

Kazuistika

Prezentujeme prípad 39-ročného pacienta, ktorý bol akútne prijatý na naše pracovisko pre protrahované hnačky, vracanie, bolesti hrdlá, kašeľ, febrilitu v domácom prostredí. Pri prijíme udával intenzívny tras horných končatín, parestézie a kŕče prstov rúk v trvaní cca 5 dní pred prijímom, nemožnosť samostatnej chôdze, len s oporou, inkontinenciu moču a stolice. Cestou urgentného prijímu bol vyšetrený neurológom, realizované CT vyšetrenie mozgu bolo bez akútnych ložiskových zmien, bez expanzívnych prejavov, ako vedľajším bol nález hrubých symetrických kalcifikačných zmien centrálnej časti cerebella, bazálnych ganglií a talamu, a naznačených kalcifikačných zmien centrum semiovale.

Pri prijíme bol pacient pri vedomí, výrazne schvätený, so spastickým držaním tela, dyzartrický, kontakt s ním bol sťažený pre hypakúziu, prítomný bol tras horných končatín, viac vľavo, tras dolnej pery, bol výrazne zahlienený, sila stisku bola bilaterálne slabšia, prítomná bola stuhnutosť šije. Krvný tlak pri prijíme bol 110/70 mmHg, pulzová frekvencia 90/min., na EKG bol zaznamenaný sínusový rytmus, fyziologická EKG krivka, telesná teplota bola 36,7 °C (po podaní metamizolu 500 mg intravenózne v RZP počas transportu), telesná výška 182 cm, hmotnosť 80 kg, BMI 24,2 kg/m².

Z osobných anamnestických údajov: pacient liečený na artériovú hypertenziu, obsedantno-kompulzívnu poruchu, podľa heteroanamnestických údajov od rodičov mu bola v dvoch rokoch veku aplikovaná injekcia streptomycínu, odvtedy diagnostikovaná parciálna hluchota na ľavé ucho – aktuálne načúvací prístroj, údaje už od detstva bola prítomná asymetria tváre s poklesom ľavého očného viečka. Lieková anamnéza: amlodipín 5 mg 1-0-0, perindopril 4 mg 1-0-0, sertralín 100 mg 1-0-0, pyridoxín 1-1-1, diosmektit 1-1-1, pantoprazol 40 mg

1-0-0, difenoxylát 2,5 mg 1-1-1. Z rodinnej anamnézy stojí za zmienku, že u vtedy 19-mesačnej dcéry pacienta bola diagnostikovaná porucha sluchu a solitárna oblička. Matka pacienta mala vo veku 42 rokov diagnostikovaný karcinóm hrubého čreva, jej brat zomrel vo veku 41 rokov na karcinóm hrubého čreva, jej sestra mala v tom čase zistenú hematologickú malignitu (bližšie nešpecifikovanú) a karcinóm prsníka. Rakovina hrubého čreva bola diagnostikovaná aj u dvoch súrodencov maternálneho starého otca. V paternálnej línii boli zaznamenané len sporadické onkologické, kardiovaskulárne a neurodegeneratívne ochorenia. Rodičia si nie sú konsangvinity vedomí, nepochádzajú z rovnakých obcí.

V tabuľke uvádzame niektoré z vyšetrených laboratórných parametrov a ich referenčné hodnoty (pre prehľadnosť tabuľky neuvádzame hodnoty parametrov s výsledkom v medziach referenčných noriem) (Tab. 1).

Od prijatia sme pacienta parenterálne hydratovali, v rámci diferenciálnej diagnostiky febrilit sme odobrali materiál na kultivačné vyšetrenia, empiricky sme zahájili antibiotickú liečbu treťogeneračným cefalosporínom (cefotaxime). Pre výraznú neurologickú symptomatológiu a podozrenie na možnú neuroinfekciu sme opakovane konzultovali neurológa, ktorý realizoval punkciu likvoru. Na základe mikrobiologického vyšetrenia likvoru sme podozrenie na neuroinfekciu nepotvrdili.

Neurologickú symptomatológiu po vylúčení neuroinfekcie sme preto dali do súvislosti so závažnou hypokalciémiou. Pri dôslednom monitoringu vitálnych funkcií sme zahájili parenterálnu substitúciu kalcia (calcium gluconicum) a magnézia (magnesium sulfuricum). Vzhľadom na nízku koncentráciu iPTH sme stav hodnotili ako primárnu hypoparatyreózu. Nakoľko pacient mal negatívnu anamnézu operácie alebo

Tab. 1. Prehľad vybraných laboratórných parametrov

parameter	hodnota	jednotky	referenčné medze
KO	HGB 133 g/l, inak bez patol. nálezu		
diferenciálny KO	ľahká lymfopénia, ľahká neutrofilia		
S-Ca ioniz.	0,70	mmol/l	1,03 – 1,30
S-Ca celk.	1,24	mmol/l	2,18 – 2,60
S-iPTH	5,20	pg/ml	14,0 – 72,0
S-vit. D	58,20	nmol/l	75 – 200
S-urea	8,49	mmol/l	2,50 – 7,80
S-kreatinín	142,6	umol/l	54,0 – 100
glomerulová filtrácia	1,49	ml/s/1,73m ²	
S-LDH (laktátdehydrogenáza)	11,55	ukat/l	3,46 – 6,30
S-CK (kreatínkináza)	50,06	ukat/l	0,76 – 2,85
S-myoglobín	232,51	ug/l	0,00 – 110,0
S-CRP	169,6	mg/l	0,00 – 5,0
S-fosfor	1,90	mmol/l	0,65 – 1,61
S-magnézium	0,60	mmol/l	0,63 – 1,07
S-voľné reť. kappa	89,10	mg/l	3,30 – 19,40
S-voľné reť. lambda	82,13	mg/l	5,71 – 26,30
S-celk. reť. kappa	3,77	g/l	1,70 – 3,70
S-celk. reť. lambda	2,35	g/l	0,90 – 2,10
U-voľné reť. kappa	957,55	mg/l	0,012 – 32,71
U-voľné reť. lambda	161,69	mg/l	0,00 – 4,99
beta-2-mikroglobulín	3,54	mg/l	0,61 – 2,37
Bence-Jonesova bielkovina v moči	pozitívna		
moč	bielkovina 2 +, inak bez patol. nálezu		