

Α' Παθολογικό Τμήμα
Διευθυντής: Ε.Π. Κοκκινάκης

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

«Ασθενής 21 ετών με άλγος αριστερού ημιθωρακίου και δύσπνοια»

Γιαχάι Έντισον, Ειδικευόμενος ιατρός

Αιτία εισαγωγής

Άρρεν 21 ετών προσέρχεται στο παθολογικό ΤΕΠ αιτιώμενος άλγος στο αριστερό ημιθωράκιο και δύσπνοια στην κόπωση από ωρών

Ατομικό αναμνηστικό

- ▶ Εν τω βάθει φλεβοθρόμβωση δεξιού κάτω άκρου προ 2ετίας υπο αγωγή
- ▶ Χρόνια Νεφρική Ανεπάρκεια (baseline Crea 1,9 mg/dl)

Φαρμακευτική αγωγή

- ▶ Ριβαροξαμπάνη 15mg 1x1 (Xarelto)

Παρούσα νόσος

Κατά την νοσηλεία του ασθενούς διαπιστώθηκε:

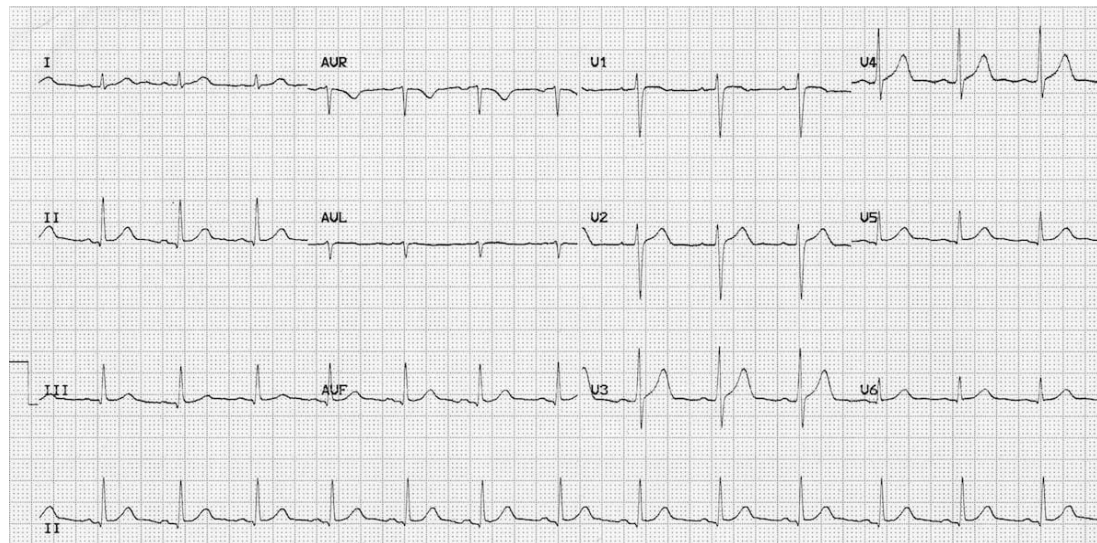
- ▶ αναιμία ορθόχρωμη ορθοκυτταρική
- ▶ θρομβοπενία
- ▶ επηρεασμένη νεφρική λειτουργία

Αντικειμενική εξέταση (I)

- ▶ Σε εγρήγορση, προσανατολισμένος, τετρακινητικός, ισοκορικός, ΦΚΑ +/-
- ▶ Φυσιολογικό αναπνευστικό ψιθύρισμα ομότιμα άμφω
- ▶ Κοιλία μαλακή-ευπίεστη-ανώδυνος, παρόντες εντερικοί ήχοι

Αντικειμενική εξέταση (II)

- ▶ Καρδιακοί τόνοι S1 S2 ρυθμικοί- ευκρινείς συστολικό φύσημα στην εστία ακρόασης αορτικής βαλβίδας, ΗΚΓ: SR
- ▶ Ζωτικά σημεία: BP=110/70 mmHg, SatO2=98%, Σφύξεις 76/λεπτό, Θερμοκρασία 36,7οC



Εργαστηριακός έλεγχος

- ▶ Γενική αίματος: WBC=9.75 (neu%62.6=, lymph%=27.7), Hct=38.8%, (MCV=80.5fl, MCH=29 pg), Hb=14.0, Plts=70.000.
- ▶ Αιμόσταση: INR=1.56, aPTT=55.6sec, fib=372mg/dl, d-dimers= 0.45μg/ml
- ▶ Βιοχημικός έλεγχος: Glu=77mg/dl, Ur=45mg/dl, **Crea=1.9mg/dl**, Na=138mmol/l, K=3.9mmol/l, AST=49 iu/L, ALT=38 iu/L, ALP=67 iu/L, γGT=26 iu/L, LDH=418 iu/L, CPK=1947, CK-MB=30, Trop=123, CRP=0.4.
- ▶ Γενική ούρων: pH=6.5, EB=1012, λεύκωμα (++) , WBC=0-1/κοπ, RBC=0-1/κοπ

Απεικονιστικός έλεγχος

- ▶ **CT Θώρακος:** Μικρά διηθήματα με κατεξοχήν περιφερική εντόπιση αναγνωρίζονται αμφοτερόπλευρα, ιδίως στον αριστερό κάτω λοβό που θα μπορούσαν λόγω του αναφερόμενου ιστορικού να αφορούν σε έμβολα.
- ▶ **CT κοιλίας:** χωρίς ιδιαίτερα παθολογικά ευρήματα
- ▶ **Δοιοσοφάγειο υπερηχογράφημα καρδιάς:** Δίπτυχη αορτική βαλβίδα με σοβαρή ανεπάρκεια ενώ παρατηρείται «μάζα» επιπρόσθετων ήχων συμβατή με εκβλαστήσεις καθώς και διάταση με έκκεντρη υπερτροφία αριστερής κοιλίας με μετρια συστολική δυσλειτουργία, EF>45%.

Επιπλέον εργαστηριακός έλεγχος

- ▶ Ελήφθησαν διαδοχικά set αιμοκαλλιιεργειών
- ▶ Ανοσολογικός έλεγχος
- ▶ Έλεγχος Coombs
- ▶ Μέτρηση λευκώματος 24ώρου



Πορεία νόσου

- ▶ Υπεβλήθη σε καρδιοχειρουργική επέμβαση και αντικατάσταση της αορτικής βαλβίδας με μεταλλική
- ▶ Μετά το χειρουργείο λόγω εμπύρετου τροποποιήθηκε η αντιμικροβιακή αγωγή σε μεροπενέμη και τείκοπλανίνη έπειτα από λοιμωξιολογική εκτίμηση την οποία έλαβε για ένα μήνα από την ημέρα του χειρουργικής παρέμβασης



Διαφορική
διάγνωση



Διαφορική διάγνωση

Ενδοκαρδίτιδα

Αυτοάνοσο νόσημα

Ενδοκαρδίτιδα

- ▶ Το τεμάχιο της βαλβίδας εστάλη για καλλιέργεια η οποία ήταν αρνητική για αερόβια και αναερόβια.
- ▶ Αιμοκαλλιέργειες αρνητικές

LIBMAN-SACKS ενδοκαρδίτιδα



Ανοσολογικός έλεγχος

ANA	Θετικά 1:320	0 - 0	
Φθορισμός	Πυρηνιδίου	0 - 0	
Αντι-dsDNA (IF)	Αρνητικά	0 - 0	
Dna Ria	5.1	0 - 7	U/mL
Epa	Αρνητικά	0 - 0	
RNP	Αρνητικά	0 - 0	
Sm	Αρνητικά	0 - 0	
SSA	Αρνητικά	0 - 0	
SSB	Αρνητικά	0 - 0	
ACLG	87.5	0.1 - 20	GPL
ACLM	33.9	0.1 - 20	MPL
β2GPIG	>100.0	0.1 - 8	U/mL
β2GPTM	26.8	0.1 - 8	U/mL

RF	<20.0	0 - 20	IU/mL
C3	143	63 - 158	mg/dL
C4	21.1	14 - 33	mg/dL

Coombs (+)

Έλεγχος αιμόστασης

Αντιθρομβίνη III		80 - 120 %
85.8		
Protein C	115.8	70 - 140 %
Protein S Free-Antigen	59.0	> 60 %
APTT.AFSL	54.5	
La1	140.9	31 - 41 sec
La2	45.1	26 - 32 sec
Lupus R	3.13	1.09 - 1.37

Μοριακός έλεγχος Θρομβοφιλίας

ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑΣ

FV LEIDEN (G1691A;R506Q) :ΑΡΝΗΤΙΚΟΣ

FV R2 απλότυπος (H1299R) :ΑΡΝΗΤΙΚΟΣ

Prothrombin (Factor II) G20210A :ΑΡΝΗΤΙΚΟΣ

MTHFR C677T :ΘΕΤΙΚΟΣ (ΟΜΟΖΥΓΩΤΗΣ)

MTHFR A1298C:ΑΡΝΗΤΙΚΟΣ

PAI-1 4G/5G :4G/5G

EPCR 4600 A>G (A3 απλότυπος) :ΑΡΝΗΤΙΚΟΣ

EPCR 4678 G>C (A1 απλότυπος) :ΘΕΤΙΚΟΣ (ΕΤΕΡΟΖΥΓΩΤΗΣ)

FXIII V34L : ΑΡΝΗΤΙΚΟΣ

- ▶ Εν τω βάθει φλεβοθρόμβωση
- ▶ Νεφρική ανεπάρκεια
- ▶ ACLG/ACLM(+)
- ▶ LA(+)
- ▶ beta2-glycoprotein (+)

**ΑΝΤΙΦΩΣΟΛΙΠΙΔΙΚΟ
ΣΥΝΔΡΟΜΟ**

Table 2. Clinical features at disease onset in 1,000 patients with antiphospholipid syndrome*

Manifestation	No. (%) of patients
Deep vein thrombosis	317 (31.7)
Thrombocytopenia (<100,000 platelets/ μ l)	219 (21.9)
Livedo reticularis	204 (20.4)
Stroke	131 (13.1)
Superficial thrombophlebitis	91 (9.1)
Pulmonary embolism	90 (9.0)
Fetal loss	83 (8.3)
Transient ischemic attack	70 (7.0)
Hemolytic anemia	66 (6.6)
Skin ulcers	39 (3.9)
Epilepsy	34 (3.4)
Pseudovasculitic skin lesions	26 (2.6)
Myocardial infarction	28 (2.8)
Amaurosis fugax	28 (2.8)
Digital gangrene	19 (1.9)

ΒΙΟΨΙΑ ΝΕΦΡΟΥ ?

- ▶ Αδύνατη λόγω λήψης αντιπηκτικών

ΑΝΤΙΦΩΣΦΟΛΙΠΙΔΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ-ΟΡΙΣΜΟΣ

- ▶ Συστηματικό αυτοάνοσο νόσημα

Κλινική εκδήλωση

- ▶ Θρομβωτικές εκδηλώσεις ή/και
▶ μαιευτικές επιπλοκές

σε συνδυασμό με την παρουσία αντιφωσφολιπιδικών αντισωμάτων

- ▶ αντικαρδιολιπινικά ACA (IgG και IgM)
- ▶ αντι-β2GPI
- ▶ αντιπηκτικά λύκου LA

- ▶ τουλάχιστον μία δοκιμασία θετική επιβεβαιωμένη δύο φορές μετά 12 εβδομάδες

ΑΝΤΙΦΩΣΦΟΛΙΠΙΔΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ

Κλινικά κριτήρια

- ▶ Αγγειακή Θρόμβωση
- ▶ ένα τουλάχιστον επεισόδιο θρόμβωσης
- ▶ αρτηριακής-φλεβικής ή μικρών αγγείων
- ▶ επιβεβαιωμένο με απεικόνιση ή ιστοπαθολογία (βιοψία)

Μαιευτικές επιπλοκές

- ▶ Ένας τουλάχιστον ανεξήγητος ενδομήτριος θάνατος μορφολογικά φυσιολογικού εμβρύου μετά την 10η εβδομάδα κύησης
- ▶ Ένας ή περισσότεροι πρόωρος τοκετός μορφολογικά φυσιολογικού νεογνού πριν την 34η εβδομάδα εξαιτίας τοξιναιμίας ή ανεπάρκειας πλακούντα
- ▶ 3 ή περισσότερες ανεξήγητες συνεχόμενες αποβολές <10 εβδομάδων χωρίς ορμονικές-ανατομικές-χρωμοσωμιακές διαταραχές

Εργαστηριακά κριτήρια

- ▶ παρουσία αντιπηκτικού λύκου- LA ή/και
- ▶ αντικαρδιολιπινικών αντισωμάτων ACAIgG ή/και IgM μέτριος ή υψηλός τίτλος >40 GPL/MPL ή/και
- ▶ αντι-β2GPI IgG ή/και IgM

τουλάχιστον 2 φορές θετικά με μεσοδιάστημα 12 εβδομάδων

Εκδηλώσεις που δεν εμπίπτουν στα διαγνωστικά κριτήρια -non criteria

- ▶ Βαλβιδοπάθεια
- ▶ Νεφροπάθεια
- ▶ Θρομβοπενία
- ▶ Δερματικές εκδηλώσεις -Δικτυωτή πελίωση
- ▶ Νευρολογικές εκδηλώσεις
- ▶ νοητική δυσλειτουργία, χορεία, κεφαλαλγία ή ημικρανία
- ▶ Επιληψία ,εγκάρσια μυελίτιδα ..

Θεραπευτική αγωγή

Ετέθη σε

- ▶ -Plaquenil 200mg S:1x1
- ▶ -Sintrom 1/4x1 και αναλόγως INR (στόχος 2,5-3,5)
- ▶ -Lopresor 100mg S: 3/4 x 3
- ▶ -Triatec 2,5mg 1x1

ΕΥΧΑΡΙΣΤΩ

Κριτήρια ταξινόμησης καταστροφικού του αντιφωσφολιπιδικού συνδρόμου

- ▶ 1. Προσβολή ≥ 3 οργάνων, συστημάτων ή ιστών (κλινικά στοιχεία και επιβεβαίωση με απεικονιστικές μεθόδους).
- ▶ 2. Ταυτόχρονη ή σε λιγότερο από 1 εβδομάδα ανάπτυξη των εκδηλώσεων.
- ▶ 3. Παθολογοανατομική επιβεβαίωση της απόφραξης μικρών αγγείων σε τουλάχιστον 1 όργανο ή ιστό.
- ▶ 4. Εργαστηριακή επιβεβαίωση της παρουσίας LAC ή ACL ή αντιβ2-GPI.

-Για την οριστική διάγνωση του καταστροφικού αντιφωσφολιπιδικού συνδρόμου απαραίτητα είναι και τα 4 κριτήρια