

**Oddział Pediatrii,
Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej**

Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny nr 6
Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka
im. Jana Pawła II
40-752 Katowice, ul. Medyków 16
tel. (0-32) 202-37-62, fax (0-32) 207-16-53

KARTA INFORMACYJNA

Nr hist. 14031/09

Pacjent: **Wysoczańska Lena**

Data urodzenia: 10.04.2009r.

Adres: [REDACTED]

Pesel: [REDACTED]

Okres pobytu w Klinice od 06.10.2009r. do 13.10.2009r.

Rozpoznanie kliniczne: **Zespół Prader-Willi, Niedoczynność tarczycy**

Wysokość ciała	Ciężar ciała w dniu przyjęcia
65 cm	5890 g
10 pc	m.c. należna 6800 g

Wyniki badań pomocniczych:

Morfologia:

WBC [T/l]	RBC [T/l]	Hb [g%]	HCT [%]	PLT [G/l]	Rozmaz białokrwinkowy [%]					
					Segm	Pałki	Limfo	Mono	Eos	Baso
15	5,08	12,2	37,2	471	28,3	-	67,6	4,1	4,1	4,1

Mocz badanie ogólne:

c.w. [g/l]	Odczyn	Cukier	Białko	Aceton	Leuko wpw	Erytro wpw	Nabłonki	Inne
1005	kw	nb	nb	nb	1-3	nb	Płaskie poj.	Mocz. niel.

TSH (mIU/l)	FT4 (ng/dl)	FSH (mIU/ml)	LH (mIU/ml)	PRL (mIU/l)	Estradiol (pmol/L)	IGF-1 (ng/ml)
3,16	0,759	12,5	0,267	502	79,3	<25,0
	1,11					<25,0

Dobowy profil kortyzolu

Godzina	8.00	24.00
Kortyzol (ug/dl)	10,1	3,11

Krzywa cukrowo-insulinowa:

Czas (min)	0	120
Glikemia (mg/dl)	76	88
Insulina(mIU/ml)	<2,00	8,93

Profil glikemii

Godzina	10.30	17.30	20.00	22.00
Glikemia(mg/dl)	109	83	115	139

RTG dłoni i nadgarstka- wiek kostny oceniono na 3 miesiące.

USG jamy brzusznej: Wątroba o jednorodnej echogeniczności, niepowiększona, w linii środkowo-obojęczykowej w wymiarze AP 5,7cm. Drogi żółciowe wewnątrz i zewnątrzwątrobowe nieposzerzone. Pęcherzyk żółciowy echoujemny, bez złogów. Naczynia wątrobowe prawidłowe. Trzustka o prawidłowym kształcie i wielkości, o prawidłowej echogeniczności. Sledziona prawidłowa w wymiarze dwubiegunowym 4,3cm. Aorta i okolica przyaortalna prawidłowe. W rzucie nadnerczy tworów patologicznych nie uwidoczniiono.

Nerki o prawidłowej echostrukturze, bez cech zastoju. Nerka prawa o wymiarze podłużnym 4,3 x 2,0cm. Nerka lewa o wymiarze podłużnym 5,4 x 2,4cm. Obie nerki prawidłowo kodują się kolorem. Pęcherz moczowy bardzo dobrze wypełniony o gładkich, równych obrysach. Wolnego płynu w jamie brzusznej nie uwidoczniiono. Międzywęzłowo powiększonych węzłów chłonnych nie uwidoczniiono.

USG miednicy małej: Uwidoczniiono trzon macicy o wym: 7,5 mm, szyjkę macicy o wym: 10 x 3mm. Endometrium niewidoczne. Słabo wypełniony pęcherz moczowy.

Konsultacja nefrologiczna: Ze względu na nieco powiększony wymiar podłużny obu nerek wskazane USG kontrolne za 2 miesiące.

Konsultacja laryngologiczna: W wywiadzie bez dolegliwości ze strony ORL. Nos drożny bez wydzieliny, Gardło: łuki podniebienne blade, tylna ściana gardła wolna. Migdałki podniebienne bez cech przerostu. Uszy: błona bębenkowa obustronnie błada z refleksem. Wnioski: ORL bez zmian.

Konsultacja neurologiczna: (Dr Ilona Kopyta) Niemowlę 6/12 z rozpoznaniem i potwierdzonym zespołem Pradera-Willi, aktualnie w trakcie diagnostyki endokrynologicznej, wg relacji matki dziecko aktualnie unosi i obraca głowę, obraca się wokół osi (przez lewe ramię), w czasie wybudzania objawy nasilonego niepokoju.

Badaniem – obw. głowy 42 cm, ciemię 2x2 cm miękkie, obecne zaburzenia napięcia mięśniowego.

Proponuje: 1) eeg we śnie i w trakcie budzenia (ew. video eeg). 2) MR głowy. 3) Rehabilitacja. 4) Dalsza opieka w Poradni Neurologicznej.

Konsultacja kardiologiczna: 6/12 dziewczynka z rozpoznaniem i potwierdzonym Zespołem Prader-Willi. W wywiadzie bez dolegliwości ze strony układu krążenia. Bad. fizykal. ASM 130/min, tony czyste, cichy szmer skurczowy 2/6, przy LBM, tętno obwodowe prawidłowe. Wydolne krążeniowo.

EKG normogram, rytm zatokowy miarowy 140/ min. Zapis w granicach normy dla wieku.

UKG - bez cech strukturalnej wady serca, drożny otwór owalny, rytm serca, kurczliwość w normie, duża grasica.

Dgn. Bez patologii w układzie krążenia. Drożny otwór owalny (FOA).

Konsultacja psychologiczna – Rozwój psychomotoryczny oceniony na podstawie skali Burnet-Lezine na poziomie 3,5 miesiąca. Pełny opis wydano rodzicom

Leczenie:

Euthyrox N a 25 ug 1 x 1/2 tab, Pobyt diagnostyczny.

Wypisane na zarządzenie Kierownika Kliniki.

Epikryza:

6-cio miesięczna dziewczynka z rozpoznaniem i potwierdzonym badaniem genetycznych Zespołem Prader-Willi przyjęta do kliniki celem wykonania badań diagnostycznych kwalifikacyjnych do terapii hormonem wzrostu. Obecnie rozwój psychomotoryczny dziecka w testach rozwojowych na poziomie 3,5 miesiąca. W badaniu fizykalnym cechy dysmorfii, obniżone napięcie mięśniowe. Długość ciała na poziomie 10 pc. masa ciała prawidłowa. W badaniach hormonalnych obniżone stężenie FT4. Włączono leczenie preparatem LT4, uzyskując normalizację stężeń hormonów tarczycy. W badaniach dodatkowych prawidłowe parametry gospodarki węglowodanowej. W badaniu laryngologicznym bez odchyłań. Konsultujący neurolog zalecił poszerzenie diagnostyki neurologicznej w ramach Poradni Neurologicznej. Wystawiono wniosek do leczenia hormonem wzrostu. Wypisana do domu w stanie dobrym z zaleceniami.

Zalecenia:

1. Stosowanie leków:
Euthyrox N a 25 ug 1 x 1/2 tab. rano na czczo.
2. Dalsze systematyczne leczenie w Poradni Endokrynologicznej
3. Kontakt z Kliniką w godz.12-13 (tel. 0322071681) w sprawie decyzji Komisji ds.. Leczenia Hormonem Wzrostu.
4. Wskazana kontrola i diagnostyka w Poradni Neurologicznej (wg konsultacji neurologicznej) termin ustalono na 16 listopada 2009 (w godzinach 8.00-10.00) – ze skierowaniem od lekarza

Asystent:

Kierownik Kliniki:

ZAKRZ
ZOSTAŁ
12009

Dr n. med. Paweł
Specjalista pediatra
IDZUS