

	Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 6 Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach Górnolaskie 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 5 z 6	Katedra Pediatrii, Klinika Pediatrii i Neurologii Wieku Rozwojowego tel. (032) 207-16-00	Obowiązuje od: 07.12.2010

wapń całkowity 2012-10-22

CA 2,36 mmol/l [2,20 - 2,70]

Aminogram w surowicy krwi: zwiększone stężenie glutaminy i glicyny, zmniejszone izoleucyny.

Aminogram w PMR: zwiększone stężenie glutaminy, zmniejszone alaniny.

Poziom bardzo długolącuchowych kwasów tłuszczowych w surowicy krwi:

Kw dokozanowy 17,1mg/l [10,5 – 51]

Kw tetrakozanowy 13,3mg/l [8,5 – 35,7]

Kw heksakozanowy 0,14mg/l [0,1 – 0,6]

Wsp C24 / C22 0,78 [<1,16]

Wsp C26 / C22 0,1 [<0,02]

Biopsja spojówki: W badaniach ultrastrukturalnych w cytoplazmie niektórych komórek śródbłonna znaleziono twory skrętolinijne.

Badanie EEG - 2012-10-01

Badanie przeprowadzono w czuwaniu w trakcie farmakoterapii (Depakina Chrono, Gardenal, Mannitol, Tartraksone; do dnia wczorajszego dziecko leczone również Clonazepamem, Keprą). W trakcie badania brak współpracy z dzieckiem - oczy pod opaską. Czynność podstawowa niewidoczna między licznymi zmianami. Zmiany uogólnione, z przewagą okolic centralno-ciemieniowo-potylicznych i skroniowych, prawie ciągle, występują pod postacią fal delta, theta, ostrych, iglic, wieloiglic, zespołów iglica-fala, wieloiglica-fala oraz wyładowań napadowych uogólnionych złożonych z tych grafoelementów nisko-, średnio- i wysokonapięciowych. Fotostymulacja bez dodatkowego wpływu na zapis. Zapis nieprawidłowy

Badanie WIDEO-EEG - 2012-10-01

Badanie przeprowadzono w czuwaniu, przy oczach otwartych u dziecka leczonego Depakiną Chrono, Gardenalem, Mannitolem, Tatriaksonem (do wczoraj dziecko leczone również Clonazepamem, Keprą). Zapis czynności bioelektrycznej mózgu jak w badaniu rutynowym w czuwaniu. Podczas video-rejestracji obserwuje się bardzo liczne ruchy mimowolne kończyn górnych (zwłaszcza prawej kończyny górnej), ruchy języka, głowy, "zrywania" kończyn, "szarpnięcia" tułowia. Obserwowane objawy kliniczne częściowo nie związane są ze zmianami czynności bioelektrycznej mózgu, częściowo korelują z ok. 0.5-1 sek. wyładowaniami napadowymi iglic, wieloiglic, zespołów iglica-fala, wieloiglica-fala nisko- i średnionapięciowymi. Ponadto kilkakrotnie w czasie badania wystąpiły incydenty "fiksacji gałek ocznych", czasem z miokloniami powiek korelujące z 2-6 sek. wyładowaniami uogólnionymi (przewaga zmian w okolicach skroniowych i tyłogłowia) fal delta, theta, iglic, wieloiglic, zespołów iglica-fala, wieloiglica-fala średnio- i wysokonapięciowych.

Badanie WIDEO-EEG - 2012-10-03

Badanie rozpoczęto we śnie, kontynuowano po wybudzeniu dziecka w trakcie farmakoterapii (Gardenal i.v., Depakina i.v., Mannitol, Tatriakson; 3 dni po odstawieniu Kepry i Clonazepamu). Zapis czynności bioelektrycznej mózgu we śnie nieprawidłowy. Cechy bioelektryczne snu nie są wyrażone. Zmiany uogólnione, o znacznym nasileniu występują pod postacią grup, serii oraz wyładowań napadowych polimorficznych fal theta, delta, iglic, wieloiglic, zespołów iglica-fala, wieloiglica-fala nisko, średnio- i wysokonapięciowych. W trakcie badania we śnie chłopczyk spokojny; sporadycznie obserwuje się automatyzmy oralne oraz dyskretne ruchy lewą dłoń - w tym czasie w zapisie EEG nie występują zmiany napadowe czynności bioelektrycznej mózgu. Jednorazowe we śnie wystąpiło "szarpnięcie" tułowia korelujące z ok. 0.5 sek. wyładowaniem napadowym zespołów wieloiglica-fala o amplitudzie do 150uV. W dziesiątej i jedenastej minucie rejestracji chłopczyk zaczął się wybudzać. Jednocześnie klinicznie obserwowano liczne ruchy mimowolne kończyn, głowy, ruchy języka oraz "zrywania" tułowia. Większość obserwowanych objawów nie wiązała się ze zmianami napadowymi czynności bioelektrycznej mózgu; część "zrywań" całego ciała koreluje w zapisie EEG z 0.5-1sek. wyładowaniami napadowymi iglic, wieloiglic, zespołów wieloiglica-fala nisko- i średnionapięciowymi.

Badanie EEG - 2012-10-24

Dziecko leczone Depakiną i Luminalem. Badanie kontrolne przeprowadzono we śnie spontanicznym. Cechy bioelektryczne snu nie są wyrażone. W zapisie EEG występują zmiany uogólnione, nasilone w okolicach potylicznych i skroniowych z przewagą strony prawej, pod postacią 1-12 sek. wyładowań napadowych zespołów iglicy, wieloiglicy-fali (2-3Hz) nisko, średnio i wysokonapięciowych. Nieprawidłowości nie korelowały z objawami klinicznymi.

Badanie EMG - 2012-10-10

Skurcz maksymalny pośredni bogaty do 3000uV. PJR w normie.

Badanie ENG - 2012-10-10

N. tibialis sin: Przewodnictwo w normie.