano biopsję mięśnia.

Wykonana ambulatoryjnie analiza DNA nie wykazała delecji w obrębie genu dystrofiny.

W biopsji mięśnia wykazano zmiany dystroficzne, a brak dystrofiny potwierdza rozpoznanie dystrofii Duchenne'a.

podpis i pieczęć lekarza prowadzącego

Dr n. med. BARBARA RYBAK
specjalista neurologii dziecięcej
6470