

Pacjent 4 ur.16.10.2008



- CI zagrożona (skurcze) PI w 40Hbd SN, 3100/10pkt Apgar.
- Od urodzenia wiotkość krtani.
- W czasie hospitalizacji w Oddziale Dermatologii Dziecięcej w 5/12 (łojotokowe zapalenie skóry) wystąpiły drgawki pcd i kącików ust ze zwrotem gałek ocznych w bok

- Relsed z efektem
- Łojotokowe zmiany skórne zgięć stawowych, krocza, pleców.
- Brak rzęs, wyłysienie skóry owłosionej głowy.
- Zaburzenia neurorozwojowe w badaniu neurologicznym

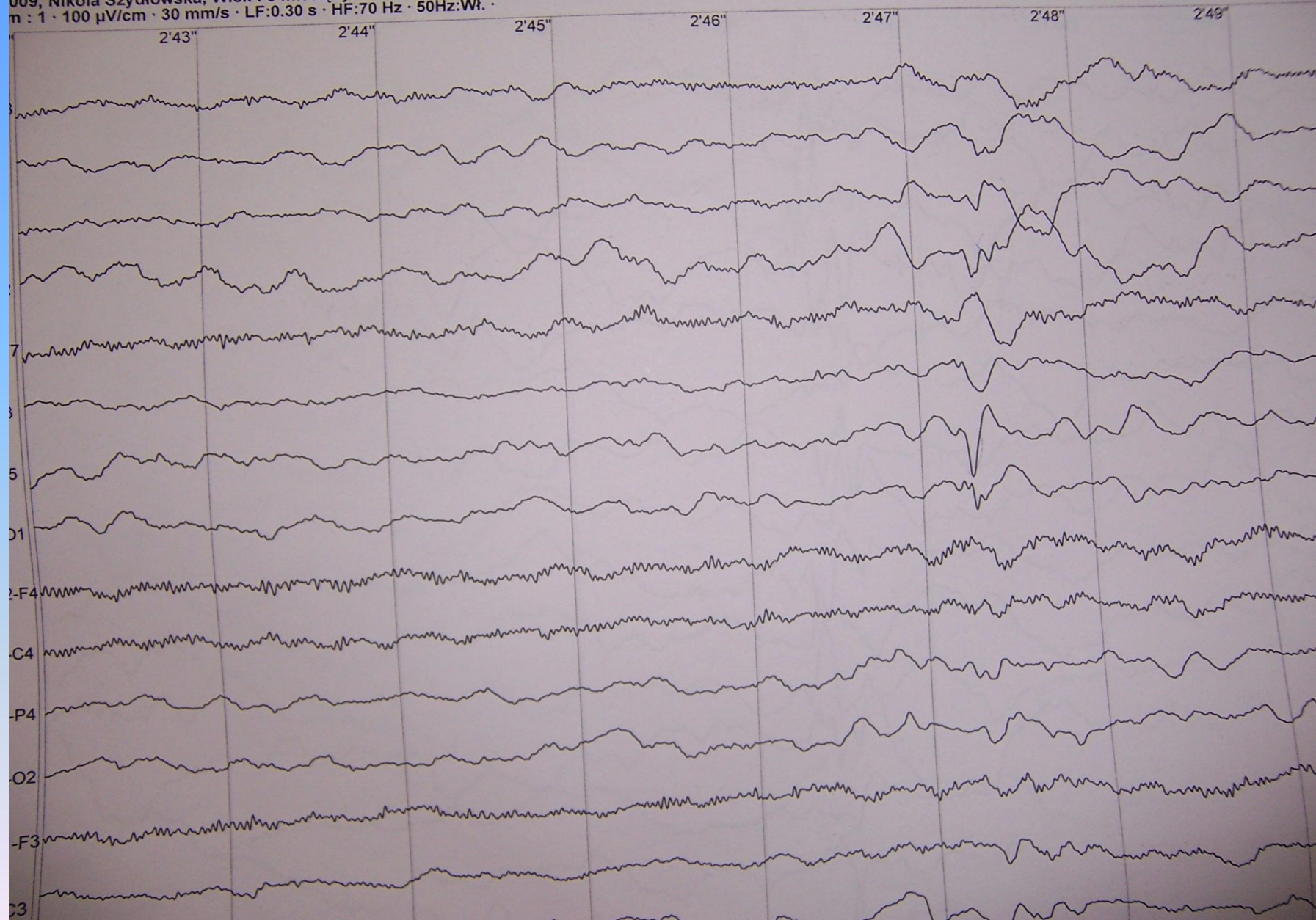




- Kwas mlekowy w osoczu 37,8 i 29,0 mg%
- CMV IgM i IgG(+)
- CMV-DNA met. PCR w leukocytach i moczu(+), w PMR(-)
- PMR – glukoza 35 mg%, kwas mlekowy 65,7 mg%

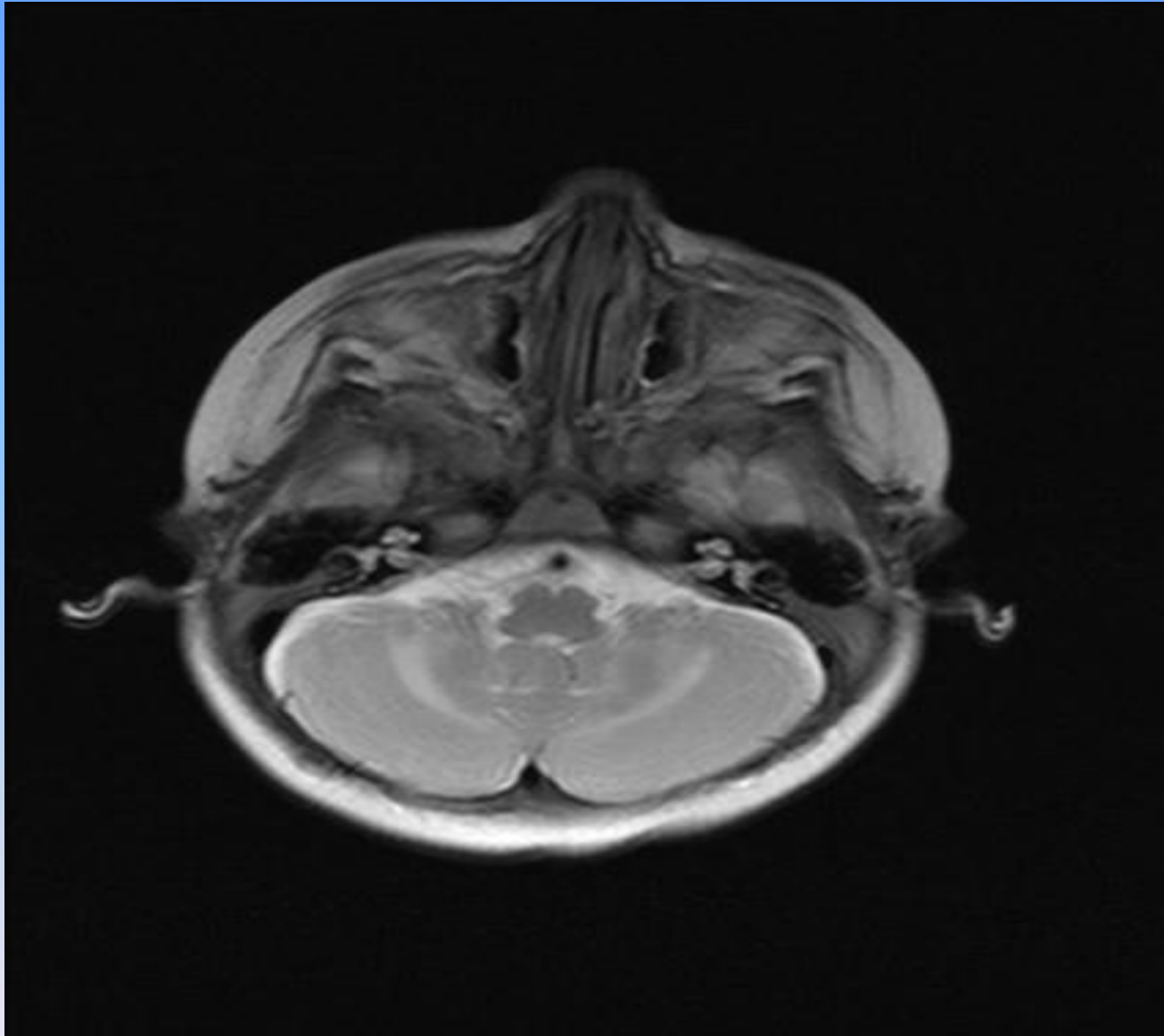
- EEG: zmiany zlokalizowane w okolicach tylnoskroniowych obustronnie i sporadycznie uogólnione

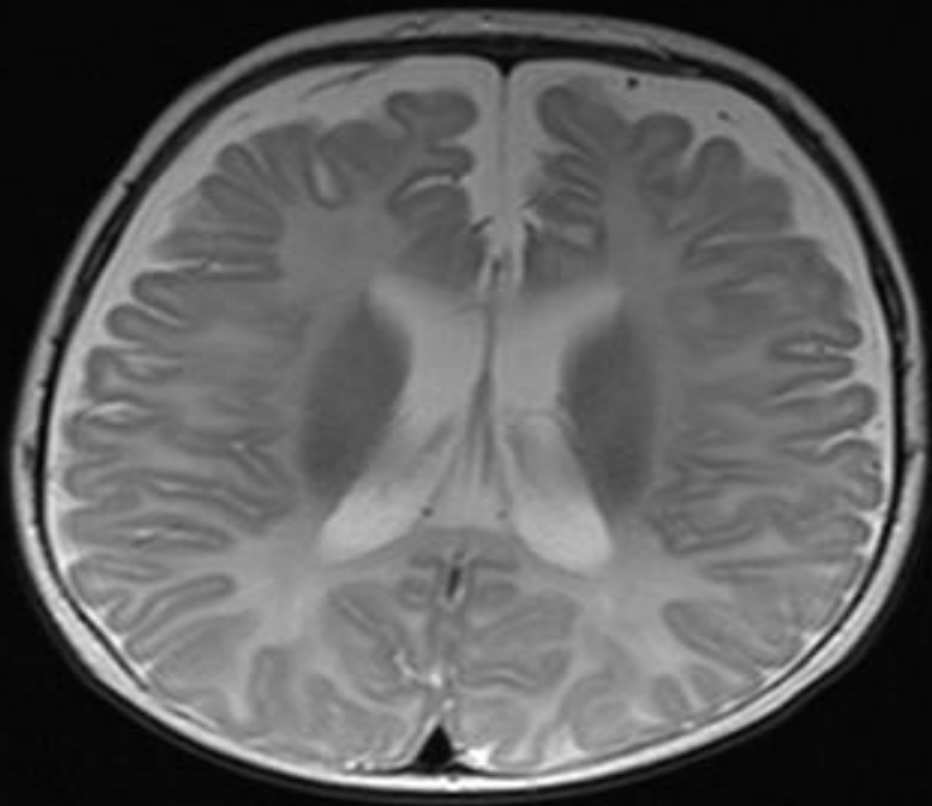
009, Nikola Szydłowska, Wiek : 5 miesięcy 7 dni, Data badania : 23-03-2009, Strona : 1(1)  
n : 1 · 100  $\mu$ V/cm · 30 mm/s · LF:0.30 s · HF:70 Hz · 50Hz:Wł.





- MRI mózgu: mielinizacja jak u noworodka, w T2 hyperintensywne linijne zmiany w półkulach mózdzku, jamka malacyjna w okolicy głowy jądra ogoniastego + niewielkie zmiany zanikowe.





- Okulista: brak rzęs, „suche oczy”, zmiany alergiczne brzegów powiek. Dno OPL bz.
- Dermatolog: ŁZS.
- Videolaryngoskopia: nagłośnia zwinięta „w pączek”, wiotka.
- Audiolog: obustronny niedosłuch umiarkowanego stopnia.

- Leczenie:
- Gancyclovir 2 tygodnie (kontrolny CMV-DNA met. PCR w leukocytach(-))
- 20% Mannitol
- Napady nie powtórzyły się, więc nie włączano leczenia p/drgawkowego – poza tym ustalono rozpoznanie....?

- Biotynidaza w surowicy: 0,068 nM/min/ml  
[6,0-12,04]
- GCMS: b.silny kwas 3-  
hydroksyizowalerianowy, nieco  
podwyższony kwas mlekowy

- Biotyna 20mg/dobę przez 3 miesiące.
- Kontrolna hospitalizacja – rozwój prawidłowy, bez zmian skórnych, odrosły rzęsy i włosy na głowie, bez napadów.
- EEG prawidłowe
- Audiolog: obustronny niedosłuch  
UL – znaczny, zmysłowo-nerwowy  
UP – umiarkowany, przewodzeniowy  
CMV-DNA met. PCR jak wcześniej
- GCMS: nie stwierdzono podwyższonego wydalania kwasu 3-hydroksyzowalerianowego.
- Biotyna 5mg/dobę (do końca życia)