

mMEDCON International

2. kolo MPSC: NEUROLÓGIA (35 bodov)

Prípadová štúdia I: (12 bodov)

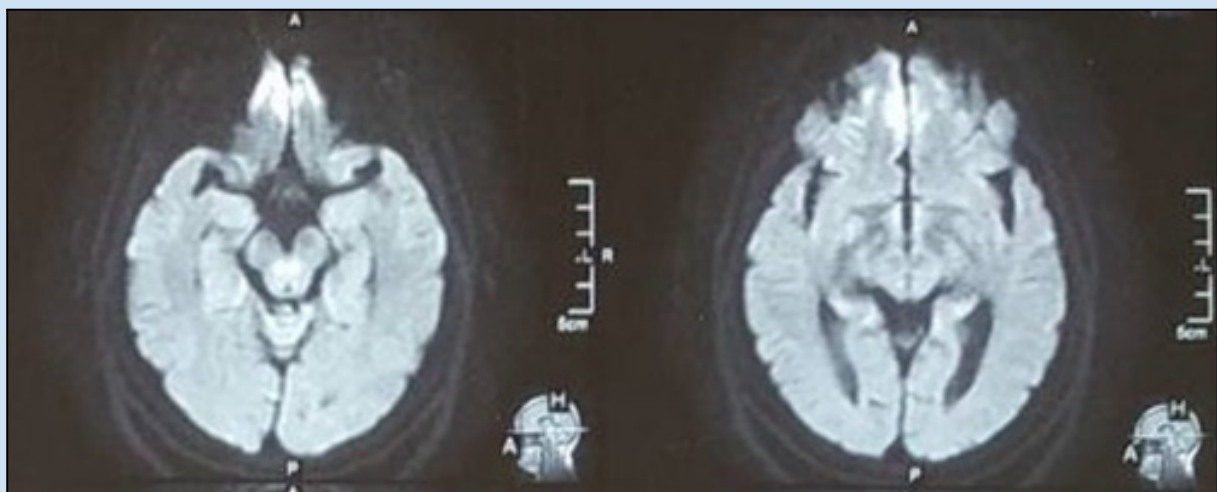
65-ročná žena bola odoslaná do nemocnice s 3-mesačnou anamnézou zmien správania a osobnosti spolu s postupným úpadkom kognitívnych funkcií. Bola v bežnom zdravotnom stave až do doby pred 3 mesiacmi, keď si jej rodinní príslušníci všimli, že sa zdá, že ľahko zabúda a zhoršuje sa jej funkčná porucha. Zabúdanie sa spočiatku týkalo činností každodennej starostlivosti, obliekania a sebaobsluhy a neskôr postúpilo do takej miery, že nespoznávala členov rodiny. Neskôr sa u pacientky objavila stuhnutosť celého tela a začala pociťovať zrakové halucinácie, napríklad videla náhodné osoby vo svojom okolí. Počas 2 týždňov pred návštevou pohotovosti sa jej príznaky rýchlo zhoršovali až do takej miery, že nebola schopná ambulantnej chôdze. Novo sa objavila aj inkontinencia moču a stolice. Nefajčí ani nekonzumuje alkohol a v minulosti nemala žiadnu významnú lekársku, chirurgickú ani psychiatrickú anamnézu.

V rodine sa nevyskytuje demencia ani iné neurologické poruchy. V čase prijatia bola nemá a vyzerala chorá. Tonus bol zvýšený a na všetkých končatinách boli prítomné prudké reflexy. Čelustné trhnutie bolo výrazné a prítomný bol obojstranný palmomentálny reflex. Boli zaznamenané kontinuálne myoklonické záškľaby zahŕňajúce všetky končatiny. Pre zhoršujúcu sa ataxiu nebola schopná ambulancie. Občas bola zaznamenaná prítomnosť vynútenej odchýlky pohľadu očí. Bola prítomná paratónia horných aj dolných končatín a obojstranná extenzorová plantárna reakcia.

Rutinné laboratórne vyšetrenia vrátane sérológie na hepatitídu B, HIV a syfilis boli negatívne. Lumbálna punkcia na vyhodnotenie CSF spolu s kultiváciou odhalila nevýznamné nálezy (celkový počet: 2/cumm len s lymfocytmi, cukor: 3,5 mmol/l a celková bielkovina 62 mg/dl a hladina ADA: 2,32 U/l). Hladiny hormónov štítnej žľazy, vitamínu B12 a folátov boli v normálnych medziach. RTG hrudníka, elektrokardiogram a ultrazvuk brušnej dutiny a panvy boli inak bez pozoruhodností. EEG správa ukázala kontinuálne periodické komplexy a generalizované pomalé vlny, ako je znázornené na obrázku nižšie.



MRI mozgu odhalila vysokú intenzitu signálu v bilaterálnej frontálnej a okcipitálnej kôre, ako je znázornené na obrázku nižšie. U pacienta sa zaznamenalo aj postihnutie pulvinárneho jadra bilaterálneho talamu s jemným vysokým signálom T2, ktorý dáva vzhľad hokejky.



Panel autoimunitnej encefalitídy (protilátky proti NMDA, AMPA-GluR1, AMPA-GluR2, GABA-B receptorom, protilátke LGI-1 a protilátke CASPR2) bol negatívny.

- 1. Aká je diagnóza a aké príznaky a nálezy poukazujú na toto ochorenie? Uveďte aspoň päť.** (6 bodov -> 1 bod za diagnózu, 5 bodov za príznaky/nálezy)
- 2. Čo spôsobuje toto ochorenie? Vymenujte a opíšte typy tejto choroby.** (4 body -> 1 bod za príčinu, 3 body za typy)
- 3. Je táto choroba liečiteľná? Aká je prognóza pacienta?** (2 body -> 1 bod za to, či je choroba liečiteľná, 1 bod za prognózu)

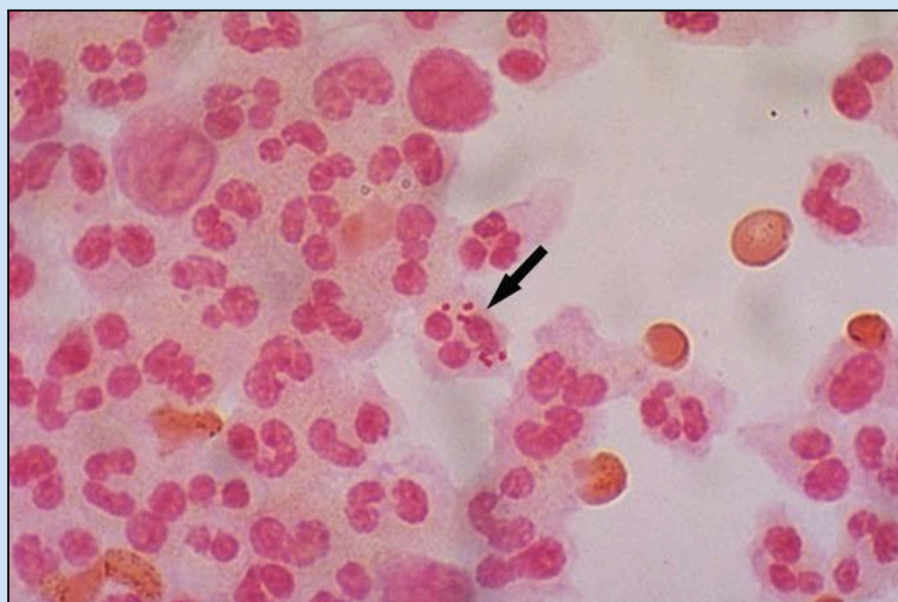
Prípadová štúdia II: (16 bodov)

18-ročný vysokoškolák, ktorý býva na internáte, príde na pohotovosť s horúčkou a stuhnutým krkom, ktoré sa začali pred niekoľkými hodinami. Opisuje tiež bolesť hlavy a nevoľnosť, ktoré sa začali v rovnakom čase. Lekára nenavštívil od svojich 13 rokov. V jeho sociálnej anamnéze sa uvádza rekreačné užívanie marihuany a občasné požitie alkoholu.

Pri fyzickom vyšetrení sa zistí, že ide o dobre živeného jedinca, ktorý je zmätený a v miernej tiesni. Životné funkcie sú teplota 39,4 °C, srdcová frekvencia 120 úderov za minútu, krvný tlak 95/60 mm Hg a frekvencia dýchania 20 dychov za minútu. Pri vyšetrení srdca sa zistí normálny S1 a S2 s pravidelným rytmom bez šelestov, vzruchov alebo galopov. Pľúca sú pri auskultácii čisté. Brucho je mäkké a neohmatané s pozitívnymi črevnými zvukmi a bez útvarov pri palpácii. Na trupe sa objavuje petechiálna vyrážka. Jeho koža je studená a lepkavá. Kernigove a Brudzinského príznaky sú pozitívne. Orientuje sa na osobu a miesto, ale nie na čas, a nemá žiadne fokálne neurologické deficity. Ostatné vyšetrenia sú v medziach normy.

- 1. Aké sú Kernigove a Brudzinského príznaky a aké ďalšie vyšetrenia sú u pacienta indikované?** (7 bodov - > 5 bodov za vyšetrenia, 2 body za opis príznakov)

Pri vstupnom CBC vyšetrení je pozoruhodný počet bielych krviniek (WBC) $18\,000/\text{mm}^3$ ($4\,500 - 11\,000/\text{mm}^3$) a počet krvných doštičiek $90\,000/\text{mm}^3$ ($150\,000 - 400\,000/\text{mm}^3$). PT je 17 sekúnd (11-15 sekúnd), INR je 1,4 (0,9-1,1), aPTT je 38 sekúnd (25-40 sekúnd) a d-dimér je 1 100 ng/ml (< 500 ng/ml). Po nepozoruhodnom CT vyšetrení hlavy sa vykoná LP s otváracím tlakom 250 mm H₂ O (70-180 mm H₂ O). CSF má žltkastý, zakalený vzhľad. Výsledky analýzy CSF ukazujú počet WBC $10\,000$ buniek/ mm^3 ($0-5$ buniek/ mm^3), 99 % neutrofilov; bielkoviny 200 mg/dl (20-45 mg/dl); a glukózu 20 mg/dl (45-65mg/dl). Nižšie uvedené farbenie CSF podľa Grama ukazuje gramnegatívne diplokoky. Kultivácia CSF, CSF-PCR panel a krvné kultúry sa očakávajú.



O štyri hodiny neskôr sa opakuje vyšetrenie krvného obrazu, pri ktorom sa zistí počet krvných doštičiek $22\,000/\text{mm}^3$ a počet trombocytov $40\,000/\text{mm}^3$. Opakované koagulačné vyšetrenia vykazujú hodnotu PT 25 sekúnd, aPTT 45 sekúnd, INR 2,4 a d-dimér 3 500 ng/ml. Hladina fibrinogénu je 0,1 g/l (0,2-0,4 g/l).

- 2. Aká je diagnóza vzhľadom na vek pacienta a laboratórne výsledky? Ktorý organizmus je najpravdepodobnejším vinníkom? Charakterizujte organizmus a uveďte najčastejších pôvodcov u novorodencov a starších pacientov. (5 bodov -> 1 bod za diagnózu, 1 bod za organizmus, 1 bod za jeho opis, 2 body za pôvodcov)**

 - 3. Ako by sa mala táto choroba liečiť? Aké sú možné komplikácie akútnej formy tohto ochorenia? (4 body -> 2 body za liečbu, 2 body za komplikácie)**
-

Prípadová štúdia III: (7 bodov)

Na Kliniku porúch hybnosti prišla 80-ročná žena s 5-ročnou anamnézou zhoršujúcich sa motorických symptómov. Jej počiatočné príznaky zahŕňali ťažkosti s chôdzou, ktoré sa postupne zhoršovali spolu s prítomnosťou choreických pohybov, vrátane kývania hlavou a trasenia končatín. Nevyskytli sa žiadne príznaky necitlivosti, inkontinencie moču ani poruchy pamäti (bola zaznamenaná mierna zabúdavosť, ktorá sa pripisovala veku). V anamnéze sa nevyskytli žiadne významné príjmy alkoholu.

Rodinná anamnéza bola významná pre sestru s HD, ktorá sa vyvinula v jej 40. rokoch, bez relevantnej anamnézy u rodičov alebo starých rodičov. U jej detí neboli známe žiadne príznaky Huntingtonovej chorey a doteraz neboli geneticky testované.

Pri všeobecnom fyzikálnom vyšetrení neboli zistené žiadne ťažkosti ani abnormality. Neurologické vyšetrenie odhalilo mierne abnormálne pohyby v ústach/obličaji a na horných a dolných končatinách. Asymetrická bradykinéza bola prítomná na ľavej strane viac ako na pravej strane, ako aj mierna symetrická rigidita. Jej postoj bol normálny s pomalou chôdzou a miernym šúchaním. Príznaky dlhých dráh neboli prítomné, spolu s negatívnym Rombergovým príznakom, bez cerebelárnej dysmetrie alebo kmeňovej ataxie. Genetické vyšetrenie odhalilo 28-násobnú expanziu CAG v alele huntingtinu na 4. chromozóme.

- 1. Aká je diagnóza pacienta? Opíšte patofyziológiu tohto ochorenia. (2 body -> 1 bod za diagnózu, 1 bod za patofyziológiu)**

2. **Aký je klinický obraz tohto ochorenia a ako sa mení v závislosti od jeho štádia?** (3 body -> 1 bod za klinický obraz v každom štádiu)

3. **Aká stupnica sa všeobecne odporúča na hodnotenie závažnosti motorických príznakov pri tomto ochorení? Stručne ju opíšte.** (2 body -> 1 bod za názov stupnice, 1 bod za opis)