



Klinika za neurologiju i psihijatriju
za decu i omladinu
Beograd, Ulica dr Subotića 6a
011/265-83-55

OTPUSNO PISMO BR: 575 /2015

Organizaciona jedinica: neurologija

OTPUSNO PISMO

Prezime i ime	Tutunović Ana		
Rođen	25.03. 1989 god.		
Zanimanje		Prebivalište	Čačak
Lečena je	Od 20.07.2015 god do 08.2015 god. god.		
Uputna dijagnoza	Z 76.3 Zdrava osoba kao pratilac bolesnika		
Završne dijagnoze	Z 76.3 Zdrava osoba kao pratilac bolesnika		

Epikriza (stanje i tok bolesti, laboratorijski i drugi nalazi koji potvrđuju dijagnozu, predlozi za dalje lečenje)

NAPOMENA: U skladu sa članom 11. Zakona o pravima pacijenata, pacijentu je blagovremeno dato obaveštenje o: dijagnozi i prognozi bolesti, kratak opis, cilj i korist od predložene medicinske mere, vreme trajanja i moguće posledice preduzimanja, odnosno nepreduzimanja predložene medicinske mere, vrsti i verovatnoći mogućih rizika, bolnim i drugim s porednim ili trajnim posledicama, alternativnim metodama lečenja, mogućim promenama pacijentovog stanja posle preduzimanja predložene medicinske mere, kao i mogućim promenama u načinu života pacijenta, dejstvu lekova i mogućim sporednim posledicama tog dejstva.

Zdrava osoba kao pratilac bolesnika Z76.3

Odeljenski lekar:
Dr A. Krsmanović

Nadležni specijalista:
Doc. Dr N. Cerovac
neurolog

Načelnik odeljenja:
prof. dr N. Jović
neuropsihijatar

[Handwritten signature]

[Handwritten signature]





Клиника за неурологију и психијатрију
за децу и омладину
Београд, Улица др Суботића б/б
011/265-83-55

ОТПУСНО ПИСМО БР: 574/2015

Организациона јединица: Neurologija

ОТПУСНО ПИСМО

Презиме и име	Tutunović Milica		
Рођен-а	25.06.2014 god		
Занимање	dete	Пребивалиште	Čačak
Лечен-а је од	20.07.2015 god	до	07.08.2015 god
Упутна дијагноза	DG Catarcta congenita bill, Hypotonia		
Завршне дијагнозе	Cataracta congenita bill., Hypotonia P94.2, F72		

НАПОМЕНА: У складу са чланом 11. Закона о правима пацијената, пацијенту је благовремено дато обавештење о: дијагнози и прогнози болести, кратак опис, циљ и корист од предложене медицинске мере, време трајања и могуће последице предузимања, односно непредузимања предложене медицинске мере, врсти и вероватноћи могућих ризика, болним и другим с поредним или трајним последицама, алтернативним методама лечења, могућим променама пацијентовог стања после предузимања предложене медицинске мере, као и могућим променама у начину живота пацијента, дејству лекова и могућим споредним последицама тог дејства.

Primljena radi detaljnog ispitivanja i razjašnjenja etiologije katarakte i hipotonije..

SADAŠNJA BOLEST:

Iz anamneze – Radi se o devojčici koja je rođena kao četvrto dete iz majčine četvrte, redovno kontrolisane trudnoće koja je proticala uredno. Porodjaj je nastupio u terminu, prirodnim putem, AS 9, PM 3750 gt, PD 55 cm, OG 34 cm (podaci dobijeni anamnestički bez medicinske dokumentacije). Bila dva dana na fototerapiji. Od rođenja hipotona, miljokaze ranog psihomotornog razvoja usvaja sa zakašnjenjem, do sada usvojen samo miljokaz kontrole glavice i to sa 11 meseci. Okreće se sa trbuha na ledja i obrnuto. Polovinom juna majka primetila da dete ne vidi dobro, odvedena lekaru, konstatovana obostrana, kongenitalna katarakta, te data preporuka za operativnim tretmanom, primljena kao hitan slučaj.

Porodična anamneza – po majčini rečima jedna starija sestra je bila takodje izrazito hipotonična u najranijem uzrastu, ali prohodala sa 15 meseci, i po njenim rečima sada na uzrastu od 5 godina nema nikakvih zdravstvenih tegoba..

Neurološki nalaz: OG 44 cm, TM 8 kg, desni bulbus u konvergenciju, ne prati pogledom predmete unešene u vidno polje, u plaču mimična muskulatura simetrično inervisana, plač nešto slabijeg intenziteta od očekivanog za uzrast.

-Izrazita opšta hipotonija, MTR se simetrično izazivaju na GE, na DE simetrični ali oslabljeni, Babinski negativan; funkcionalni pri trakciji za ruke gflavica prati srednju liniju tela, u pronatornom položaju ne odiže glavu od postelje, pri pogledu se ne okreće sa trbuha na ledja i obrnuto; ne dovodi se u sedeći položaj, niti održava težinu tela kada se dovede u sedeći položaj, ne održava težinu na noigama, Parashoot negativan.

Somatski nalaz – na koži lica prisutne brojne eflorescentne papulozne sa pojedinim vezikulama na eritematoznoj osnovi; na koži ekstremiteta pojedinačne eritematozne ploče iznad kože (morsus insecti)

Komplementarna ispitivanja sprovedena tokom hospitalizacije:

• **Lab. biohemijske analize krvi (22.07.2015.)** : Na-139 mmol/L, K-4.6 mmol/L, Cl-107 mmol/L, Ca-2.25 mmol/L, Fosfati 1.70, Mg 0.85, Lglikemija- 4.9mmol/L, ukupni proteini-78 g/l, albumin- 53 g/L, fibrinogen- 2.5 g/l, urea- 3.7 mmol/L, bilir.uk.- 5.8 µmol/L, kreatinin- 48 µmol/L, mokraćna kiselina- 170 µmol/L, holesterol- 5.0 mmol/L, trigliceridi- 1.29 mmol/L, AST- 42 IU/L, ALT- 27, gamaGT- 13 IU/L, ALP- 175 IU/L, CK- 60 IU/L, Le- 12.6 x 10⁹/L, Er- 4.64 x 10¹²/L, Hgb- 116 g/L, HCT- 37, MCV- 79.7, MCH- 25.0, MCHC- 313, Tr- 403 x 10⁹/L, sedimentacija- 10 mm/h, seg. gr.-0.29, limf.-0.52, monoc.- 0.02

• **Laktati u serumu pre aktivnosti** - 2.12 mmol/L

• **Biohemijska analiza urina (22.07.2015.)**: bistar, žuta boja, pH-, specifična težina-, negativni: glukoza, bilirubin, urobilin, nitriti, aceton, askorbinska kiselina, proteini, urobilinogen, hemoglobin, leukociti. Sediment urina: 20-30 svežih i bledih Er, redak pl. epitel.

• **Parazitološka analiza na Toxoplasmosu gondii** - IgG, IgM negativan

• **Ceruloplasmin u serumu** - nalaz uredan.

• **Bakar u krvi** 18.90 umol/l (9-27), **Bakar u urinu** 0.275 umol/L (0.16-0.944)

• **Virusološke analize 22.07.2015 god** - CMV, HSV1, HSV 2, VZV, rubella, torponema pallidum, Hbs Ag nalazi negativni.

• **UZ srca 28.07.2015 god** - Ehokardiografski nalaz je u fiziološkim granicama. Nema znakova organskog oboljenja srca.

• **Konsultacija genetičara 28.07. 2015 god (dr Čuturilo)** - Mišljenja sam da ima smisla ispitati da li se radi o Lowe sindromu, pre svega zbog činjenice da Milica ima tri sestre koje bi u tom slučaju bile nosioci mutacije na X hromozomu. Ipak, verovatnoća za ovu dijagnozu nije velika imajući u vidu težinu razvojnog zaostajanja koja nije karakteristična za heterozigotne ženske nosioce mutacije. Takodje katarakta se obično javlja u postpubertetskom uzrastu. Mislim da je pre svega indikovano isključiti metaboličke bolesti od kojih su neke manje-više specifično lečive, za razliku od genetičkih bolesti. U ovom momentu sa genetičke strane je dovoljno uraditi kariotip. U slučaju isključenja metaboličkog poremećaja, kao i normalnog kariotipa, nastavićemo ispitivanje genetičko, a prema protokolima prvi naredni korak bi bio hromozomski microarray. Kontrola u genetičkoj ambulanti 11.11.2015 god u 10 h soba 220. Do kontrole potrebno da roditelji urade očne preglede sa posebnim osvrtom nas početne znake katarakte.

• **UZ abdomena sa osvrtom na urotrakt 30.07.2015 (dr Ž. Smoljanić)** - UZ abdomena i urotrakta je u granicama fiziološkog.

• **ENG nalaz 31.07.2015 god. (Dr J. Mladenović)**- Uredan ENG nalaz za ispitivane nerve.

• **EEG u toku spavanja 29.07.2015 god (Dr G. Stevanović)** - FFS se parcijalno prikazuju. Nedovoljno specifične promene.

• **ORL pregled i audiološka obrada (30.07.2015 god (Dr J. Ječmenica)** - ORL status - otoskopski nalaz sekret obostrano. Endonazalni status - sluznica nosa mirna, nos prohodan bez sekreta. Ždrelo mirne sluznice, tonzile i adenoidne vegetacije eutrofične. Vrat bez patoloških promena. Limfni čvorovi se ne palpiraju. Audiološka obrada - timpanogram tip B obostrano. BERA test stimulacijom klikom se dobijaju jasno formirani odgovori pri niskim intenzitetima proizvedenih latenci. Subkortikalne strukture slušnih puteva uredne, osim srednjeg uva obostrano, dakle ima samo laku konduktivnu nagluvoist zbog sekretornog otitisa. Th Neodeksacin kapi 3x1 pet dana.

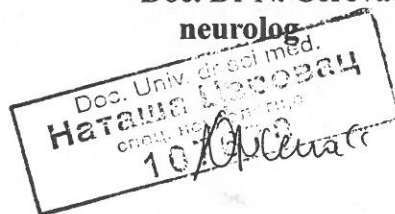
• **CT glave (04.08.2015 god)** - Kortikalne reduktivne promene, pretežno frontalno i insularno bill. U parenhimu mozga se ne uočavaju promene u atenuaciji tkiva. Ne vide se znaci prisustva ekstravazata niti ekspanzivnih lezija endokrinalno. Ekstracerebralne tečne kolekcije se ne uočavaju. Komorni sistem u srednjoj liniji, odgovarajuće širine. (Dr I. Đorić)

ZAKLJUČAK: Devojčica uzrasta 14 meseci je primljena na kliničko ispitivanje radi razjašnjenja prirode usporenog psihomotornog razvoja. Na osnovu anamnestičkih podataka, neurološkog nalaza i rezultata dopunskih dijagnostičkih ispitivanja postavljene su gore navedene dijagnoze. Razmatrana je mogućnost oculo-cerebro-renalnog sindroma (Lowe sy), ali u ovom trenutku nema dovoljno elemenata za postavljanje ove dijagnoze. Rezultati UZ abdomena, urotrakta i srca i audiološkog ispitivanja su u granicama normale. U neurološkom nalazu kod devojčice dominira hipotonija umerenog stepena sa redukovanom motorikom i snizanim MTR na donjim ekstremitetima, sa značajno usporenim osvajanjem miljokaza razvoja (do sada uspostavljena samo kontrola glave). Takodje je dijagnostikovana i kongenitalna katarakta koja zahteva dalju oftalmološku eksploraciju. Nalaz EEG pregleda ukazuje na parcijalno prisutne fazne fenomene spavanja, uz nedovoljno specifične promene, a ENG je u granicama normaale. CT glave je opisao kortikalne reduktivne promene frontalno i operkularno. Od strane genetičara je sugerisano genetičko i metaboličko ispitivanje, pa je u tom smislu uzet urin za metaboličko ispitivanje (IMD Novi Beograd) i kariotip (UDK Tiršova).

U ovom trenutku je neophodan nastavak fizikalnog stimulativnogh tretmana, a potrebno je u smislu dijagnostičkog razjašnjenja uraditi MR glave u ambulantnim uslovima. Kontrola u ovoj Klinici sa nalazom kariotipa i metaboličkog skrininga septembra 2015 god. Kod dr G. Stevanović. Potrebno je da se javi u UDK Tiršova u genetičku ambulantu (dr Čuturilo) 11.11. 2015 god. 10 h soba 220.

Odeljenski lekar
Aleksandar Krsmanović
lekar na specijalizaciji

Nadležni specijalista
Doc. Dr N. Cerovac
neurolog



Načelnik odeljenja
Prof. Dr N. Jović
neuropsihijatar





ODSEK MEDICINSKE GENETIKE

Prezime, ime jednog od roditelja i ime: **TUTUNOVIĆ Zoran MILICA**

Datum rođenja: **25.06.2014.**

JMBG: **2506014787818**

IZVEŠTAJ LEKARA SPECIJALISTE

Kontrolni pregled u uzrastu deteta od 16 meseci.

Milica je inicijalno upućena u genetičku ambulantu zbog sumnje na Lowe sindrom odnosno udruženosti katarakte i teške hipotonije. Planira se operativno lečenje katarakte. CT pregled endokranijuma je ukazao na kortikalne reduktivne promene, planira se pregled magnetnom rezonacom. TORCH negativan. U fizikalnom nalazu prisutna hipotonija ekstemiteta i osovinske muskulature. Ne sedi samostalno. Ne prati pogledom. OG 45.3 cm (P2-9). Prisutan izražen konvergentni strabizam, izraženiji levostrano. Po rečima roditelja govori pojedinačne reči.

Mišljenja sam da ima smisla ispitati da li se radi o Lowe sindromu, pre svega zbog činjenice da Milica ima tri sestre koje bi u tom slučaju bile nosioci mutacije na X hromozomu. Ipak, verovatnoća za ovu dijagnozu nije velika imajući u vidu težinu razvojnog zaostajanja koja nije karakteristična za heterozigotne ženske nosioce mutacije. Takođe, katarakta se obično javlja u postpubertetskom uzrastu. Od genetičkih testiranja do sada je učinjena analiza kariotipa, koja je pokazala uredan nalaz. Nisu obavili pregled metabologa (potrebno je obaviti radi isključivanja metaboličke bolesti od kojih su neke manje-više specifično lečive, za razliku od genetičkih bolesti), kao ni savetovano nefrološko ispitivanje (radi procene funkcije tubula). Porodična anamneza je bez osobitosti, bez osoba sa mišićnim bolestima i kataraktom. Roditelji planiraju nove trudnoće.

U nastavku genetičkog ispitivanja indikovano je uraditi hromozomski microarray. Roditelji su informisani o proceduri upućivanja na RFZO, radi finansiranja testiranja, a s obzirom da planiraju nove trudnoće. Potrebno je obaviti pregled metabologa (Doc. dr Maja Đorđević, Institut za majku i dete, Novi Beograd) i nastaviti sa oftalmološkim i neurološkim lečenjem i praćenjem. Započeti intenzivan fizijatrijski i defektološki tretman.

Kontrola u genetičkoj ambulanti 17.5.2016. u 11h. Do kontrole potrebno je da roditelji urade očne preglede sa posebnim osvrtom na eventualne početne znake katarakte.

Tokom današnjeg genetičkog informisanja obezbeđene su kroz detaljnu diskusiju i sledeće informacije:

1. informacije u vezi sa pojavom ili rizikom od nastanka ili ponovne pojave genetičke bolesti u porodici (povišen rizik u svakoj trudnoći, moguće i do 25%)
2. informacije o posledicama i toku bolesti, verovatnoći njenog prenošenja i načinima njene prevencije i lečenja
3. obaveštanje da je prenatalnu dijagnostiku i prevenciju ponovne pojave genetičke bolesti moguće sprovesti

u punom obimu odnosno sa najvećom sigurnošću samo ukoliko trudnoća ne nastupi pre konačnog utvrđivanja uzročnog gena i uzročne mutacije kod obolelog i roditelja/partnera. savetujem stoga odlaganje novih trudnoća do okončanja genetičkog ispitivanja.

4. obaveštenje o mogućem uticaju bolesti i njene naslednosti na porodicu i širu familiju i potrebu da članovi istih budu obavešteni o neophodnosti genetičkog informisanja od strane profesionalca

5. obaveštenje o značaju i neophodnosti brzog javljanja između ostaloga i u genetičku ambulantu u slučaju da izabrani pedijatar tokom perioda između dve kontrole konstatuje ozbiljno pogoršanje stanja zdravlja deteta. Sa poštovanjem

Pružena su i obaveštenja o dijagnostičkoj meri/proceduri:

1) predloženo genetičko ispitivanje se koristi sa ciljem dijagnostičkog razjašnjenja pomenutih problema kod deteta. Ono podrazumeva vađenje uzorka krvi kod deteta i roditelja i obradu uzorka u cilju utvrđivanja genske mutacije.

2) uzimanje uzorka u pravilu ne povlači za sobom rizike od značajnijeg oštećenja zdravlja. Rezultat testiranja može biti takav da uzročna genska mutacija bude otkrivena, da ne bude otkrivena, ili da bude otkrivena genska promena čiji značaj nije moguće sa sigurnošću odrediti. U slučaju autozomno-recesivno naslednih oboljenja rezultat u konačnici može biti i razotkrivanje lažnog očinstva ako je ono prisutno.

3) pacijent/roditelj/staratelj može da povuče svoj pristanak za testiranje u bilo koje vreme.

4) pacijent/roditelj/staratelj ima pravo da odbije saopštavanje rezultata bez ograničenja, delimično ili u celosti, uključujući tu i pravo da ne podigne rezultat ispitivanja, kao i da rezultat bude uništen. Ova prava su naročito značajna u slučaju da testiranje podrazumeva simultanu (istovremenu) analizu više gena.

5) pacijent/roditelj/staratelj ima pravo na objašnjenje o dijagnozi odnosno rezultatu genetičkog ispitivanja od strane lekara koji preuzima dijagnostičku meru – prema tome savetujem pacijenta/roditelja/staratelja da dođu na kontrolni pregled kod mene po pristizanju rezultata

Dr Marija Mijović

Dijagnoze: Cataracta congenita Q12.0

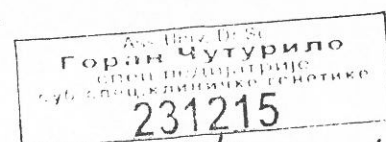
Hypotonia musculorum neonati congenita P94.2

Genetsko savetovanje Z31.5

Pacijent je obavešten o dijagnozi i prognozi bolesti, proceduri i mogućim posledicama lečenja, odnosno odbijanja lečenja, kao i o alternativnim metodama lečenja, u skladu sa članom 28 Zakona o zdravstvenoj zaštiti (Službeni glasnik Republike Srbije 107/05, 88/10, 99/10 i 51/11).

Datum pregleda: 12.11.2015.

Doc.dr sci. Goran Čuturilo
specijalista pedijatrije, specijalista kliničke genetike



za Mariju Mijović



Бр. протокола 15003

Клиника за неурологију и психијатрију
за децу и омладину
Београд, Улица др Суботића бр. 6а
011/265-83-55

ИЗВЕШТАЈ НЕУРОЛОГА

Презиме и име Tutunović Milica

Рођен 2014.

Занимање

Учебисалашите Ћаћак

Амбулсантно прегледан-а 05.10.2015.

Упутна дијагноза

Завршне дијагнозе Hypotonia P 94.2, Cataracta congenita Q12.0, Usporen psihomotorni razvoj F 72

Девојчица узрasta 16 месеци долази на контролни преглед са родитељима по први пут након хоспитализације у јулу 2015.

Тадашњи пријем обављен у циљу покушаја етиолошког разјашњења изразите хипотоније, успорен психомоторног развоја и катаркте. Детаљно експлорисана те начињеним прегледима (лабораторијско биохемијске анализе, CK, лактати у серуму, метаболчки скрининг урина, EMG, EEG преглед, CT главе, каритип) није потврђено примарно неуромишично ни миохондријално обољење, искључена интраутерина инфекција, а доступним у том моменту метаболчким испитивањима такође није поврђено метаболчко обољење у основи девојчициних тегоба (напомена 1-хитрозо-2-нафтол негативан). Каритип је уредан, те према налазу др Ћутурића планирано даље генетичко испитивање (највероватније хомозомски microarray). Још увек није заказан MR преглед ендокранијума.

упућена у пратњи мајке са Клинике за очне болести на консултативни невролошки преглед због Невролошки налаз OG 44,5cm, TM 9kg, десни булбус у конвергенсу, не прати погледом предмете унесене у видно поље, мимићна мускулатура симетрично инервисана, општа хипотонија, MTR се симетрично изазивају на GE и DE симетрични али ослабљени, Babinski негативан; функционални при тракцији за руке главича прати средњу линију тела, у протаторном пожају одиже главу од постелје, окреће се са трбуха на леђа и обрмито; не доводи се у sedeћи положај али одржава делимићно баланс када се доведе у sedeћи положај, удвјаја слогове. Мишљенја сам да актуелно нема акутних невролошких контраиндикација за увођењем детета у општу анестезију ради обављанја операције конгениталне катаркте.

Потребно је даље испитивање од стране генетићара др Ћутурића. Такође урадити у амбулантним условима MR преглед ендокранијума у UDK или IZZMD.

Спроводити интензиван физикални и дефектолошки третман.

Контрола код невролога за 4 месеца, по потреби раније.

Dr Galina Bogdanović
Др Галина Богдановић
спец. дец. и ад. неурологије
Десни београд
НАПОМЕНА: 210340

У складу са чланом 11. Закона о правима пацијената, који је у складу са одређеном датом обавештење о дијагнози и прогнози болести, кратак резиме, цитирање и објашњење меридијанске мере,

