



Е П И К Р И З А

На Ани Георгиева Михайлова, 5 год.

От Бургас , , И.З.№ 2278 / 2013 , по КП 274
постъпил на 15.05.2013 08:45ч., изписан на 20.05.2013

Окончателна диагноза: Синдром на Марфан

Анамнеза: Момиче на 5 години и 6 месеца, родено от втора бременност с тегло 3250 гр и дължина 50 см. От скрининга е установен вроден хипотиреоидизъм и е започнато заместително лечение с L-thyroxine с настояща доза 50 мкг дневно. Поради мускулна хипотония и хиперфлексibilitет, задържа главичката си от 10-месечна възраст. Проходило на 13 месеца. Нормално ННР. От раждането било с хоризонтален нистагъм, а на 3 години е установена атрофия на зрителния нерв двустранно. Теглото винаги е било под нормата за възрастта. Има капризен апетит. Често боледува от ИГДП.

По повод на оплаквания от болки и „схващания“ на долните крайници и невъзможност за продължително ходене са проведени ортопедични консултации – данни за spina bifida, сколиоза и плоскостъпие.

Преди 2 месеца е консултирано с кардиолог – пролапс на митрална клапа. Постъпва за провеждане на изследвания и диагностично уточняване.

Обективно състояние: В леко увредено общо състояние, афебрилно. Тегло 16 кг, ръст 111 см (SDS=0.42), BMI 12.99 kg/m² (3p). Кожа – бледа, намален тургор и запазена еластичност. ПМТ – редуцирана. ПЛВ – не се палпират патологично увеличени. Фациес – еуморфен, сини склери, подкържени очи. Глава – с правилна конфигурация и запазена подвижност. ДС– ДЧ 30/мин., везикуларно дишане, без хрипове. ССС – СЧ 99/мин, РСД, без шумова находка, АН 101/61 mmHg. Орофаринкс – спокоен. Език – влажен, необложен. Корем – мек, неболезнен, черен дроб и слезка не се палпират. Полова система – предпубертетни гениталии. Отделителна система – б.о. ОДС – астеничен гръден кош, rectus excavatum, pes planus двустранно, леко намален мускулен тонус, хиперфлексibilitет. НС – б.о.

Изследвания: Ro- графия на китка с пръсти: Костната възраст е приблизително на 4 г. и е дисхармонична. Псевдоепифиза на II метакарпална кост.

ЕхоКГ(д-р Маринов): Нормална хемодинамика. Пролапс на задно платно на митралната клапа с 0-1 ст. МИ в контекста на с.т. дисплази. Запазени обеми на левите кухини. Предлагам: 1. Контрол 1 x годишно в НКБ; 2. Профилактика на ИЕ при риск от бактериемия; 3. Без специфична терапия на този етап.

Ехография на коремни органи: Черен дроб – р-ри в норма, хомогенна, изоехогенна структура. Жл. мехур – б.о. Слезка – б.о. Бъбреци – р-ри в норма. Паренхим и дренаж в норма. Надбъбреци – б.о.

Ехография на бъбреци и надбъбреци (доц. Буева): Двата бъбрека и надбъбрека са с нормален ехографски образ.

ПКК: WBC 6.7x10⁹/L, RBC 4.77x10¹²/L, HGB 127g/L, HCT 39.0%, MCV 81.8fl, MCH 26.6pg, MCHC 326g/L, PLT 273x10⁹/L, Lym 47%, Mo 11%, Neut 42%, CUE 10 мм, Ret.7 %, Левкограма: нормоцитоза, нормохромия.

Биохимия: ASAT 29 U/l, ALAT 14 U/l, GGTP 8 U/l, ALP 328 U/l, CPK 220 U/l, Iron 10.2 umol/l, IGA 0.60 g/l, IGG 6.70 g/l, IGM 0.78 g/l, C3 0.95 g/l, C4 0.216 g/l, Total protein 69.1 g/l, Urea 3.4 mmol/l,