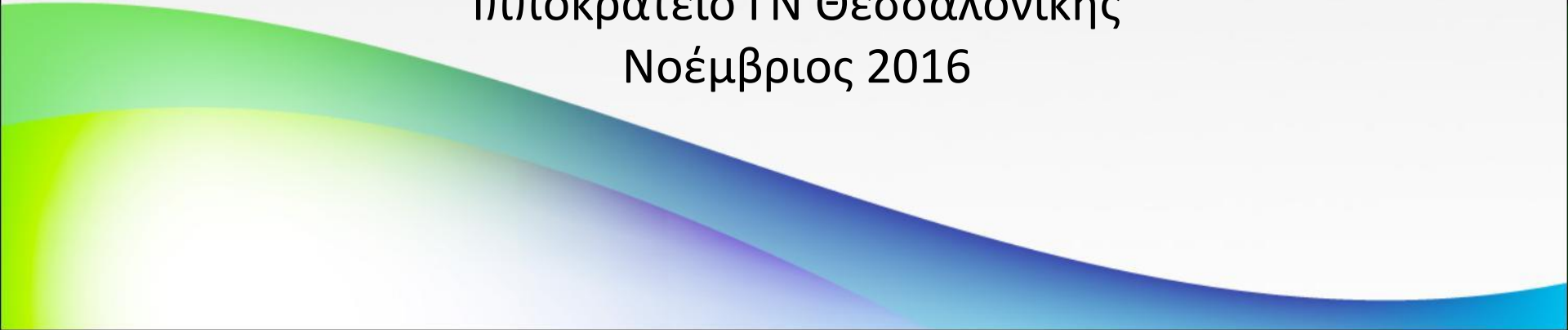


Παρουσίαση ενδιαφέρουσας περίπτωσης

Χρυσούλα Μπουτάρη
Ειδικευόμενη Παθολογίας
Β' Προπαιδευτική Παθολογική
Ιπποκράτειο ΓΝ Θεσσαλονίκης
Νοέμβριος 2016



Γυναίκα, ηλικίας 48 ετών, προσήλθε λόγω ενσφήνωσης βλωμού από 3ώρου, κατόπιν παραπομπής από ιδιώτη γαστρεντερολόγο, ο οποίος επιχείρησε, χωρίς επιτυχία, διενέργεια γαστροσκόπησης.

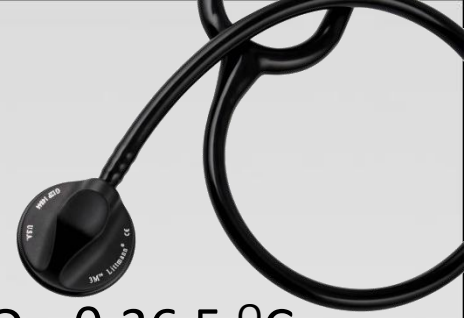
Εντονότατο οίδημα στο ανώτερο στόμιο της καρδιοισοφαγικής συμβολής, που δεν επιτρέπει τη δίοδο του οργάνου.

Ατομικό αναμνηστικό

- Δυστροφική επιδερμόλυση
- Επανειλημμένα επεισόδια ενσφήνωση (κατά το τελευταίο έτος)
- Αναιμία



Κλινική εξέταση



Α.Π.: 127/77 mmHg, Σφύξεις: 78/min, SpO₂: 98% χωρίς O₂, θ:36,5 °C,
ΗΚΓ: SR

- **Επισκόπηση:** Δερματικές βλάβες άνω και κάτω άκρων, απουσία ονύχων.
- **Ακρόαση πνευμόνων:** κ.φ.
- **S₁,S₂:** ρυθμικοί, ευκρινείς, χωρίς φυσήματα
- **Κοιλία:** μαλακή, ευπίεστη, ανώδυνη, με εντερικούς ήχους παρόντες
- **Περιφερικές σφύξεις:** ψηλαφητές
- **Περιφερικοί λεμφαδένες:** αψηλάφητοι
- **Βλεννογόνος στοματικής κοιλότητας:** έλκος

Ακτινογραφίες θώρακος και κοιλίας



ΚΘΔ: κ.φ., καλός αερισμός πνευμόνων



Χωρίς ιδιαίτερα ευρήματα

Εργαστηριακά ευρήματα

Γενική αίματος	
WBC	9,800/μl
NE	74.8%
LY	15.4%
HCT	22.8 %
Hb	6.9 g/dl
MCV	52.1 fl
MCH	15.9 pg
PLT	338,000 /μl

Εξετάσεις πήξης	
PT	11,6 sec
PTT	29,1 sec
INR	0.9 sec
Ινωδογόνο	243 mg/dl

Γενική ούρων	
Ειδικό βάρος	1018
pH	6.0
Πυοσφαίρια	0-1
Ερυθρά	0-1

Εργαστηριακά ευρήματα

Βιοχημικές εξετάσεις			
Urea	24 mg/dL	Bil total	0.22 mg/dL
Cr	0.77 mg/dL	Bil direct	0.12 mg/dL
SGOT	34 U/L	K	3.8 mmol/L
SGPT	19 U/L	Na	139 mmol/L
ALP	98 U/L	Ca	9.1 mg/dL
γGT	62 U/L	Protein total	7.2 g/dL
LDH	170 U/L	Albumin	4.0 g/dL
Amylase	70 U/L	Uric acid	6.7 mg/dL
Glu	119 mg/dL	P	3.6 mg/dL
CPK	53 U/L	CRP	3.17 mg/L

Κατά την εισαγωγή....

Έγινε αυτόματη απενσφήνωση του βλωμού

Την επόμενη ημέρα...

Προσπάθεια για διενέργεια γαστροσκόπησης



Δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση

- Πρόκειται για μια σπάνια, γενετική, δερματολογική ασθένεια που χαρακτηρίζεται από **φυσαλίδες-πομφόλυγες** του δέρματος και των βλεννογόνων, ως αποτέλεσμα της επαφής, και οι οποίες επουλώνονται με ουλές.
- Προκαλείται από μεταλλάξεις στο COL7A1 γονίδιο που κωδικοποιεί την άλφα-1 αλυσίδα του τύπου **VII κολλαγόνου**.
- Κληρονομείται με **αυτοσωματικό κυρίαρχο** (πιο κοινή και λιγότερο σοβαρή μορφή) ή **υπολειπόμενο** τρόπο.



Επιπολασμός

8/million



10/million



32/million



49/million



10.1/million



Κλινική εικόνα

- Φυσαλίδες-πομφόλυγες στο δέρμα, ιδιαίτερα στα χέρια και τα πόδια λόγω της τριβής
- Παραμόρφωση ή απώλεια ονυχων
- Πομφόλυγες εσωτερικών βλεννογόνων (των φωνητικών χορδών, του οισοφάγου και ανώτερων αεραγωγών)
- Στένωση του οισοφάγου, της ουρήθρας και του πρωκτού, φίμωση
- Πάχυνση του δέρματος στις παλάμες και τα πέλματα των ποδιών
- Πομφόλυγες στο τριχωτό της κεφαλής, ουλές και απώλεια μαλλιών (αλωπεκία)
- Λέπτυνση δέρματος (ατροφικές ουλές)
- Οδοντιατρικά προβλήματα, όπως η φθορά των δοντιών από κακή ποιότητα σμάλτου
- Δυσκολία στην κατάποση (δυσφαγία)

Κλινική εικόνα



Επιπλοκές

- **Μόλυνση:** είναι συχνές οι βακτηριακές λοιμώξεις των βλαβών του δέρματος
- **Παραμορφώσεις:** σε σοβαρές μορφές μπορεί να προκληθεί σύντηξη των δακτύλων ή των ποδιών και ανώμαλη κάμψη των αρθρώσεων.
- **Υποσιτισμός**
- **Αναιμία:** λόγω δυσαπορρόφησης ή υποσιτισμού
- **Αφυδάτωση:** μεγάλες και «ανοιχτές» πομφόλυγες μπορεί να προκαλέσουν απώλεια του σωματικών υγρών που οδηγεί σε σοβαρή αφυδάτωση.
- **Δυσκοιλιότητα:** σε επώδυνες φυσαλίδες στην περιοχή του πρωκτού ή σε μη επαρκή πρόσληψη υγρών ή φυτικών ινών, λόγω του υποσιτισμού.
- **Οφθαλμικές διαταραχές:** είναι συχνές οι φλεγμονές του κερατοειδούς.
- **Καρκίνος του δέρματος:** καρκίνωμα πλακωδών κυττάρων.
- **Θάνατος**

Θεραπεία

Είναι συμπτωματική και αφορά την πρόληψη και αντιμετώπιση των μολύνσεων, καθώς και τον περιορισμό του άλγους.



Εργαστηριακός έλεγχος

ΕΙΔΙΚΕΣ ΒΙΟΧΗΜΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Εξετάσεις	Ευρεθείσα Τιμή	Τιμές Αναφοράς
α-Εμβρυϊκή Πρωτείνη (AFP)	2,90 ng/ml	< 8,1
Καρκινικό Αντιγόνο 125 (CA 125)	24,60 IU/ml	< 30,2
Καρκινικό Αντιγόνο 15.3 (CA 15.3)	12,40 IU/ml	< 32,4
Καρκινικό Αντιγόνο 19.9 (CA 19.9)	12,15 IU/ml	< 37,0
Καρκινοεμβρυϊκό Αντιγόνο (CEA)	2,49 ng/ml	Μη καπνιστές: <5,0 Καπνιστές: <10,0



Έλεγχος αναιμίας

Φερριτίνη	2.7	10-291 ng/mL
Φυλλικό	3.80	>5.38 ng/mL
Βιταμίνη B12	451	211-911 pg


TSH = 1.69 mIU/L



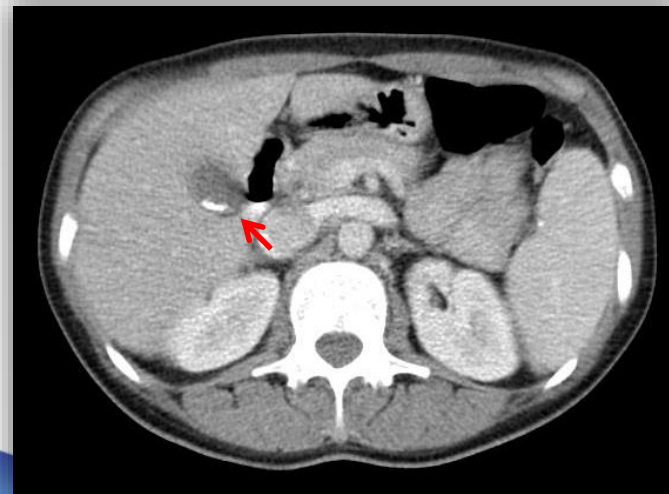
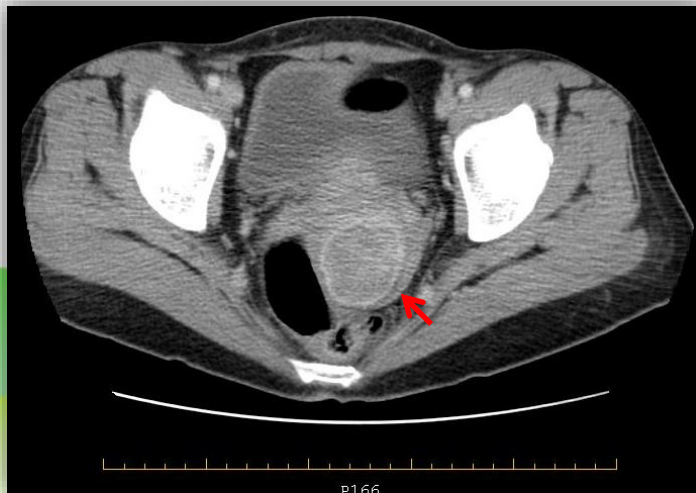
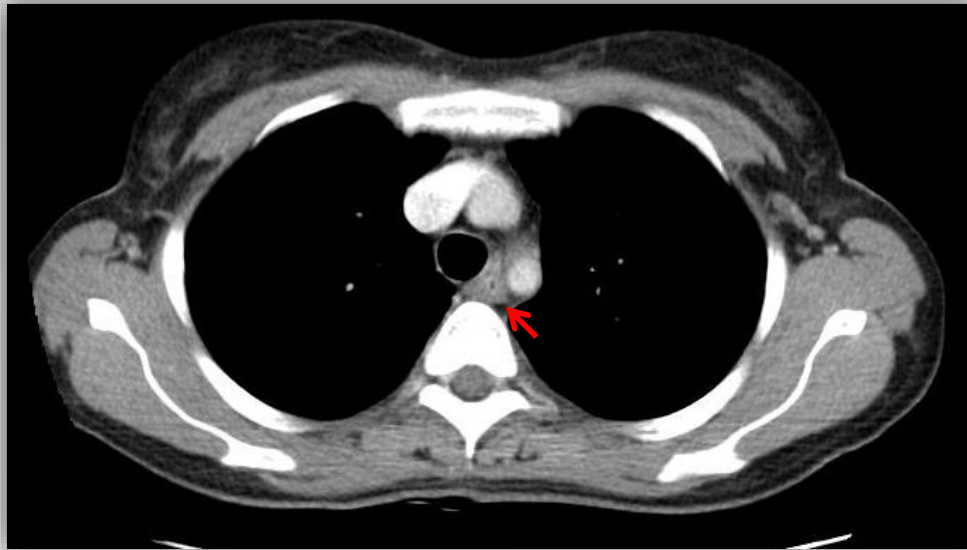
CT τραχήλου-θώρακος-ΑΚΚΟ

- **Μικρού μεγέθους λεμφαδένες** στις υπογνάθιες χώρες, στην πρόσθια σφαγιτιδική αλυσο AP, στην υπογενείδια χώρα.
- Χωρίς παθολογικά ευρήματα από τα απεικονιζόμενα τμήματα των μεγάλων αγγείων του τραχήλου.
- Χωρίς παθολογικά ευρήματα από το πνευμονικό παρέγχυμα.
- Μικρή διάταση της τελικής μοίρας του οισοφάγου. Με μικρή **πάχυνση του τοιχώματος αυτού.**
- **Χολολιθίαση** με κατά τόπους πάχυνση του τοιχώματος της χοληδόχου κύστης.
- Ήπαρ, σπλήνας, πάγκρεας, νεφροί, επινεφρίδια: κ.φ.
- **Αυξημένες διαστάσεις μήτρας και ανάδειξη θλάσης** στα όρια μήτρας με τράχηλο.
- Συλλογή υγρού στην κάτω κοιλία και στον χώρο του Douglas.

CT τραχήλου-θώρακος-ΑΚΚΟ

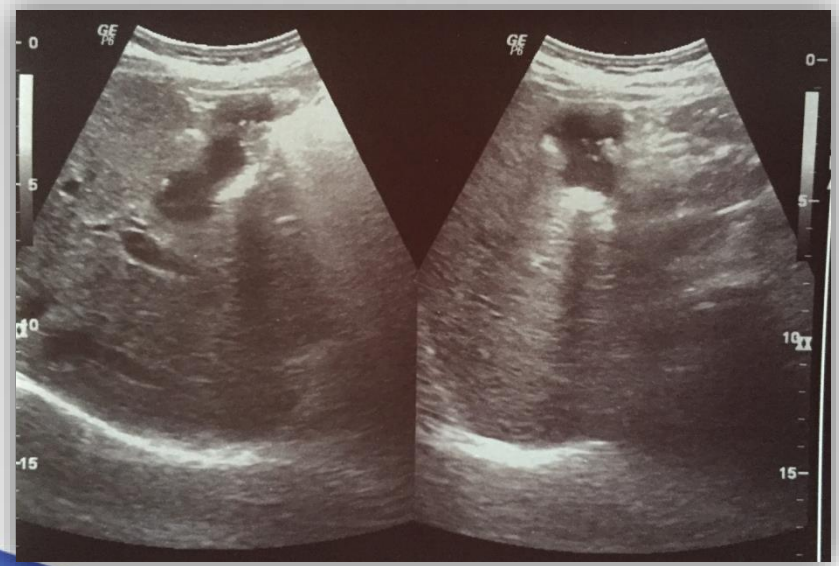
- Χορηγήθηκε στην ασθενή μικρή ποσότητα σκιαγραφικού διαλύματος, χωρίς όμως να καταστεί δυνατή η σκιαγράφιση του αυλού του οισοφάγου σε όλο το μήκος του.
 - Χωρίς παθολογική συγκέντρωση διαλύματος στον στοματοφάρυγγα και το μεγαλύτερο μέρος του οισοφάγου.
 - Μικρή συγκέντρωση διαλύματος γαστρογραφίνης στον κατώτερο οισοφάγο, πριν την γαστροοισοφαγική συμβολή.
- 

CT τραχήλου-θώρακος-ΑΚΚΟ



Υπερηχογράφημα άνω και κάτω κοιλίας

- Χοληδόχος κύστη με πολλαπλή λιθίαση και ίζημα.
- Αύξηση διαστάσεων μήτρας με παρουσία υποηχοϊκής, ανάγγειας περιοχής $\delta = 4.6 \times 5$ cm στα όρια με τον τράχηλο.
- Παρουσία υγρού στον Δουγλάσειο χώρο.



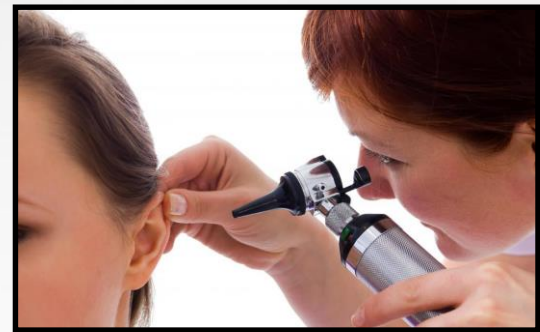
Οφθαλμολογική εκτίμηση

- Πρόσθια μόρια: κ.φ.
- Βυθός: κ.φ.
- 10/10 sc (άμφω)

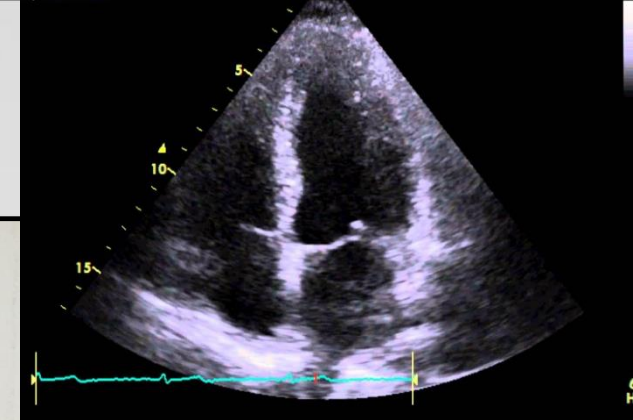


ΩΡΛ εκτίμηση

- Έλκος στοματικής κοιλότητας
- Χωρίς αλλοιώσεις-βλάβες από την στοματική κοιλότητα
- Ωτα: κ.φ.



Υπερηχογράφημα καρδιάς



Ευρήματα.

Υποκείμενος καρδιακός ρυθμός: Φλεβοκομβικός ρυθμός.

Ποιότητα μελέτης: Καλή απεικονιστική μελέτη.

Αριστερή κοιλία: Η ΑΡ κοιλία παρουσιάζει φυσιολογικές εσωτερικές διαστάσεις, πάχος τοιχωμάτων και συστολική λειτουργικότητα με EF 65%. Η διαστολική λειτουργία είναι φυσιολογική για την ηλικία του ασθενούς.

Δεξιά κοιλία: Η δεξιά κοιλία εμφανίζει φυσιολογικό μέγεθος και λειτουργικότητα.

Αριστερός κόλπος: Ο αριστερός κόλπος εμφανίζει φυσιολογικό μέγεθος.

Δεξιός κόλπος: Το μέγεθος το δεξιού κόλπου είναι εντός φυσιολογικών ορίων.

Αορτική βαλβίδα: Παρατηρείται δομικά φυσιολογική τρίπτυχος αορτική βαλβίδα.

Μιτροειδής βαλβίδα: Παρατηρείται ήπια πάχυνση της πρόσθιας γλωχίνας της μιτροειδούς βαλβίδας. Παρατηρείται μικρή διαφυγή από την μιτροειδή βαλβίδα.

Τριγλώχινα Βαλβίδα: Παρατηρείται μικρού βαθμού ανεπάρκεια της τριγλώχινας βαλβίδας. Η συστολική πίεση της δεξιάς κοιλίας (RVSP) εκτιμάται ότι βρίσκεται εντός φυσιολογικών ορίων (<35 mm Hg).

Η ρίζα της αορτής και η ανιούσα αορτή έχουν φυσιολογικές διαστάσεις.

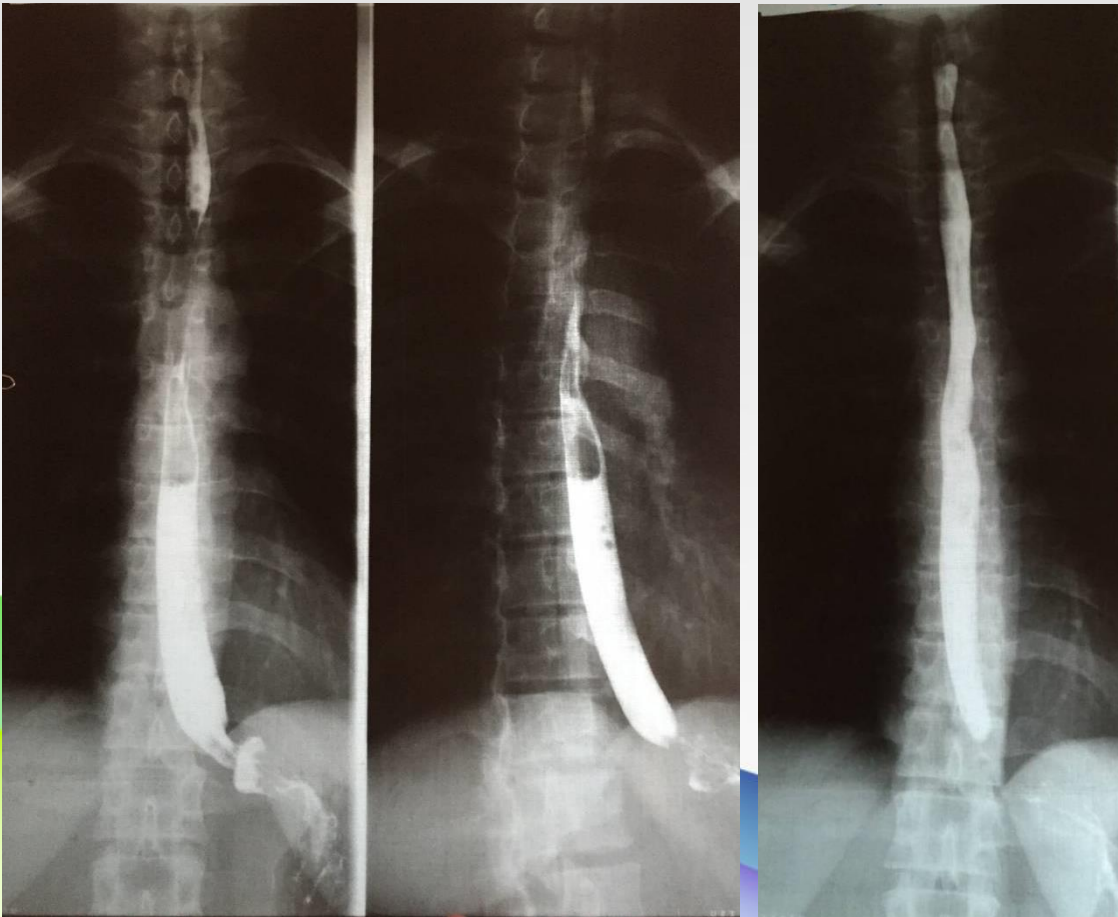
Η κάτω κοίλη φλέβα εμφανίζει φυσιολογικές διαστάσεις και σύμπτωση >50% με τις αναπνευστικές κινήσεις.

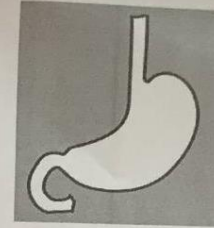
Περικάρδιο: Περικάρδιο ελεύθερο.



Ακτινοσκόπηση με βάριο

- Διέλευση βαρίου ευχερής δια του οισοφάγου και της καρδιοοισοφαγικής γωνίας.
- Οι ελλειμματικές εικόνες σε μια λήψη αποδίδονται σε αέρα.





ΓΑΣΤΡΟΣΚΟΠΗΣΗ

ΑΣΘΕΝΗΣ : ΜΑΛΑΜΑΤΙΝΟΥ ΑΓΓΕΛΙΚΗ
ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ :
ΠΟΛΗ : ΝΕΑ ΜΟΥΔΑΝΙΑ ΧΑΛΚΙΔΙΚΗΣ

ΑΡ. ΑΡΧΕΙΟΥ : 15017
Ηλικία : 48
ΑΜΚΑ :

ΤΗΛΕΦΩΝΑ : 6972230075

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ : 20/10/2016 ΤΥΠΟΣ ΟΡΓΑΝΟΥ :

ΠΑΡ. ΙΑΤΡΟΣ :

ΠΡΟΕΤΟΙΜΑΣΙΑ: ΜΙΔΑΖΟΛΑΜΗ 2.5mg
ΕΝΔΕΙΞΗ ΕΞΕΤΑΣΗΣ : ΔΥΣΦΑΓΙΑ ΣΤΕΝΩΣΗ ΟΙΣΟΦΑΓΟΥ

ΕΥΡΗΜΑΤΑ

ΟΙΣΟΦΑΓΟΣ : ΙΝΩΔΗΣ Δ:ΚΤΥΛΙΟΣ ΣΤΟ ΑΝΩ ΣΤΟΜΙΟ ΤΟΥ ΟΙΣΟΦΑΓΟΥ ΠΟΥ ΣΤΕΝΕΥΕΙ ΤΟΝ ΑΥΛΟ ΚΑΙ ΔΕΝ ΕΠΙΤΡΕΠΕΙ ΤΗ ΔΙΟΔΟ ΤΟΥ ΕΝΔΟΣΚΟΠΙΟΥ. ΕΓΙΝΑΝ ΔΙΑΣΤΟΛΕΣ ΜΕ ΜΠΑΛΟΝΙ ΝΟ 10 . ΕΥΧΕΡΗΣ Η ΔΙΕΛΕΥΣΗ ΤΟΥ ΕΝΔΟΣΚΟΠΙΟΥ . Ο ΒΛΕΝΝΟΓΟΝΟΣ ΕΛΕΓΧΕΤΑ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΣ. ΤΥΧΑΙΕΣ ΒΙΟΨΙΕΣ Χ4

ΚΑΡΔΙΑΚΟ ΣΤΟΜΙΟ : ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ

ΣΤΟΜΑΧΟΣ :

Θόλος: ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΣ ΒΛΕΝΝΟΓΟΝΟΣ
Σώμα: ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΣ ΒΛΕΝΝΟΓΟΝΟΣ-ΒΙΟΨΙΕΣΧ2
Γωνία: ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ
Άντρο: ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΣ ΒΛΕΝΝΟΓΟΝΟΣ-ΒΙΟΨΙΕΣΧ2

ΠΥΛΩΡΙΚΟ ΣΤΟΜΙΟ : ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ

ΒΟΛΒΟΣ 12/ΔΑΚΤΥΛΟΥ : ΒΛΕΝΝΟΓΟΝΟΣ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΣ

ΜΕΤΑΒΟΛΒΙΚΗ ΜΟΙΡΑ : ΒΛΕΝΝΟΓΟΝΟΣ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΣ

ΒΙΟΨΙΑ :
Σχόλια Βιοψίας :

Αποτέλεσμα :

Βιοψία για Η. ΡΥΛΟΡΙ

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ:

ΔΑΚΤΥΛΙΟΣ ΣΤΟ ΑΝΩ ΣΤΟΜΙΟ ΤΟΥ ΟΙΣΟΦΑΓΟΥ. ΔΙΑΣΤΟΛΕΣ ΜΕ ΜΠΑΛΟΝΙ. ΕΠΑΝΕΛΕΓΧΟΣ 21/11/2016

ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ :

21/11/16 11³⁰ ηφ

Ευχαριστώ!

The End