

# PRIKAZ BOLNICE S SUMOM NA WILSONOVO BOLEZEN

Hojka Gregorič-Kumperščak\*

Rada bi prikazala potek bolezni dekleta s simptomatsko psihozo. Med diferencialno diagnostičnem razmišljanjem smo hoteli tudi potrditi oz. izključiti sum na Wilsonovo bolezen (WB).

Dne 27.8.1997 je bilo 16 in pol letno dekle sprejeto na *otroški oddelek v Murski Soboti* zaradi nekajdnevnega glavobola v frontalnem predelu, slabosti in vrtoglavice. Na dan sprejema je čutila močan glavobol v frontalnem predelu, kmalu nato je izgubila zavest, padla ter imela tonično-klonične krče v vseh udih, ki naj bi po navedbah matere trajali 15 minut. Perioralno je bila cianotična s penami na ustnicah, bila je afebrilna. Ni bruhalo. Vso noč pred sprejemom je slabo spala, premetavala se je po postelji in se ob tem udarila po čelu.

Staršem se je dekle zdelo že nekaj dni psihično spremenjeno, močno razdražljivo, čustveno neadekvatno, z izbruhi smeha. Dekle samo je opazalo mravljinice v desni roki, predvsem v prstih, ki so bili tudi manj okretni. Že kakšnega pol leta je čutila občasno močno vrtoglavico. Občasno je bila zmedena in ni zaznavala predmetov okoli sebe, imela je prisluhe, slišala je topotanje konjskih kopit, trajanja teh sprememb ni znala točno opredeliti, za prisluhe je povedala, da so se začeli šele v murskosoboški bolnišnici.

Dekletov oče ima epilepsijo, vendar se ne zdravi. Dekle ima še mlajšega brata, ki mu gre zelo slabo v šoli, z njim živita pri babici, saj oba starša delata v Avstriji. Dekle je končalo osnovno šolo z dobrim uspehom ter prvi letnik 3-letne tekstilne šole, kjer je imela en popravni izpit. Junija 1997 jo je pičil klop, vendar brez kasnejših kožnih reakcij.

---

\* Hojka Gregorič-Kumperščak, dr. med., Splošna bolnišnica Maribor, Oddelek za psihiatrijo, Pivola 10, 2311 Hoče.

## STATUS OB SPREJEMU V BOLNIŠNICO:

Dekle je bilo pri zavesti, brez krčev, bila je orientirana, nad levim očesom je imela manjšo modrico. Fizikalni in nevrološki status sta bila v mejah normale.

### Opravljene preiskave v Bolnišnici Murska Sobota:

- Urin na psihotropne substance: negativen.
- Okulist: b.p.
- Likvor: bister, Pandy 1, **celice 222/3, mono 0.98**, poli 0.02, glukoza 3.3, klorid 120, protein 0.31.
- Infektolog: klinično je status v mejah normale, razen še nekoliko otrplega tilnika. Likvorske celice so povišane, ostalo v mejah normale, ne gre za encefalitis.
- CT: v mejah normale.

Tudi v bolnišnici so pri dekletu opazili napad kratkotrajne, dve do tri-minutne odsotnosti s strmečim pogledom, v desni ekstremiteti so bile vidne mišične kontrakcije in zgibki. Ko se ji je zavest povrnila, ji je začela desna roka dreveneti.

Tretji dan (29.8.1997) je bila bolnica premeščena na **Klinični oddelek za pediatrijo Maribor**.

Prve dni je imela intermitentno zvišano telesno temperaturo, maksimalno 38,3 stopinj C, bila je tahikardna. Epileptičnih napadov niso opazili. Bila je upočasnjena, ampak v dobrem kontaktu z okoljem. Dobila je terapijo s ceftriaksonom zaradi anamnestičnega podatka o piku klopa.

V drugem tednu hospitalizacije je prišla v ospredje psihiatrična simptomatika. Bolnica je postala heteroagresivna in v slabšem kontaktu z okoljem. Bila je upočasnjena, a osebno in krajevno orientirana, težje je razumevala, kaj se dogaja okoli nje. Paranoidnosti ali halucinacij ni bilo mogoče potrditi.

V tretjem tednu je nekaj dni dajala vtis agitirane katatone psihoze, ležala je nepremično, ude je imela v takšnem položaju, kot so ji jih postavili, gibala je z jezikom. Nato je postala spet agresivna, začela se je slačiti...

Četrty teden je bolnica postala mutacistična, verbalnega ali neverbalnega kontakta ni bilo mogoče vzpostaviti. Zastavljenih vprašanj ni razumela, zbegano je hodila naokoli, umivala si je roke brez vode, grabila je po zraku, strmela v tla, dajala je vtis, da je pod vplivom psihopatološkega dogajanja. Čustveno je bila prazna, ni imponirala depresivno.

Diferencialno diagnostično mrežo so zastavili zelo na široko. **Opravljene** so bile serološke **preiskave** na anti HIV 1, anti HIV 2, na leptospire, Ebstein-Barrov virus, Herpes symplex virus 1, na Borrelia burgdorferi, na Arbo B virus, Varicello Zoster, coxackieviruse, echoviruse, na mumps, ki so bile vse negativne oz. niso kazale na akutno okužbo.

Ponovna preiskava likvorja (11.9.1997) je pokazala **zvišane limfocite (12) in zvišane IgM (3,4)**, IgG index je bil 0,55. Tudi pregled likvorja na Borrelia burgdorferi je bil negativen.

Vsi ostali serumski (jetrni, ščitnični...) in urinski laboratorijski testi so bili starosti primerni.

Bolnica je bila od drugega tedna hospitalizacije zdravljena s Prazine 25mg/8h i.m. in Apaurin 3x5mg.

Dne 29.9.1997 je bila zaradi nevodljivosti in agresije sprejeta na *psihiatrični oddelek v Mariboru*.

Ob sprejemu je bila bolnica mutacistična, strmela je v daljavo, opletala z jezikom in šobila ustnice. Ob Prazine (3x25mg) so ji uvedli še Moditen (1mg zjutraj). Drugi dan je imela zaradi protruzije jezika to terapijo ukinjeno in na novo uveden Melleril, ki so ji ga po treh dneh ukinili. Redno je prejemale Apaurin, dozo so prilagajali klinični sliki.

Naslednje dni je bila bolnica kričava, veliko je grimasirala ter pljuvala. Prisotni so bili nenadni izbruhi jeze in heteroagresije, neskladni z vzpodbudami iz okolja. Večino časa pa je bila pogreznjena vase, dajala je vtis psihopatološkega doživljanja, predvsem vidnih halucinacij.

Bolnica je bila prve štiri dni hospitalizacije intermitentno febrilna. Vsi laboratorijski testi so bili v mejah normale.

Drugi teden je postala še bolj nemirna, metala se je po tleh in razbijala po vratih. Ponovno so ji uvedli Melleril. Tudi naslednje dni je bila v izbruhih

heteroagresivna, kričava in se je mazala z fecesom. Zato ji je bil zvišan Melleril s 3x10mg na 3x20mg. Ker je bila kljub zvišanju terapije še naprej močno vznemirjena in je dajala vtis, kot da je pod vplivom vidnih halucinacij in blodnjavega mišljenja, so ji naslednji dan ukinili Melleril in uvedli Haldol 1 amp. i.m. zjutraj.

Bolnica je ves čas dajala vtis psihoorganske prizadetosti. Ob začetku bolezni so bile v ospredju poleg epileptičnega napada vedenjske spremembe. Nato se je razvila psihoza, ki je postopoma dosegla sliko agitirane katatonije, a je v dveh dneh izzvenela. V ospredju je bilo ponovno blodnjavo mišljenje z optičnimi halucinacijami in izbruhi heteroagresije. Nevrološka simptomatika - akatizija, fin tremor rok, motorična upočasnjnost, zvišan tonus, protruzija jezika, slinjenje, je bila v večji ali manjši meri prisotna ves čas. Zato smo posumili na WB in napravili vse potrebne **preiskave** (glej v nadaljevanju).

Po treh dneh parenteralne terapije s Haldolom je začela bolnica zavijati z očmi, strmeti v steno, se močno sliniti, grimasirati in plaziti jezik. Naslednji dan so ukinili Haldol parenteralno in ga uvedli per os (3x10gtt.). Ob nevroleptični terapiji je postala bolj umirjena.

Po konzultaciji z nevrologom smo ji ukinili nevroleptično terapijo za tri dni. Ponovno je postala vznemirjena, močno se je slinila in imela protruzijo jezika. Spet je postala heteroagresivna, urinirala je v posteljo, mazala se je s fecesom, kričala in preklinjala.

Četrty dan brez nevroleptične terapije (14 dni po sprejemu) jo je pregledal *konziliarni nevrolog*: motorično je izrazito upočasnjena, verbalni kontakt je praktično neizvedljiv. Je hipomimična, gibljivost jezika je upočasnjena, žrelni in nebni refleksi izzivni. Tonus je nekoliko zvišan, plastičen, pri poizkusu stoji jo zanaša v vse smeri, brez opore bi padla.

Ponovno ji je bil uveden Haldol (1+1+2mg), po katerem je postala spet bolj umirjena, vodljiva, začela se je samostojno hraniti in skrbeti za osebno higieno.

V začetku četrtega tedna hospitalizacije smo bolnico našli na hodniku pomočeno in poblateno, močno se je slinila. Na zastavljena vprašanja ni odgovarjala. Kasneje se je ponovno uredila.

Prvi rezultati opravljenih preiskav (podrobneje glej v tabeli 1) - znižan baker in ceruloplazmin v serumu in zvišan baker v drugem vzorcu 24-urnega urina so potrdili sum na WB. Vendar nismo našli Kayser-Fleischerjevega obroča, pa tudi baker ni bil povišan v kontrolnih vzorcih 24-urnega urina. Načrtovali smo tudi MRI preiskavo, ki pa je zaradi nevodljivosti bolnice na našem oddelku nismo mogli opraviti. Dokončno se za diagnozo WB nismo mogli odločiti, tako bolnica tudi ni bila zdravljena s penicilaminom.

Zadnjih 10 dni hospitalizacije je bila umirjena, v razgovoru sicer redkobesedna, a je odgovarjala adekvatno na zastavljena vprašanja. Psihomotorno je bila upočasnjena z upočasnjeno govorico. Bila je časovno in situacijsko dezorientirana. Povprašana po psihopatološki simptomatiki je povedala, da je imela občutek, da je na luni, vse je bilo zelo čudno. Povedala je, da je imela privide in prisluhe in to že pred sprejemom na Klinični oddelek za pediatrijo v Mariboru. Opazne so bile motnje spomina. Depresivna ni bila, suicidalna prav tako ne.

Dne 7.11.1997 je bila zaradi dobre vodljivosti in izboljšane psihične stanja premeščena na Klinični oddelek za pediatrijo s terapijo: Haldol 3x1mg, Akineton 3x2 tabl., Apaurin 3x5mg.

Tam so bile ponovljene nekatere preiskave (glej v tabeli 1). Bolnica je bila v izboljšanem psihičnem stanju, zato je bila 28.11.1997 odpuščena v ambulantno vodenje z enako terapijo.

Ob ambulantnih kontrolah je tožila zaradi občasnih glavobolov (predvsem nad desnim očesom), bila je še nekoliko okorna, z nakazanim finim tremorjem. V začetku leta 1998 je opazila, da se pričenja rediti, jemala je enako terapijo kot po odpustu.

Dne 2.2.1998 je bila ponovno hospitalizirana na Kliničnem oddelku za pediatrijo v Mariboru zaradi revizije preiskav (glej v tabeli 1) in modifikacije terapije. Močno je pridobila na telesni teži (15kg), na obrazu je imela veliko aken, govor je bil še nekoliko otežen in nerazločen. Navajala je popolno amnezijo za hospitalizacijo na psihiatričnem oddelku v Mariboru. Delovala je še vedno nekoliko upočasnjeno, prazno, dajala je klinični vtis slabšega intelektualnega funkcioniranja, bila je brez akutne psihopatološke simptomatike.

Ob zadnji ambulantni kontroli 30.3.1998 so bile prisotne strije po telesu. Psiholog je opisal bistveno izboljššan psihični status.

### Opravljene preiskave (povzetek rezultatov v poteku celotnega zdravljenja bolnice)

- okulist (5x, nazadnje 5.2.1998): Kayser-Fleischerjevega obroča ni našel.
- UZ abdomna (15.9.1997): brez posebnosti
- UZ srca (20.11.1997): brez posebnosti
- CT možganov (27.8. in 8.9.1997): brez sprememb
- EEG (7x, zadnji 3.2.1998): še starosti primeren
- Jetrni testi (nazadnje 30.2.1998): v mejah normale

Tabela 1- vrednosti bakra in ceruloplazmina v serumu ter bakra v urinu ob sledenju bolnice:

	S - baker (mmol/l)	S - ceruloplazmin (g/l)	U - baker (mmol/l)
<b>Referenčna vred.</b>	12 - 20	0,22 - 0,61	0,5 - 1,0
6.10.1997	6,9 -		
9.10.1997		0,12 -	0,6 N
13.10.1997			1,37 -
14.10.1997	8,2 -	0,14 -	
17.10.1997			0,62 N
11.11.1997	8,4 -		
24.11.1997		0,15 -	
19.12.1997	8,9 -		
29.12.1997		0,19 -	
3.02.1998	10,0 -		0,459 -
30.3.1998	9,9 -	0,14 -	

## ZAKLJUČEK

Ob longitudinalnem spremljanju laboratorijskih preiskav ugotavljamo, da vrednosti bakra in ceruloplazmina v serumu vztrajno naraščajo, čeprav so trenutno še vedno pod spodnjo referenčno vrednostjo. Tako lahko sklepamo, da je pri dekletu šlo le za prehodno motnjo v metabolizmu bakra, vzrok katere ostaja neodkrit.

Ob razmišljanju o klinični sliki dekleta lahko povzamemo, da je nekaj dni pred prvim sprejemom imela močne glavobole in bila psihično spremenjena z vedenjskimi motnjami in akustičnimi halucinacijami. Zlorabo psihoaktivnih substanc je zanikala, tudi v urinu jih ni bilo najti. Imela je dva, morda tri epileptične napade - kompleksne parcialne in po grand mal tipu- spremembe v EEG so bile še starosti primerne. Epileptični napadi se niso več ponavljali, prišlo pa je do poslabšanja psihičnega stanja. Dekle je imela disopsije, najverjetneje tudi optične halucinacije, bila je grozava, najverjetneje zaradi blodnjavega doživljanja, brez kontakta z okoljem, v izbruhih heteroagresivna, nekaj dni je dajala sliko agitirane katatone psihoze.

Po incizivnih nevroleptikih se je psihično umirila. Nevrološki znaki: slinjenje, protruzija jezika, zavijanje z očmi, motorna upočasnjenost, zvišan muskularni tonus, disfazija, so bili prisotni že pred uvedbo kakor tudi ob nekajdnevni ukinitvi nevroleptikov. Nevrološki znaki so vztrajali dlje časa kot psihični oz. so še danes prisotni.

Dekle je navajalo, da jo je pičil klop, ni pa bilo sprememb na koži. Okužba z *Borrelia burgdorferi* in s številnimi drugimi morebitnimi povzročitelji meningoencefalitisa ni bila potrjena. Dekle je bilo kljub temu zdravljeno s ceftriaksonom.

Le vrednosti bakra in ceruloplazmina v serumu ter klinična slika so se ujemale s WB. Literatura navaja, da je pri tako razviti simptomatiki, kot jo je kazala bolnica, prisotnost Kayser-Fleischerjevega obroča skoraj nujna. Tudi vrednosti bakra v urinu bi morale biti za potrditev diagnoze WB zvišane. Sum na WB ni bil potrjen. Dekle je ves čas dajalo klinično sliko psihoorganske prizadetosti, za katero kljub zelo široko zastavljeni diagnostiki nismo našli vzroka. Dekle je vodeno kot neopredeljena organska motenost osebnosti in vedenja zaradi možganske disfunkcije (F07.9).

Odprih ostaja več vprašanj. Ali gre vso klinično sliko pripisati meningoencefalitisu, čeprav dokončno diagnostično ni bil potrjen, ali pa gre morda za začetek kakšne druge (demielinizacijske) bolezni? Kakšen pomen, če sploh kakšen, imata znižani vrednosti bakra in ceruloplazima v serumu, ki se vztrajno večata, a sta še vedno (deveti mesec po začetku bolezni) pod spodnjo referenčno vrednostjo?

Dekle bomo redno spremljali, opravili bomo še MRI, ponovno serologijo na *Borrelia burgdorferi*, ponovno bo psihološko testirana, predlagali bomo tudi ponovno likvorsko punkcijo, še v naprej bomo spremljali vrednosti ceruloplazmina in bakra v serumu ter urinu.