



ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

**Ενδοκρινολογική Κλινική- Διαβητολογικό Κέντρο
Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Ενδοκρινολογικών Νοσημάτων
ΓΝΑ «Ευαγγελισμός»**

Συντονιστής Διευθυντής: Σ. Τσαγκαράκης

Υπευθ. Επιμελήτρια Α': Δ. Α. Βασιλειάδη

Ειδικευόμενη Ενδοκρινολογίας: Σ. Κανελλοπούλου

ΑΙΤΙΑ ΕΙΣΟΔΟΥ

Γυναίκα 48 ετών με πρόσφατης έναρξης αστάθεια βάρδισης.

ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ

- Προσήλθε στα ΤΕΠ λόγω αισθήματος αδυναμίας (από διημέρου), δυσχέρεια βάρδισης λόγω αστάθειας προοδευτικά επιδεινούμενης και αιμωδιών προσώπου και άκρων.
- Επίσης αναφέρεται απώλεια βάρους από 6μήνου.
- Η ασθενής ήταν σε εγρήγορση και πλήρως προσανατολισμένη σε χώρο, χρόνο και πρόσωπα.
- Αδυναμία ορθοστάτισης χωρίς σαφές μυικό έλλειμμα, κορμική αταξία και κατάργηση των τενόντιων αντανακλαστικών.
- Εισήχθη στη Νευρολογική κλινική για περαιτέρω διερεύνηση.

ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ

- **ΗΚΓ:** SR, 90bpm.
- **CT εγκεφάλου:** χωρίς παθολογικά ευρήματα.
- **Triplex καρωτίδων&σπονδυλικών αρτηριών:** χωρίς ιδιαίτερα ευρήματα.

ALBUMIN (%)	57,1	GAMA (%)	11,4
A1 (%)	4,9	IgG (mg/dl)	685
A2 (%)	17,6	IgA (mg/dl)	44
BETA (%)	9,0	IgM (mg/dl)	141

ΕΛΕΓΧΟΣ ΕΝΥ

Ολικά λευκώματα (mg/dl)	117	IgG (mg/dl)	9,54
α2 μακροσφαιρίνη (mg/dl)	2,72	IgA (mg/dl)	0,45
ALB ENY (mg/dl)	85,3	IgM (mg/dl)	1,09

- **Οσφυονωτιαία παρακέντηση:** 1 κύτταρο, 2 ερυθρά, λεύκωμα 107,5mg/dl, GLU ENY/OPOY 148/205mg/dl (0,72)
- **Νευροφυσιολογική μελέτη:** μυοπαθητικά διαγράμματα στους εγγύτερους εξετασθέντες μύες σε συνδυασμό με ήπια χρόνια νευρογενή στοιχεία στο δικέφαλο βραχίονα δεξιά και στον πρόσθιο κνημιαίο αριστερά (μυοπαθητική διαταραχή).

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

WBC(x10 ³)	8,87	MCH (pg)	32,5
RBC (x10 ⁶)	4,68	PLT (x10 ³)	300
HCT %	42,5	Πολυ/Λεμφ %	68,9/20,1
MCV (fl)	90,8	Μον/Ηωσ/Βασ %	10/0,8/0,2

Ουρία (mg/dl)	27	Τριγλυκερίδια(mg/dl)	196
Κρεατινίνη (mg/dl)	0,9	Χοληστερόλη (mg/dl)	178
Na ⁺ (mmol/l)	132	HDL (mg/dl)	44
K ⁺ (mmol/l)	4,9	LDL (mg/dl)	53
SGOT (U/L)	34	Ca ⁺⁺ (mg/dl)	9,3
SGPT (U/L)	69	Φωσφόρος (mg/dl)	0,5
ALP (U/L)	101	Mg ⁺⁺ (mg/dl)	1,34
γ-GT (U/L)	12	HbA _{1c} %	5,6
Χολερυθρίνη (mg/dl)	0,66	Fe (μg/dl)	46
Τροπονίνη (pg/ml)	11	Βιταμίνη B ₁₂ (pg/ml)	>2000
CPK / CKMB (IU/l)	38/17	Φυλλικό οξύ (ng/ml)	8,1
LDH (IU/l)	170	Φερριτίνη (ng/ml)	28,5
Αμυλάση (IU/L)	58	Λεύκωμα (gr/dl)	5,4
CRP (mg/dL)	0,0	Αλβουμίνες (gr/dl)	3,7

TKE (1 ^η ώρα)	15
PT (sec)	12,6
APTT (sec)	38,8
INR	1,00

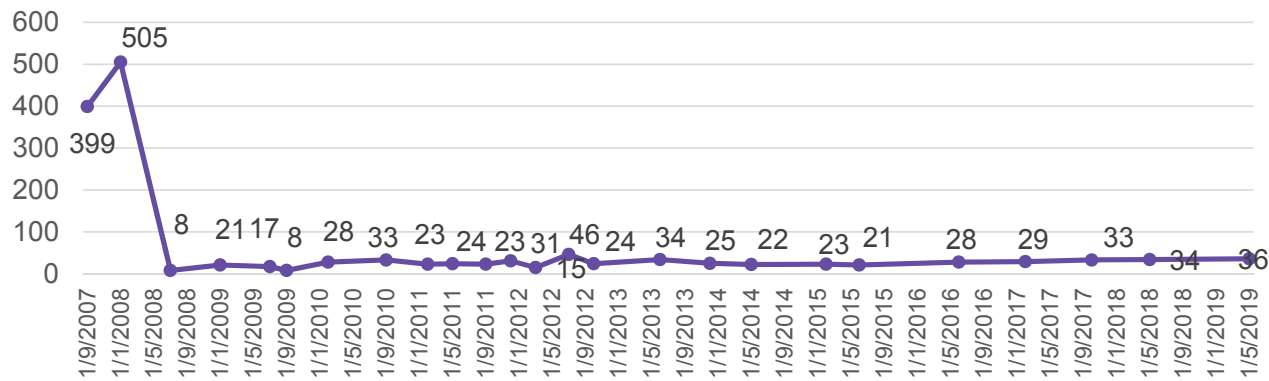
CEA (ng/ml)	3,25
CA 15-3 (U/ml)	18
CA 19-9 (U/ml)	14,5
CA 125 (U/ml)	27,9

ΑΤΟΜΙΚΟ ΑΝΑΜΝΗΣΤΙΚΟ

- Χειρουργηθέν κακόηθες γαστρίνωμα 12δακτύλου (αντρεκτομή στομάχου το 2007) – χειρουργηθείσα μονήρης ηπατική μετάσταση με συνοδό χολοκυστεκτομή το 2008, υπό τακτική παρακολούθηση.
- Σακχαρώδης διαβήτης τύπου 2 από το 2007.
- Αρτηριακή υπέρταση από το 2007.
- Σιδηροπενική αναιμία από το 2007.
- Οστεοπόρωση από το 2017.

Ατομικό αναμνηστικό

ΓΑΣΤΡΙΝΗ (pg/ml)



Γαστρίνη (pg/ml) 36

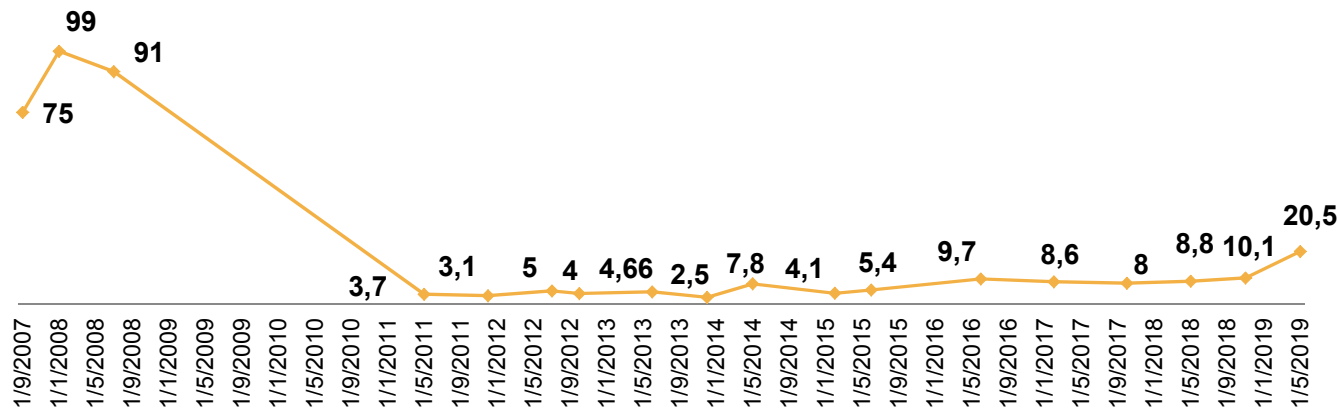
CgA (nmol/l) **20,5**

CT θώρακος (-)

MRI ΑΚΚ (-)

CgA

— CgA (nmol/l)



ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ

- Μετφορμίνη 850mg, S: 1x2 από το 2007
- Βαλσαρτάνη 40mg, S: 1x1 από το 2007
- Εσομεπραζόλη 40mg, S: 1x2 (συστηματικά μετά την αντρεκτομή – 2007)
- Σουκραλφάτη, S: 10ccx3 (συστηματικά μετά την αντρεκτομή)
- Θειϊκός σίδηρος/Φυλλικό οξύ (80/0,35mg), S: 1x1
- Γλυκονικός σίδηρος 300mg, S: 1x3
- Δενοσουμάμπη 60mg, S: 1 ανά 6 μήνες (τελευταία ένεση 6 μήνες προ νοσηλείας)
- Ασβέστιο 500mg, S: 1x2 (προ 6μήνου διακοπή σκευάσματος βιταμίνης D λόγω χαμηλής PTH με ασβέστιο ορού 9,5/10,4mg/dl και φωσφόρο 2,9/4,8mg/dl)
- Σκεύασμα με βιταμίνες του συμπλέγματος B

ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ – ΓΥΝΑΙΚΟΛΟΓΙΚΟ - ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟ ΑΝΑΜΝΗΣΤΙΚΟ

ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΑΝΑΜΝΗΣΤΙΚΟ

- Φύλακας σε δήμο
- Δεν καπνίζει
- Δεν καταναλώνει αλκοόλ

ΓΥΝΑΙΚΟΛΟΓΙΚΟ ΑΝΑΜΝΗΣΤΙΚΟ

- Εμμηναρχή σε ηλικία 13 ετών
- Αραιομηνόρροια μετά το 1^ο χειρουργείο
- ΤΕΡ: 1ος/2019 (4 μήνες προ εισαγωγής)
- Κυήσεις (-)

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟ ΑΝΑΜΝΗΣΤΙΚΟ

- Ο πατέρας της απεβίωσε σε ηλικία 81 ετών και είχε ιστορικό χ/θέντος Ca στομάχου, Ca προστάτου και νόσου Alzheimer.
- Η μητέρα της απεβίωσε σε ηλικία 73 ετών και έπασχε από ΣΔ2, ΑΥ, ΣΝ.
- Έχει έναν αδερφό 61 ετών με ΣΔ2 και δύο αδέρφια 58 και 45 ετών υγιή.

ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

- Ασθενής ελλιποβαρής, Βάρος: 35,5kg, Ύψος: 148cm, BMI: **16,2**kg/m²
- ΑΠ: 120/80mmHg, Σφύξεις: 97/min.
- Οφθαλμοί: αποκλίνων στραβισμός ΔΕ οφθαλμού με πτώση δεξιού άνω βλεφάρου (γνωστή από την παιδική ηλικία), απουσία διπλωπίας.
- Νευρολογική εξέταση: Μυική ισχύς 4/5 σε άνω και κάτω άκρα άμφω, φυσιολογική επιπολής και εν τω βάθει αισθητικότητα, κατάργηση τενόντιων αντανακλαστικών.
- Θυρεοειδής: αψηλάφητος, κλινική εικόνα ευθυρεοειδισμού.
- Καρδιαγγειακό: καρδιακοί τόνοι ρυθμικοί-ευκρινείς, απουσία φυσήματος, συμμετρικές σφύξεις αγγείων κάτω άκρων άμφω.
- Αναπνευστικό: κ.φ.
- Κοιλιά: περισταλτισμός κ.φ., ήπαρ/σπλήν αψηλάφητα, Giordano(-).

Έλεγχος μεταβολισμού φωσφόρου

Ca ⁺⁺ (mg/dl)	9,3	PTH (pg/ml)	<3
Φωσφόρος (mg/dl)	0,5	ALP (U/L)	101
Mg ⁺⁺ (mg/dl)	1,34	BGP (ng/ml)	5
1,25(OH)D (ng/ml)	88	25(OH)D (ng/ml)	40
β-Crosslaps (ng/ml)	0,19	P1NP (ng/ml)	23,59

Υποφωσφαταιμία με

- Ανεσταλμένη τιμή PTH
- Δείκτες συμβατούς με χαμηλό οστικό μεταβολισμό
- Επάρκεια βιταμίνης D
- Ελαφρώς αυξημένη τιμή 1,25(OH)D

ΣΥΛΛΟΓΕΣ ΟΥΡΩΝ

Ca-U(mg/dl)	14,6	
Ph-U (mg/dl)	μη ανιχνεύσιμος	
Κρεατινίνη-U (mg/dl)	26,2	
Ph-U (mg/24h)	μη ανιχνεύσιμος	V: 2500ml
Ca-U (mg/24h)	366	V: 2500ml
Κρεατινίνη-U (mg/24h)	655	V: 2500ml