

Tężyczka u 14-letniego chłopca z zespołem Downa

Tetany in a 14-year-old boy with Down syndrome

Irena Nowak, Anna Nowak-Nowacka

Oddział Dziecięco-Młodzieżowy, Regionalny Szpital Specjalistyczny im. dr. Władysława Biegańskiego w Grudziądzu
Ordynator: lek. med. Irena Nowak

W pracy przedstawiono przypadek chłopca z zespołem Downa, u którego w wieku 14 lat wystąpiła tężyczka hipokalcemiczna. Zwracamy uwagę na obraz kliniczny sugerujący wystąpienie objawów ubocznych po stosowanym przez kilka tygodni leczeniu przeciwpsychotycznym. Analizujemy przyczyny tężyczki, przedstawiamy trudności diagnostyczne i efekty leczenia.

Słowa kluczowe: tężyczka, hipokalcemia, zespół Downa, zaburzenia zachowania

The authors present a boy with Down syndrome who was diagnosed with tetany at the age of 14 years. We pay attention to clinical symptoms suggesting side effects of psychiatric treatment as an element affecting tetany diagnostics. We analyze cases of tetany, present diagnostic problems and effects of treatment.

Key words: tetany, hypocalcemia, Down syndrome, behaviour disorders

Pediatr Pol 2007; 82 (4): 345–348

© 2007 by Polskie Towarzystwo Pediatryczne

345

Tężyczka jest stanem nadpobudliwości ośrodkowego i obwodowego układu nerwowego, spowodowanym nieprawidłowym stężeniem jonów w płynie otaczającym komórkę nerwową [1]. Do wystąpienia objawów tężyczki mogą prowadzić niskie stężenia wapnia, magnezu lub jonu wodorowego [1, 2].

Wyróżnia się czuciowe i ruchowe objawy tężyczki [1]. Wśród objawów czuciowych obserwowane są drętwienia, parestezje i mrowienia [3]. Objawy o charakterze ruchowym to przede wszystkim skurcze mięśni lub drgawki. Skurcze mięśniowe rozpoczynają się zwykle od mięśni kłębu kciuka i obejmują kolejne mięśnie przedramion, ramion, twarzy, klatki piersiowej oraz kończyn dolnych. Klasycznym objawem tężyczki jest skurcz mięśni nadgarstków i stóp. W okolicy nadgarstków zaczyna się od przywiedzenia kciuków, zgięcia stawów śródrečno-paliczkowych z wyprostowaniem stawów międzypaliczkowych oraz zgięciem nadgarstków, dającym obraz „ręki położnika”. U noworodków i młodych niemowląt może wystąpić zaciśnięcie dłoni w pięść. Skurcz mięśni stóp polega na przymusowym zgięciu podszwowych. Te mimowolne skurcze mięśniowe są bolesne, zazwyczaj symetryczne i nie zaburzą świadomości. Napięcie wszystkich mięśni jest wzmożone. Nadmierna pobudliwość nerwowo-mięśniowa może także prowadzić do wystąpienia drgawek tonicznych lub toniczno-klonicznych z utratą przytomności.

W przebiegu tężyczki może wystąpić zagrażające życiu skurcz mięśni głośni, skurcz mięśni oskrzeli

przypominający napad astmy oskrzelowej lub skurcz mięśnia serca z nagłym zatrzymaniem czynności [1].

Zaburzenia pobudliwości nerwowo-mięśniowej mniejszego stopnia powodują tężyczkę utajoną objawiającą się niepokojem, splątaniem, znużeniem, nadpobudliwością emocjonalną, drażliwością, płaczliwością, bezsennością, stanami lękowymi. W takich przypadkach w rozpoznaniu pomocne mogą być objawy Chwostka i Trousseau, ale swoistość ich jest niska, mogą występować również u osób zdrowych [3]. Objawy tężyczki występują w stanach zaburzeń gospodarki jonowej oraz kwasowo-zasadowej: hipokalcemii, hipomagnezarii, zasadowicy metabolicznej, ale najczęstszą przyczyną tężyczki jest zasadowica oddechowa występująca w następstwie hiperwentylacji [3].

Przyczyny hipokalcemii mogą być związane z:

1. niskim stężeniem parathormonu w surowicy i występują w przypadku: agenezji przytarczyc, uszkodzenia po operacjach, naświetlaniu, w wyniku naciekania, przerzutów i chorób autoimmunologicznych, a także w przebiegu niedoczynności spowodowanej defektem genu parathormonu, mutacji receptora wapniowego, hipomagnezarii, hipokalcemii noworodków matek z hiperkalcemią i zespołu głodnych kości,

2. wysokim stężeniem parathormonu w przypadku: niedoboru witaminy D (niedożywienie, niedostateczna ekspozycja na słońce, choroby wątroby, choroby nerek), oporności na witaminę D (tubulopatie, defekt receptora), oporności na parathormon,

stosowania leków (cytryniany, fosforany, inhibitory resorpcji kostnej, zmieniające metabolizm witaminy D), ostrego zapalenia trzustki, ostrej rabdomiolizy, wstrząsu toksycznego i ciężkich stanów chorobowych (za [4]).

Opis przypadku. Chłopiec 14-letni, z nieobciążonym wywiadem rodzinnym, urodzony z ciąży I, porodu I, o czasie, siłami natury, z masą ciała 3100 g, w stanie ogólnym dobrym. Rodzice młodzi, zdrowi, niespokrewnieni, brat 10-letni zdrowy. W okresie niemowlęcym ze względu na fenotypowe cechy zespołu Downa chłopiec był konsultowany w poradni genetycznej, gdzie potwierdzono trisomię w zakresie 21 pary chromosomów. Do 6 roku życia w badaniu przedmiotowym stwierdzano obecność niezarośniętego ciemienia przedniego. We wczesnym dzieciństwie chłopiec otrzymywał preparat witaminy D₃ w dawce 800 j., okresowo do 1600 j., jednak czas podawania poszczególnych dawek jest trudny do ustalenia. Badania gospodarki wapniowo-fosforanowej dotychczas nie były wykonywane.

W wieku 10 lat przez okres kilkunastu tygodni chłopiec uczęszczał do grupy przedszkolnej w ośrodku rehabilitacji. Krótki okres pobytu w ośrodku oraz rezygnacja z dalszej rehabilitacji były spowodowane problemami z adaptacją do grupy, chłopiec źle znosił pobyt w ośrodku, stracił w tym czasie wszystkie włosy.

W domu pomagał w prostych czynnościach takich jak ubieranie i rozbieranie się, sam zgłaszał potrzeby fizjologiczne, ale nie jadł samodzielnie – był karmiony przez rodziców, zjadał tylko posiłki zmiksowane, mało urozmaicone, nie lubił mięsa, warzyw ani jajek.

Przed około trzema laty u chłopca pojawiły się trudności z zasypianiem, lęk przed wychodzeniem z domu, chłopiec zaczął bać się zwierząt, obcych osób, a niekiedy nawet osób znanych, a na ich widok reagował krzykiem oraz pobudzeniem psychoruchowym. Z tego powodu rodzice zdecydowali się na konsultację psychiatryczną, na której zalecono włączenie leczenia pernazyną. Po trzech tygodniach leczenia nasiliły się zaburzenia snu, pojawiły napady krzyku, niepokoju, bóle w okolicy stawów skokowych, nadgarstkowych i szyi z wyginaniem i skręcaniem głowy do tyłu. Po wystąpieniu tych objawów rodzice zaprzestali podawania preparatu pernazyny i zgłosili się z chłopcem do szpitala. Przy przyjęciu chłopiec był bardzo niespokojny, układał się na brzuchu z głową odgiętą do tyłu, z przymusowym wyprostnym ustawieniem kończyn dolnych, rękoma zgiętymi w stawach nadgarstkowych i śródreczno-paliczkowych, wyprostowanymi palcami, wzmożonym napięciem mięśni, śladami krwi w kącikach ust. W

badaniu przedmiotowym, poza wyżej opisanym przymusowym ułożeniem ciała, z nieprawidłowości uwagę zwracały typowe cechy zespołu Downa; płaska potylica, skośne szpary powiekowe, zmarszczki nakątne, nisko osadzone małżowiny uszne, płaska nasada nosa, krótkie, szerokie dłonie z bruzdą poprzeczną. Wzrost 135 cm, (niedobór wzrostu -4 SDS), masa ciała 30 kg. Na skórze głowy oraz w miejscu brwi i rzęs brak owłosienia, u nasady prącia pojedyncze proste włosy. Dojrzewanie płciowe w 2 stadium rozwoju według skali Tannera. Po godzinie pobytu na oddziale nadmierne napięcie mięśniowe i przymusowe skurcze ustąpiły.

W badaniach laboratoryjnych z odchylen od normy stwierdzono niskie stężenie wapnia całkowitego 5,72 mg/dl (norma 8,5–10,5 mg/dl) [5] i zjonizowanego 0,502 mg/dl (norma 4,4–5,2 mg/dl) [5] oraz nieco obniżone stężenie fosforu w surowicy krwi 3,79 mg/dl (wartości prawidłowe przekraczają u młodzieży 1,3 mmol/l, tj. 3,9 mg/dl [6]). Ponadto stwierdzono podwyższone stężenie fosfatazy zasadowej 300 U/l (norma laboratoryjna odpowiednia do wieku 20–150 U/l) oraz wysokie stężenie parathormonu (nietknięta cząsteczka), który wynosił 190 pg/ml (norma laboratoryjna 7–55 pg/ml). Poziom witaminy D₃ z przyczyn technicznych nie był oznaczony. W pozostałych badaniach laboratoryjnych nie wykazano istotnych nieprawidłowości: HBsAg ujemny, morfologia krwi, transaminazy, mocznik, kreatynina, sód, potas, magnez, TSH oraz proteinogram były prawidłowe. Nie obserwowano również zaburzeń gospodarki kwasowo-zasadowej. Badania nie wykazały obecności przeciwciał przeciw endomyzium, ani przeciwciał przeciwtarczycowych. W badaniu USG jamy brzusznej nie stwierdzono nieprawidłowości, badanie RTG głowy i dłoni nie wykazało zmian w układzie kostnym, ani zwapnień w tkankach miękkich. W badaniu okulistycznym ośrodki optyczne przejrzyste.

Na podstawie badania przedmiotowego oraz badań laboratoryjnych u chłopca rozpoznano ciężką hipokalcemiczną. Zastosowano leczenie substytucyjne preparatem węglanu wapnia (Calperos) drogą doustną, początkowo w dawce 50 mg Ca⁺⁺/kg/dobę, a następnie 20 mg Ca⁺⁺/kg/dobę. W leczeniu nie zdecydowano się na podaż preparatu drogą dożylną ze względu na niebezpieczeństwo przedostania się roztworu poza naczynie u bardzo niespokojnego dziecka, u którego nie było już objawów jawnej tężyzki. Suplementowano również aktywny metabolit witaminy D₃ – 1 α (OH)D₃ (Alphacalcidol), początkowo w dawce 4 μ g/dobę, a następnie 2 μ g/dobę. Po zastosowanym leczeniu uzyskano stopniową normalizację gospodarki wapniowo-fosforanowej, stężenie wapnia w surowicy 9,31 mg/dl, fosforu 5,51 mg/dl.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/10163508>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/10163508>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)