

ΑΣΘΕΝΗΣ ΜΕ ΑΣΕΡΟΥΛΟΠΛΑΣΜΙΝΑΙΜΙΑ ΠΟΥ ΕΚΔΗΛΩΘΗΚΕ ΜΕ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΣΥΝΔΡΟΜΗ ΚΑΙ ΥΠΕΡΦΕΡΡΙΤΙΝΑΙΜΙΑ - ΜΙΑ ΣΠΑΝΙΑ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ

¹Ε, Γεωργοπούλου, ²Μ. Τζωράκη ¹Ε. Κεραζή, ²Μ. Τζαλίδη, ¹Α. Καλαεντζής, ²Δ. Ροδίτης, ²Χ. Μανώλακα, ²Α. Χατζηαντωνίου, ²Φ. Παπακωνσταντίνου, ¹Α. Καλλιοτζόγλου, ²Σ. Καραταπάνης

1 Νευρολογική και 2 Α΄ Παθολογική Κλινική Γ.Ν. Ρόδου

Εισαγωγή : Η ασερουλοπλάσμιναίμια αποτελεί σπάνια κληρονομική διαταραχή (μετάδοση με αυτόσωμο υπολειπόμενο χαρακτήρα), και χαρακτηρίζεται από σημαντική εναπόθεση σιδήρου στον εγκέφαλο αλλά και σε άλλα όργανα του σώματος περιλαμβανόμενου του ήπατος. Η βλάβη οφείλεται σε μεταλλαγές στο γονίδιο της CP που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή της σερουλαπλάσμινης. Εκδηλώνεται κυρίως με διαταραχές από τον αμφιβληστροειδή, νευρολογικές εκδηλώσεις και διαβήτη.

Σκοπός : Να παρουσιαστεί ένα περιστατικό που εμφανίστηκε με νευρολογικές εκδηλώσεις και σημαντικά αυξημένα επίπεδα φερριτίνης στον ορό.

Παρουσίαση περιστατικού : Πρόκειται για άνδρα 53 ετών που τον 6ο του 2020 παρουσίασε ζάλη και αστάθεια στη βάρδια, ενώ ταυτόχρονα παραπονέθηκε για αδυναμία συγκέντρωσης και διαταραχές στη μνήμη. Από τον έλεγχο που έγινε με MRI εγκεφάλου διαπιστώθηκε εκτεταμένη εναπόθεση σιδήρου στον εγκέφαλο, σημαντική άνοδος φερριτίνης ορού (1579 ng/ml) και χαμηλά επίπεδα σιδήρου στον ορό (46μg%). Ακολούθησε έλεγχος σερουλοπλάσμινης ορού και χαλκού (3mg% και 5.6 μg% αντίστοιχα) και οφθαλμολογική εξέταση που ήταν αρνητική για παθολογικά ευρήματα. Ο ασθενής υποβλήθηκε σε βιοψία ήπατος που ανέδειξε ήπια στεάτωση και εκτεταμένη εναπόθεση αιμοσιδηρίνης στο ηπατικό παρέγχυμα. Στον ασθενή χορηγήθηκε αγωγή με παράγοντα αποσιδήρωσης (desferrioxamine) και ο ασθενής υποβάλλεται σε τακτικό κλινικό και εργαστηριακό έλεγχο..

Συμπεράσματα : Η ασερουλοπλάσμιναίμια αποτελεί σπάνια κληρονομική διαταραχή που πρέπει να υπάρχει στη διαφορική διάγνωση κάθε ασθενή με νευρολογικά συμπτώματα και σημαντικά αυξημένα επίπεδα φερριτίνης ορού.