

	Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 6 Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka im. Jana Pawła II 40-752 Katowice, ul. Medyków 16 tel. 0-32-207-18-00, fax. 0-32-207-15-46 NIP: 634-23-46-590; REGON: 00-1415-000	 Czysty Szpital
WYDANIE: 1	KARTA INFORMACYJNA LECZENIA SZPITALNEGO	F. 84k – DMP
Strona 1 z 6	Katedra Pediatrii, Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego tel. (032) 207-16-00	Obowiązuje od: 07.12.2010

Imię i nazwisko: **Michał Markowski**

Nr historii choroby: 14186/2012

Data urodzenia: 2008-07-09

PESEL: 08270904679

Adres zamieszkania: Augustowska 23 43-382 Bielsko-Biała

Czasookres pobytu w Klinice: od 2012-09-28 do 2012-09-31

Rozpoznanie kliniczne: **Padaczka z napadami polimorficznymi lekooporna.**
Obserwacja w kierunku ceroidolipofuscynozy.

Leczenie: Kepra, Depakina chronosphaera, Clonazepam, Gardenal, Luminal, Frisium Mannitol, Tartraksion,

EPIKRYZA

Chłopiec 4-letni z padaczką lekooporną prawdopodobnie o podłożu neurometabolicznym, został przyjęty do Kliniki w trybie ostrego dyżuru z powodu stanu padaczkowego napadów mioklonicznych. Okres ciążyowo-porodowy i wywiad rodzinnych bez obciążeń. Do ok. 30mies.ż. rozwój dziecka przebiegał prawidłowo. W marcu 2011r, w stanie pełnego zdrowia, wystąpił pierwszy napad padaczkowy z niewydolnością oddechową. Wykonane TK głowy nie wykazało zmian. Do leczenia włączono Depakinę chronosphaera uzyskując bardzo dobrą kontrolę napadów. W grudniu 2011r pojawiły się krótkie epizody rotacji gałek ocznych ku górze o narastającej częstotliwości, a w marcu 2012r powtórzył się napad drgawek uogólnionych. Do leczenia dołączono Keprę. Nadal obserwowano liczne mioklonie gałek ocznych z nieświadomością i opadaniem głowy, do kilkudziesięciu na dobę. Keprę zamieniono na Topamax (bez efektu), a następnie dołączono Clonazepam. W trakcie diagnostyki w tut. Klinice w maju b.r. zmodyfikowano dawki leków uzyskując dobrą kontrolę napadów. Wykluczono kwasice organiczne, MLD, zaburzenia metaboliczne wykrywane met. Tandem MS. W ramach poradni neurologicznej nadal wymagał modyfikacji terapii. Z relacji rodziców wynika, że wraz z pojawieniem się znacznej liczby napadów nastąpił regres intelektualny i ruchowy dziecka. Podejrzewając chorobę metaboliczną został skierowany do CZD w Warszawie. W trakcie hospitalizacji chłopiec rozwinął infekcję dróg oddechowych, w czasie której wystąpiło znaczne nasilenie napadów. Matka zabrała chłopca na własne żądanie z CZD i następnego dnia zgłosiła się do tut. szpitala. W chwili przyjęcia był leczony Keprą, Clonazepamem oraz Diuramidem. Przy przyjęciu do oddziału dziecko leżące, podsypiające, nawiązujące kontakt wzrokowy, z licznymi, gromadnymi miokloniami, nie zostało zakwalifikowane do leczenia w OIOM. W badaniu fizykalnym wydolny krążeniowo i oddechowo, z cechami odwodnienia, nad polami płucnymi obustronne fureczenia. W badaniu neurologicznym uogólniona hipotonia mięśniowa, osłabione odruchy głębokie, bez objawów oponowych. Podstawowe badania laboratoryjne prawidłowe, wykluczono zapalenie płuc. Zapis EEG nieprawidłowy z licznymi uogólnionymi zmianami napadowymi. W badaniu wideometrycznym rejestrowano wielokrotnie zmiany napadowe korelujące z objawami klinicznymi, ale część objawów klinicznych nie korelowała ze zmianami w zapisie. Zmodyfikowano leczenie przeciwpadaczkowe podając Clonazepam dożylnie. Wobec braku poprawy zastosowano wlew dożylny kwasu walproinowego, a wobec dalszego braku efektu dodatkowo fenobarbitalu. Odstawiono leki doustne. W związku z utrzymującą się znaczną hipotonią wymagał podawania płynów dożylnie, wdrożono karmienie przez sondę. Stan chłopca ulegał wolnej poprawie. Pod kontrolą stężenia leków w surowicy krwi modyfikowano leczenie przeciwpadaczkowe obserwując stopniową redukcję napadów, natomiast utrzymywała się hipotonia mięśniowa. Ponowne badanie MR głowy wykazało stabilny obraz mózgowia w stosunku do badania poprzedniego. Kontrolne badania przewodnictwa w nerwach obwodowych i zapis EMG również prawidłowe. Kontynuowano diagnostykę w kierunku chorób metabolicznych. Aminogram w surowicy krwi i PMR ujawnił zwiększone stężenie glutaminy w PMR, a oznaczenie bardzo długołańcuchowych kwasów tłuszczowych wzrost współczynnika C26/C22. W biopsji spojówki stwierdzono w śródbłonku naczyń obecność ciał skątkolinijnych, co