

**Neurológia osztály**

Osztályvezető főorvos: Prof. Fogarasi András

OEP KÓD: 012310511

Tel.:06-1-363-3901

## ZÁRÓJELENTÉS

<b>Név:</b>	Nagy Karina Angyalka előző név:	<b>Törzsszám:</b>	2015006781
<b>Születési hely, idő:</b>	Vác, 2009.09.27. (6 éves)	<b>TAJ:</b>	129 129 282
<b>Anyja neve:</b>	Gomán Krisztina	<b>Felvéve:</b>	2015.10.12. 09:29
<b>Lakcím:</b>		<b>Elbocsátva:</b>	2015.10.15.

**Diagnózis:**

G4040 Egyéb általánosult epilepsiák és epilepsiás syndromák

G8040 Ataxiás agyi bénulás

**Kórelőzmény:**

**Jelen:** A genetikailag igazolt SCA2-ben szenvedő kislányt kontroll EEG, és laborvizsgálatok céljából került felvételre. 2015. júniusában feküdt utoljára osztályunkon, amikor VPA emelés történt, EEG javulást mutatott. A bambulások jelentősen csökkentek, napi 1 alkalom az átlag. Azonban vannak "elmerengései" is. A dölések viszont jelentősen szaporodtak. Magától felül, megtámasztva ülve marad. Felállni azonban csak segítséggel, megtámasztva tud, lépni nem tud. Olyan érzése van anyának, mintha elfelejtett volna rágni. Darabos ételt eszik, de csak összetörve a krumplit, apró darabokban a húst is megeszi. Etetni kell, nem talál oda a szájához. Kezeivel gyakran automatizmusokat csinál, tördelő, tépkedő mozdulatai vannak. Lábai is kezdenek deformálódni - nyilván spasztikusabb lesz. Széklet, vizelet rendben.

beszéd: megállt az anya szónál - mást nem használ.

Alvással nincs probléma, végig alussza az éjszakát. Napközben ritkán alszik.

**Perinatalis anamnézis:** időre született, sectio Caesareaval, 2780 gr. súllyal. Korai adaptatio rendben zajlott.

**Familiáris anamnézis:** Lánytestvérét, Tifanit Neuwirth főorvosnő gondozta, szintén progresszív neurol. betegség miatt. Ceroid lipofuscinosis merült fel nála. 9 évesen hunyt el, 2013 júliusában.

Családfa: apai ágon, apa nagybátyjának gyerekeinél agy-és izomsorvadás volt (1 fiú, 1 lány).

Anyai ágon: távoli rokonoknál apai ágon lehetett hasonló Tifany és Karina betegségének lefolyásához - 4 évesen kezdődött a betegségük, és 12 évesen haltak meg.

**Fejlődése:** Egyéves koráig jól fejlődött. 1 évesen járt, szavakat mondott már, de nem volt jól érthető. Mondatokban sohasem beszélt. Kétéves kora körül vált járása egyre ataxiásabbá, beszéde is hanyatlani kezdett. Kézhasználat, kézügyessége is romlott, gyakran a dolgok mellé nyúl, járása fokozatosan romlott, 2014. május végétől már járni sem tud. Fenekén csúszkálva közlekedik otthon.

Karina genetikai vizsgálata alapján SCA-2 igazolódott.

**EDDIGI KÉPALKOTÓK:**

**Koponya MR (2014.09.):** mérs. tágult supratentorialis kamrarendszer, enyhén tágult sulcusok. Igen súlyos cerebellaris és pontin atrophia. Sorvadtak a nucleus dentatusok is valószínűleg, a IV. kamra hátsó recessusainak tágulata is erre utal. Az oliva inferiorok is jelentősen sorvadtak. Kóros T2-FLAIR jelfokozódás, enyhe T1 jelszökkenés és diffúzió fokozódás figyelhető meg a periventricularis fehérállományban, valamint a subcorticalis fehérállományban nagyjából szimmetrikusan a temporális polusokban, a gyrus cinguliban, a prefrontalis basalis regioban, ill. a ill. a subinsularis fehérállományban és a capsula externákban. A leírt elváltozások megfelelhetnek AD cerebellaris ataxia I. típusának (SCA2). A supratentorialis elváltozásokat nem írják le ebben a kórformában. Ceroid lipofuscinosis kevésbé valószínű, mert a kifejezett hátsó scalai jelek és subcorticalis leválpozások nem jellemzőek, a törzsdúcok pedig nem elég jelszegények T2-n.

**Koponya CT:** 2013. június: diffúz cerebellaris atrófiára utaló képet mutatott.

**EDDIGI ELEKTROFIZIOLOGIA:**

2014.09.09.

Életkorhoz képest kissé meglassult háttértevékenység, kérdéses jelentőségű, bioccipitalis tüskée-potenciálokkal. A korábbi felvételhez képest a háttér relatíve lassúvá válása jelenthet változást.  
Klinikai korreláció szükséges. (Dr. Jakus Rita)

2015.01.26.

**Lelet:** Éber, nyugalmi állapotban szinte minden oldalon mutatkoztak bilaterális szinkron 2,5 Hz-es tüske-hullám sorozatok, amiket csak 1-3 sec-ra szakítanak meg 4-5-6 Hz-es theta szakaszok, ami Karina normális háttéraktivitása. Frontálisan alacsony feszültségű, gyors theta aktivitás. Klinikai tünet a leírt tüske hullám paroxizmusokat nem kísérte. **Vélemény:** Szinte folyamatos, csak rövid theta szakaszokkal megszakított TH sorozatokat tartalmazó EEG, szignifikáns féltekei aszimmetria nélkül. Elektromos status epilepticusnak megfelelő kép. (Dr. Jakus Rita)

**FELVÉTELKOR GYÓGYSZEREI:** Depakine 3-2-3 ml

**Státusz:**

Neurol. st: Koponya alakilag ép. Pupilla mko kerek, centr, egyenlő, reag. Axialisan mérs. hypotonia, a végtagokban AV-i túlsúllyal fokozott izomtónus. Feszés Achillesek. Élénk FV-i, fokozott AV-i sajátrefl. Nem beszél. Szemkontaktust nagyon rövid időre felveszi. Egyszerű utasításokat sem hajt végre, de komolyabb kooperációra nem képes. Kifejezett FV-i ataxia, tárgyak után bizonytalanul nyúl, de elvétí. Segítséggel felül, de gyakran eldő. Állás csak segítséggel. Járnai nem tud.

Belső szervi státusz: Kielégítő általános állapotú. Icterus, cyanosis, exanthema nincs. Keringés rendezett. Tiszta, ritmikus szívhangok. Eupnoe, pulmo mko. átlégtett. Hasa puha, betap., kóros rez., nyomásérzékenység nincs.

**Leletek, konzíliumok:**

2015.10.12.EEG:Dr. Jakus Rita

**Lelet:** Éber, nyugalmi állapotban kp feszültségű, szabálytalan 4-5-6 Hz-es theta képezte a háttértevékenységet a poszterior területek felett, mely szemzárásakor egy kicsit stabilabb 5 Hz-es theta jelent meg. Interictalisan magas feszültségű, 2-3 Hz-es jobb féltekei dominanciájú delta burst-ök mutatkoztak és multifokális, szintén jobb oldali túlsúlyú tüske potenciálok is látszóttak C4, P4, valamint C3, P3 fázis inverzióval. A tüskék néha beleolvadtak a generalizált lassú burst-be, de attól függetlenül is láthatók. Fotostimuláció alatt szinte minden frekvenciánál 2-2,5 Hz-es generalizált lassú paroxizmusok előfordulnak.

**Vélemény:** A korábbiakhoz képest minimális változás látszik, amennyiben kissé hosszabbak lassú burst-ök, szórványos multifokális tüskék láthatók, fotostimuláció most sem aktivál.

**Laboratóriumi vizsgálatok eredményei:**

2015.10.13.: [08:00] WBC: 8.286 G/l; SNEU: 39.58 %; SLYM: 43.07 %; SMONO: 14.21 %; SEO: 1.221 %; SBASO: 1.916 %; ANEU: 3.280 G/l; ALYM: 3.569 G/l; AMONO: 1.177 G/l; AEO: 0.1011 G/l; ABASO: 0.1588 G/l; RBC: 3.928 T/l; HGB: 116.9 g/l; HCT: 0.3578 l/l; MCV: 91.10 fl; MCH: 29.77 pg; MCHC: 326.8 g/l; RDW: 11.62 %; PLT: 331.7 G/l; G: 4.3 mmol/l; NA: 141 mmol/l; K: 3.98 mmol/l; CL: 107.4 mmol/l; KN: 6.0 mmol/l; KR: 32.4 µmol/l; GOT: 37.2 U/l; GPT: 7.9 U/l; GGT: 15 U/l; LDH: 408 U/l; CK: 87 U/l; VALPR: \_ µg/ml;

**Epikrízis:** A genetikailag igazolt SCA2-ben szenvedő kislányt kontroll EEG, és laborvizsgálatok céljából vettük fel. A bambulások jelentősen csökkentek, napi 1 alkalom az átlag. Azonban vannak "elmerengései" is. A dölések viszont jelentősen szaporodtak. Magától felül, megtámasztva ülve marad. Felállni azonban csak segítséggel, megtámasztva tud, lépni nem tud. Olyan érzése van anyának, mintha elfelejtett volna rágni. Darabos ételt eszik, de csak összetörve a krumplit, apró darabokban a húst is megeszi. Etetni kell, nem talál oda a szájához. Kezeivel gyakran automatizmusokat csinál, tördelő, tépkedő mozdulatai vannak. Lábai is kezdenek deformálódni - nyilván spasztikusabb lesz. Széklet, vizelet rendben. beszéd: megállt az anya szónál - mást nem használ. Alvással nincs probléma, végig alussza az éjszakát. Napközben ritkán alszik. Neurológiai státuszában progressziót jelent a spasticitás fokozódása, az atxiás tünetek előtérbe kerülése. Az EEG is minimális progressziót mutat, amennyiben gyakoribbá váltak a magas feszültségű, generalizált TH burts-ök. Laborleleteiben eltérés nem volt. VPA szintjét telefonon megbeszéljük. Roborálás és az atxiás tünetek csökkentése céljából B vitamin komplexet kezdünk, 3x1 kapszula formájában. A Convulex szirup adagja - vérszinttől függően: 3-4-4 ml-re módosul.

Budapest, 2015. október 13.

.....  
**Prof. Fogarasi András** O54899  
Oszályvezető főorvos

.....  
**Dr. Jakus Rita Ph.D.** főorvos O47905  
Kezelő orvos aláírása

Betegségemmel kapcsolatban tájékoztattak annak lényegéről, a szükséges kezelések fontosságáról, a diétás és életmódi változásokról. A zárójelentés két példányát átvettem, annak tartalmát ismertették velem.