

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Ενδοκρινολογικό Τμήμα - Διαβητολογικό Κέντρο,
ΓΝΑ « Ο Ευαγγελισμός »

Αθανάσιος Τσαρτσάλης
Ειδικευόμενος Ενδοκρινολογίας

ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ

- Ασθενής 56 ετών, ο οποίος το 2008 μετά από προετοιμασία για κολονοσκόπηση παρουσίασε ζάλη, εφιδρώσεις, απώλεια δυνάμεων, έκτακτες συστολές
- Ακολούθησε έλεγχος όπου διαπιστώθηκε χαμηλό ασβέστιο και μαγνήσιο (7,4 και 0,8 mg/dl αντίστοιχα)
- Μέχρι εκείνη τη στιγμή δεν είχε υποβληθεί ποτέ σε έλεγχο μεταβολισμού ασβεστίου
- 20/5/2008: Ca 6,8mg/dl και Mg 0,8mg/dl,
 - συμπληρώματα ασβεστίου
- 27/6/2008: Ca 9,1mg/dl και Mg 1,2mg/dl
- Έκτοτε διατηρούσε ικανοποιητικά επίπεδα ασβεστίου και μαγνησίου (Ca 8,3-9,2mg/dl και Mg 1-2,3mg/dl)

ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ

- 3^ο/2009: CT θώρακος, τραχήλου και κοιλίας που ήταν χωρίς παθολογικά ευρήματα
- 4^ο/2013: χειρουργική επέμβαση στο δε κάτω άκρο λόγω γνωστής πολυνευροπάθειας, οπότε και παρατήρησε εκ νέου αδυναμία και κράμπες
- Ca 7,7mg/dl , αλβουμίνη 4,5g/dl και Mg 0,7mg/dl
- Ο ασθενής έλαβε από μόνος του συμπληρώματα ασβεστίου χωρίς αποτέλεσμα

ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ

- Στις 20/9/2013 λόγω κρίσης «Ε» νοσηλεύθηκε στη Νευρολογική Κλινική του ΓΝΑ ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΜΟΣ για 1 εβδομάδα
- Κατά την εισαγωγή του : Ca 6,33mg/dl και Mg 0,4mg/dl
- Στις 27/9/2013 εξήλθε με οδηγίες για αύξηση της δόσης του Calcioral D3 σε 1x3 και Trofocard 1x3 και μία εβδομάδα αργότερα εξακολουθούσε να έχει χαμηλές τιμές ασβεστίου και μαγνησίου
- Ο ασθενής εισήχθη στην κλινική μας στις 14/10/2013 για διερεύνηση της υπασβεστιαιμίας

ΑΤΟΜΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ – ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ

- Περιφερική πολυνευροπάθεια (νόσος Charcot-Marie-Tooth)
- ΓΟΠ (tabs Nexium 40mg 1x1 από το 2008)
- Αρτηριακή υπέρταση (tabs Kerlone 1/2x1, tabs Norvasc 10mg 1x1)
- Πολλαπλές χειρουργικές επεμβάσεις στα κάτω άκρα
- Σκωληκοειδεκτομή το 1976
- Αμυγδαλεκτομή σε ηλικία 13 ετών

Και μετά τη νοσηλεία του στη Νευρολογική Κλινική επιπλέον:

- Tabs Remeron 30mg 1x1
- Tabs Depakine 500mg 1x3
- Tabs Lexotanil 3mg 1/2x1
- Tabs Calcioral D3 1x3
- Tabs Trofocard 1x3

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ

- Μία κόρη 15 ετών και δύο υιούς 13 και 10 ετών υγιείς (κατόπιν γενετικής συμβουλής)
- Ένα αδελφό ηλικίας 63 ετών υγιή
- Έναν αδελφό 62 ετών που πάσχει από την ίδια νόσο
- Ο πατέρας του απεβίωσε σε ηλικία 79 ετών χωρίς να αναφέρεται το αίτιο
- Η μητέρα του 92 ετών πάσχει από ΑΥ και φέρει το γονίδιο της πολυνευροπάθειας

ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

- ΒΣ 74kg, Υ 169cm, BMI 25,9kg/m²
- Χωρίς Chvostek και Trousseau
- ΑΠ 140/90mmHg, Σφ 75/min
- Λοιπή κατά συστήματα εξέταση χωρίς ευρήματα
- Κάτω άκρα: δυσμορφία

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

WBC (x10 ³)	7,74	MCV (fl)	80,8	Πολυ/Λεμφ %	55/29	PT (sec)	12
RBC (x10 ⁶)	4,64	MCH (pg)	27,6	Μον/Ηωσ/Βασ %	8,1/6,1/1	APTT (sec)	33,1
HCT %	37,5	PLT (x10 ³)	391	TKE (1 ^η ώρα)	38	INR	0,98

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Σάκχαρο (mg/dl)	77	Χοληστερίνη (mg/dl)	183
Ουρία (mg/dl)	40	Τριγλυκερίδια (mg/dl)	139
Κρεατινίνη (mg/dl)	0,8	HDL (mg/dl)	33
Na ⁺ (mmol/l)	143	LDL(mg/dl)	122
K ⁺ (mmol/l)	4,26	Ουρικό οξύ (mg/dl)	6,3
Cl ⁻ (mmol/l)		T3 (ng/dl)	90,8
Λεύκωμα ολικό (gr/dl)	6,61	FT4 (ng/dl)	1
Σφαιρίνες (g/dl)	2,81	TSH (μU/ml)	4,2
Αλβ/Σφ		AntiTPO (U/ml)	103,4
SGOT (U/L)	15	AntiTg (U/ml)	115,3
SGPT (U/L)	18	Fe (μg/dl)	90
ALP (U/L)	82	Φερριτίνη (ng/ml)	113,6
γ-GT (U/L)	27	Βιταμίνη B ₁₂ (pg/ml)	429
Χολερυθρίνη (mg/dl)	0,26	LDH (IU/l)	171
HbA _{1c} %	5,3	CPK / CKMB (IU/l)	99
CRP (mg/dL)	0.4	PSA (ng/ml) – F/T ratio	0,48

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ Ca

Ca ⁺⁺ (mg/dl)	8,2/7,4/7,2
Διορθ Ca (mg/dl)	8,36/7,72/7,32
PO ₄ ³⁻ (mg/dl)	3,7/4,3/3,8
Mg ⁺⁺ (mg/dl)	0,5/0,48/0,53
Αλβουμίνες (g/dl)	3,8/3,6/3,7
PTH (pg/ml)	25/12
BGP (ng/ml)	13,3
25(OH)D (ng/ml)	36,6/32,07

Ca ούρων 24ώρου
μη ανιχνεύσιμο

- α/α κρανίου χωρίς παθολογικά ευρήματα
- Έγινε γαστρεντερολογική εκτίμηση όπου συνεστήθη
 - 1) έλεγχος για κοιλιοκάκη που ήταν αρνητικός και
 - 2) γαστροσκόπηση με λήψη βιοψιών από το 12/δάκτυλο που έδειξε: τμήματα 12/δακτυλικού βλενογόννου όπου παρατηρείται υπεραιμία και φλεγμονώδεις διηθήσεις, αλλοιώσεις χρόνιας ανενεργού γαστρίτιδας, H. Pylori (-)

Στο σημείο αυτό έγινε θεραπευτική παρέμβαση που έθεσε τη διάγνωση