

# Bílkoviny krevní plazmy seminář

# Seminární práce

## Laboratorní diagnostika onemocnění COVID 19

- Rozsah 5-8 stran A4
- Osnova
  - Úvod
  - Metody...
  - Závěr
  - Literatura

# Význam plazmatických bílkovin

- ***transport***
  - především látek nerozpustných ve vodě, případně i léků
  - Albumin – Ca , Mg, Zn, thyroxin, bilirubin, léky
  - Prealbumin – thyroxin
  - Transferin –Fe
  - Apoproteiny - lipidy
  
- ***obrana proti infekci***
  - Imunoglobuliny, komplement

# Význam plazmatických bílkovin

- **udržování onkotického tlaku**
  - albumin
- **hemokoagulace a fibrinolýza**
  - koagulační faktory a faktory zajišťující rozpouštění trombu
- **enzymy**
  - cholinesteráza a ceruloplazmin
- **inhibitory proteáz**
  - brání napadení poškozených a zanícených tkání proteolytickými enzymy
  - 1-antitrypsin, a1-antichymotrypsin a a2-makroglobulin
- **ochrana před volnými radikály**, resp. zábrana jejich tvorby (albumin, ceruloplazmin, haptoglobin, hemopexin)
- **acidobazická rovnováha**

# Albumin (35-53g/l)

- Hlavní plazmatická bílkovina, biologický poločas 20 dní
- tvoří se v játrech, molekulová hmotnost 68 000,
- ze 75% se podílí na onkotickém tlaku plazmy
- transportní bílkovina pro nekonjugovaný bilirubin, hormony štítné žlázy, vápník, hořčík, zinek a jiné minerály. Váže i některé léky.
- Součást extracelulárního antioxidantního systému v ochraně proti volným radikálům.
  
- ↓ = snížená syntéza u těžké hepatopatie či proteinové malnutrice, zvýšený katabolismus u akutních zánětů a nádorů
- Zvýšené ztráty ledvinami (nefrotický syndrom), do GIT, kůží
- Fyziologicky v těhotenství – roste objem cirkulující tekutiny

# Popáleninový úraz

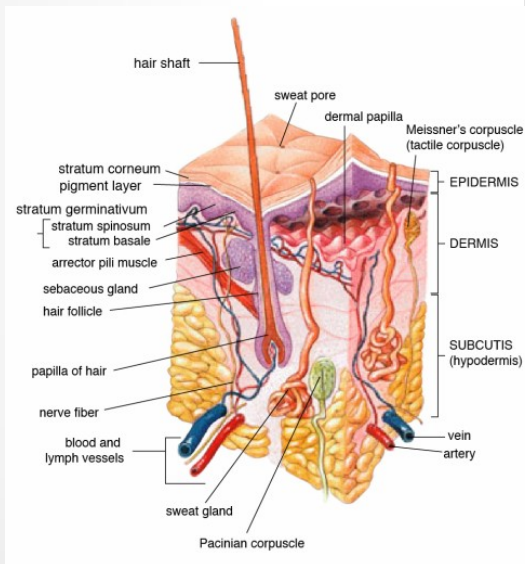
- Poškození kůže teplem, chemickými látkami, elektrickým proudem, zářením

Popáleniny 1.stupně – zčervenání

2.stupně – puchýře

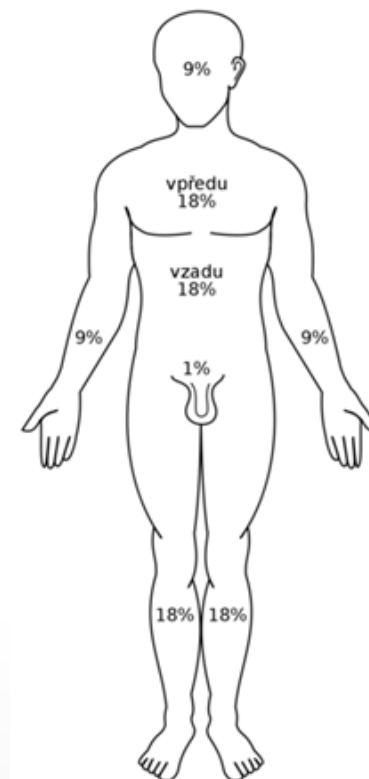
3.stupně – nekróza

4.stupně - zuhelnatění



Při postižení více jak 15% tělesného povrchu

## PRAVIDLO DEVÍTI



# Popáleninová nemoc

- Ztráty bílkovin poškozením kožním krytem (zničení anebo poškození kapilár, zvýšená kapilární permeabilita)
  - Ztráta tekutin, solí, bílkovin do interstitia
  - Hypovolémie, hypoxie tkání
  - Poškození orgánů – ledviny, srdce
  - Infekční komplikace
  - Hypovolemický šok

```
Číslo, datum.. 5251/20/1
Oddělení..... 2233
Rodné číslo..
Jméno.....
Diagnóza.....T068
Pojišťovna...111
Lékař.....72100550
Komentář...>.
—Dat.nar.—16/ 2/19
VYŠETŘENÍ.....
```

Na =	142	ALT =	2.89+
K =	3.5	AST =	2.40+
Cl =	116+	GGT =	0.15
Urea=	5.2	ALP =	0.28-
Krea=	63	LD =	9.92+
KM =	259	CK =	15.28+
BilT=	5.7	CB =	< 20.0
BilD=	2.3	Alb =	14.4-
Gluk=	11.3+	CRP =	< 1.0
Lakt=	7.5+	SIH =	4.00

# Nefrotický syndrom

- Soubor klinických a laboratorních nálezů vznikající v důsledku velké proteinurie (více jak 2g/m<sup>2</sup>)
- Následná hypoalbuminemie (pod 30g/l)
- Otoky
- Hypercholesterolémie
  
- Zvýšená permeabilita glomerulární membrány
  - selektivní proteinurie – albumin
  - neselektivní - i bílkoviny s vyšší molekulární hmotností ( IgG)
  
- Etiopatogeneze:
  - Primární: genetické faktory, imunitní, infekční
  - Sekundární: diabetická glomeruloskleróza, lupusová nefritis, amyloidóza ledvin



# Nefrotický syndrom

Číslo, datum.. 5161/19/1	
Oddělení..... 1231	
Rodné číslo....	
Jméno.....	
Diagnóza.....N048	
Pojišťovna...111	
Lékař.....72100170	
Komentář.....	
—Dat.nar.———15/ 9/19	
VYŠETŘENÍ.....	
Na = 141	ALT = 1.35+
K = 4.6	AST = 0.45
Cl = 108+	GGT = 1.50+
Ca = 1.94-	ALP = 1.14
P = 1.71+	AMS = 0.93
Mg = 0.72	CB = 46.6-
Urea= 30.9+	Alb = 26.8-
Krea= 504+	CRP =< 1.0
BilT= 4.7	SIH = 5.00
Gluk= 5.2	SIL = 3.00

Číslo, datum.. 1540/16/	
Oddělení..... 1231	
Rodné číslo..	
Jméno.....	
Diagnóza.....N048	
Pojišťovna...111	
Lékař.....72100170	
Komentář...>.	
—Dat.nar.———15/ 9/1	
VYŠETŘENÍ.....	
dUCB= 7.77+	
AKR =* Metod	
PSM =216.00	

(Celkový cholesterol – 8 -15 mmol/)

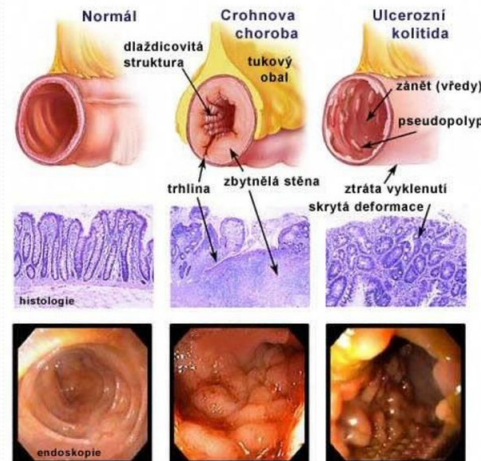
# Malnutrice (podvýživa)

- Nepoměr mezi množstvím živin, které tělo potřebuje a které přijímá
- Nedostatečný příjem, zvýšené ztráty
- Dětství, dospívání, těhotenství
- Akutní stavy – chirurgické výkony, infekce, úrazy
- Chronická onemocnění postihujících zažívací trakt, např. céliakie, cystická fibróza, nedostatečnost pankreatu nebo perniciózní anemie.



# Crohnova choroba

- Tzv. idiopatický střevní zánět
- Postihuje jakoukoliv část trávicí trubice
- Dg.
  - Klinické příznaky (bolesti břicha, průjmy)
  - Laboratorní nález (zánětlivé markery, hypoalbuminémie, sideropenická anémie)
  - Endoskopie (kolonoskopie, gastroscopie, enteroskopie)



Endoskopické vyšetření střeva postiženého CN, UK

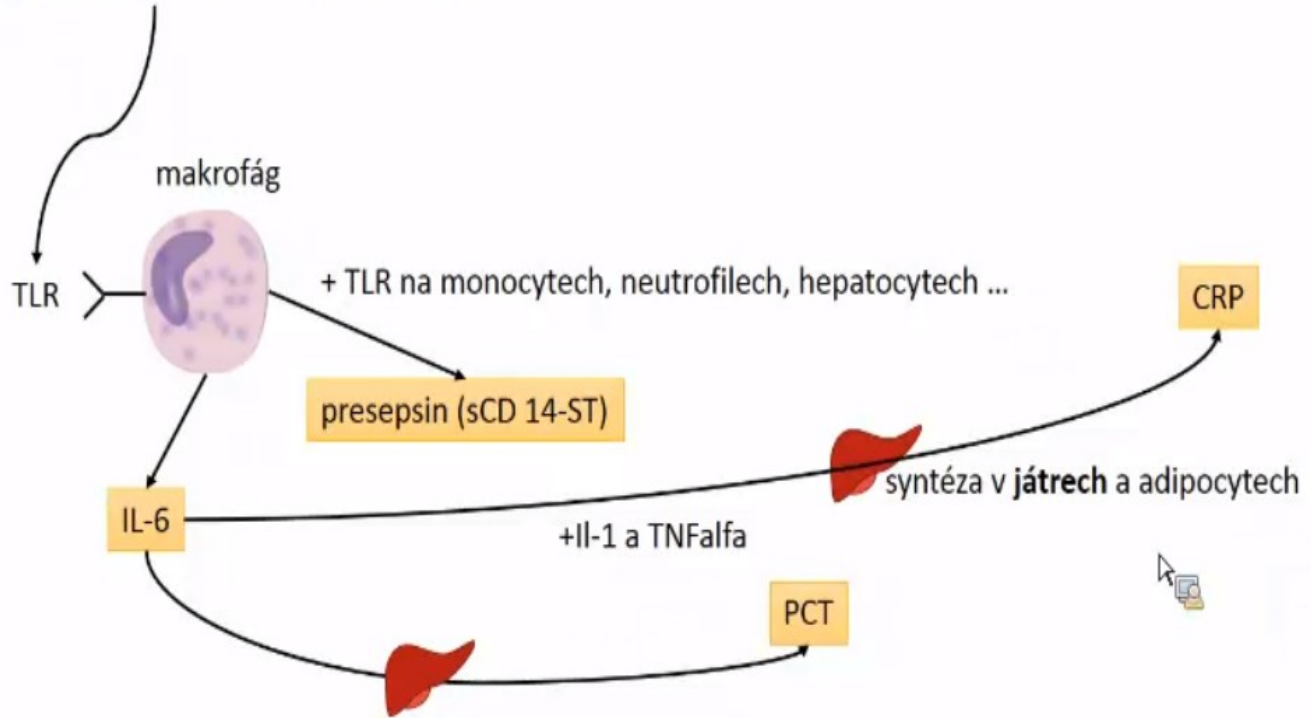
VYŠETŘENÍ.....		
Na = 141	Gluk= 5.0	Ferr= 57.5
K = 3.9	Chol= 3.8	CB = 48.7-
Cl = 107	TG = 2.59+	Alb = 25.9-
Ca = 2.09-	ALT = 0.34	Prea= 0.29
P = 1.09	AST = 0.37	Trf = 2.46
Mg = 0.56-	GGT = 0.51	CRP = 1.0
Cu = 10.9-	ALP = 1.32	SIH = 4.00
Urea= 4.1	Fe = 4.8-	SIL = 9.00
Krea= 62	B 12= 50-	SII = 4.00
BilT=< 1.7	FOL => 45.4	PrVz= 1.00

# Reakce akutní fáze

- Nespecifická obranná reakce na poškození organismu akutním zánětem
- Projevy: horečka, leukocytóza, hormonální odpověď, změna koncentrace tzv. bílkovin akutní fáze
- **Proteiny akutní fáze**
  - Tvorba v jaterním parenchymu (de novo)- po vyplavení cytokinů IL 6, TNF
  - Regulátory zánětlivého procesu
  - Mediátory biologických reakcí
  - Inhibitory vzájemných proteolytických enzymů

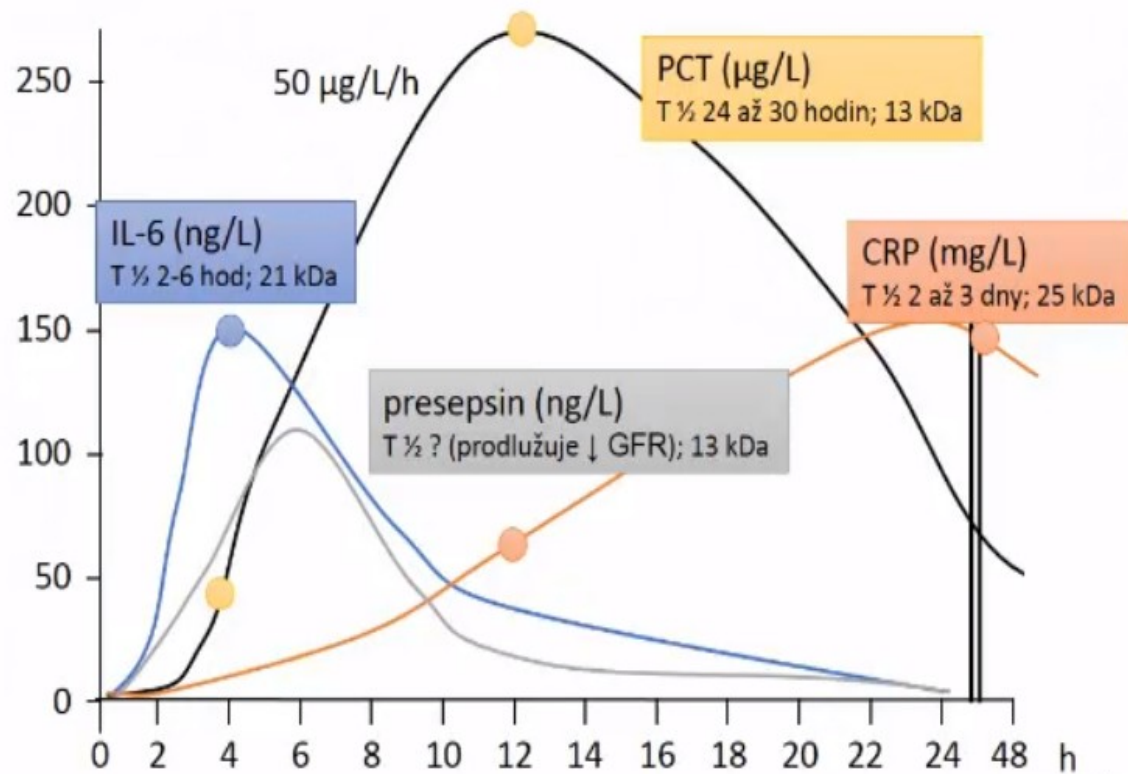
# Impulzy k produkci

PAMP (Pathogen Associated Molecular Patterns)



syntéza v mnoha tkáních (v sepsi hlavně **játra**; ledviny, střevo, plíce, l

# Dynamika markerů zánětu



# CRP

- Indikace:
  - Včasná diagnostika bakteriálních infekcí
  - Sledování průběhu léčby
  - Odlišení bakteriální a virové etiologie
  - Novorozenci, kojenci – syntéza snižená
  - Adekvátní syntéza u imunosuprimovaných pacientů
  - Pozdní reakce na SIRS
  - Nepřispívá k odlišení SIRS a sepse

```
[7/07/1973-11.11]
Číslo,datum.. 5346/06/12/2015-21.15
Oddělení..... 3121          F10 Zo..E
Rodné číslo. ....
Jméno.....
Diagnoza.....S000
Pojišťovna...111
Lékař.....72100085
Komentář...>.
—Dat.nar.—12/10/1973—M—(M/Ž)—
F9 VYŠETŘENÍ.....
```

Na = 130-	AST = 4.11+	PSM =639.00
K = 3.7	GGT = 1.13+	Iont
Cl = 84-	ALP = 1.08	JaTe
Urea= 34.3+	CRP = 641.0+	
Krea= 562+	SIH = 11.00	
BilT= 54.5+	SIL = 11.00	
Gluk= 4.0	SII = 60.00+	
Etyl=< 2.2	PrVz= 1.00	
Et%o=< 0.1	TAT = 36	
ALT = 2.01+	AKR =* Metod	

# Prokalcitonin

- Struktura identická s prohormonem kalcitoninu
- PCT, který je produkován při zánětu nedochází ke konverzi na kalcitonin (sekrece –játra, plíce, ledviny, tenké střevo)
- Tvorba PCT při zánětu úzce svázána s bakteriálním endotoxinem a s prozánětlivými cytokiny
- Vzestup PCT zejména u bakteriálních infekcí, při sepsi



# Prokalcitonin

INPOLAB **		02/12/2012-16.51	
[ /D/M/R-h.m ]			
Číslo, datum..	5284/02/12/2012-16.09	moč..	
Oddělení.....	8332 F10 Zo..E	moč..	
Rodné číslo..		plasm	
Jméno.....		moč+s	
Diagnoza.....	S700	krev.	
Pojišťovna...111		IONTY	
Lékař.....	72100132	jedno	
Komentář.....		plasm	
Dat.nar.....	29/ 6/1985-M-(M/Ž)		
VYŠETŘENÍ.....			
Na =	135-	PrVz=	1.00
K =	5.3+	PCT =	6.01+
Cl =	99	TAT =	42
Urea=	17.1+	AKR =*	Metod
Krea=	550+	PSM =	843.00
Lakt=	nedodán		
CRP =	369.8+		
SIH =	3.00		
SIL =	20.00		
SII =	2.00		

Ref.meze do 0,5 ug/l

Chronický zánět 0,5-1ug/l

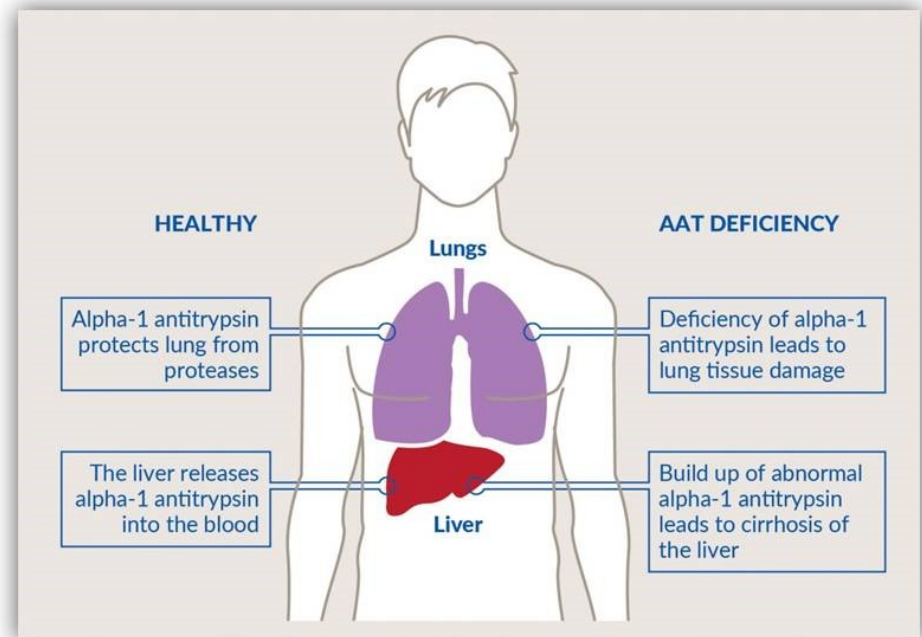
Lokalizovaná bakteriální infekce 0,5-2ug/l

SIRS 5-10ug/l

SEPSE nad 10,20 ug/l

# Alfa 1 antitrypsin

- Ochrana tkání před destrukčním působením proteáz (elastázy, kolagenázy) uvolňovaných při zánětlivé reakci z neutrofilů.
- ↑ = akutní záněty a akutní závažné stavy, těhotenství
- ↓ = těžké hepatopatie  
dědičný defekt tvorby



# Deficit alfa1-antitrypsinu

- Geneticky podmíněná choroba
- Postižení plic, jater
- Manifestace v novorozeneckém věku nebo i později

## Genotyp MZ

```
Bilir= 6.2  
ALT = 0.26  
AST = 0.58  
GGT = 0.22  
ALP = 8.50+  
LD = 4.21  
CK = 2.07  
alat= 0.64-  
CIK =?  
SIH = 18.00
```

Zdraví – genotyp MM  
Nemocní genotyp ZZ

Referenční meze 0,9-2,0 g/l

# Deficit alfa1-antitrypsinu

## Kasuistika

- Žena 21 let
- Od dětství léčena pro astma bronchiale
- Od 18 let kouřila 10 cigaret denně
  
- Prodělala virózu s postižením dýchacích cest, vysoké horečky
- Zjištěn vzestup jaterních enzymů ALT 8,42 ukat/l, AST 5,25ukat/l - přijata na interní odd. spádové nemocnice
- Byla vyloučena infekční etiologie onemocnění i obstrukce žlučových cest

# Deficit alfa1-antitrypsinu

## Kasuistika

- Ultrazvukové vyšetření – lehce zvětšená játra
- Biopsie jater – hepatopatie při deficitu alfa1 antitrypsinu
- DNA analýza mutací – fenotyp Pi ZZ
- **Alfa1-antitrypsin 0,35 g/l (0,9-2,0 g/l)**
  
- Léčba- parenterální výživa, klidový režim, vitamíny doporučeno zanechat kouření
- Pacientka je dále sledována, epizody zánětu vedou ke zvýšené syntéze AAT
- Vyšetřena matka a sestra – u obou prokázán fenotyp PiMZ (hraniční hladina alfa1 –antitrypsinu)

# Transferin

- Jaterní b1-globulin, molekulová hmotnost 76 500, může vázat dva atomy železa ( $\text{Fe}^{3+}$ ), transportní bílkovina pro železo
- $\uparrow$  = nedostatek železa v organismu (při malnutrici nedojde ke zvýšení);
- $\downarrow$  porucha proteosyntézy v játrech, akutní zátěž organismu
- *Bezsacharidový transferin* – transferin se sníženým podílem cukerné složky (carbohydrate-deficient transferin, CDT)

# Sideropenie

- Snížené množství Fe brzdí produkci hemoglobinu
  - Snížená hladina hemoglobinu, hematokritu, mikrocytóza
  - Snížená hladina Fe, zvýšená hladina transferinu, zvýšená hladina solubilních transferinových receptorů, snížený ferritin
- Klinické příznaky
  - Únava , slabost, menší fyzická výkonnost, bolesti hlavy, závratě
  - Pokročilé formy ragády ústních koutků, glositidy, vypadávání vlasů..
- Diagnostika
  - Komplettní vyšetření krevního obrazu
  - Fe, transferin, ferritin, s-transferinové receptory

Ref.meze 2,0-3,6 g/l

VYŠETŘENÍ.	
Fe =	4.0-
SatF=	0.03-
B 12=	209
FOL =	11.6
Ferr=	4.6-
Trf =	4.75+
STH =	1.00

# Anémie chronických chorob

Vyšetření	Hodn. Výsl.	Jedn.	Meze/koment.
Leukocyty	< . >	5.360	10 <sup>9</sup> /l (4 - 10)
Erytrocyty	< VL >	1.69	10 <sup>12</sup> /l (4 - 5.8)
Hemoglobin	< VL >	52.6	g/l (135 - 175)
Hematokrit	< VL >	0.150	l/l (0.4 - 0.5)
Střední objem ERY	< . >	89.1	fL (84 - 96)
Trombocyty	< VL >	57.0	10 <sup>9</sup> /l (150 - 400)
Množství HGB v ERY	< . >	31.2	pg (28 - 34)
Koncentr. HGB v ERY	< . >	350.0	g/l (320 - 360)
Střední objem trombo	< VL >	7.15	fL (7.8 - 11)
Šíře distribuce ERY	< VH >	20.3	% (10 - 15.2)

Vyšetření	Hodn. Výsl.	Jedn.	Text. výsl.	Meze
Urea	< VH >	29.3	mmol/l	( 2.8 - 8.1 )
Kreat.	< VH >	914	umol/l	( 59 - 104 )
CKD-EPI	< L >	0.11	ml/s	( 1 - 2.4 )
Na	< . >	138	mmol/l	( 136 - 145 )
K	< . >	5.0	mmol/l	( 3.5 - 5.1 )
Cl	< . >	101	mmol/l	( 98 - 107 )
Ca	< . >	2.23	mmol/l	( 2.15 - 2.55 )
P	< H >	1.80	mmol/l	( 0.81 - 1.45 )
Mg	< . >	0.86	mmol/l	( 0.66 - 1.07 )
CRP	< VH >	224.6	mg/l	( 0 - 5 )
Transf.	< VL >	1.05	g/l	( 2 - 3.6 )
Feritin	< VH >	3929.0	ug/l	( 30 - 400 )
B 12	< H >	575	pmol/l	( 145 - 569 )
Folát	< . >		nmol/l	větší než 45.4 ( 8.8 - 60.8 )
Fe	< VL >	3.3	umol/l	( 5.8 - 34.5 )
SatF	< L >	0.13		( 0.21 - 0.4 )



# Hemolytická anémie

- Dítě, 8 měsíců, několik týdnů větší únava a ospalost
- Pro bledost a únavu vyšetřen krevní obraz
- Výsledky – hemoglobin 44g/l
- Odeslána k hospitalizaci

- Dif. dg – hemoblastóza
- hemolytická anémie
- Vyšetření kostní dřeně
  - bez nálezu maligních buněk
- Antierytrocytární protilátky pozitivní

Urea=	3.3
Krea=	29
KM =	182
BiT=	17.4
ALT =	0.32
AST =	0.68+
LD =	5.62+
Ferr=	34.1
Hpl =	< 0.03

Ref.meze 0,3-2,0 g/l g/l

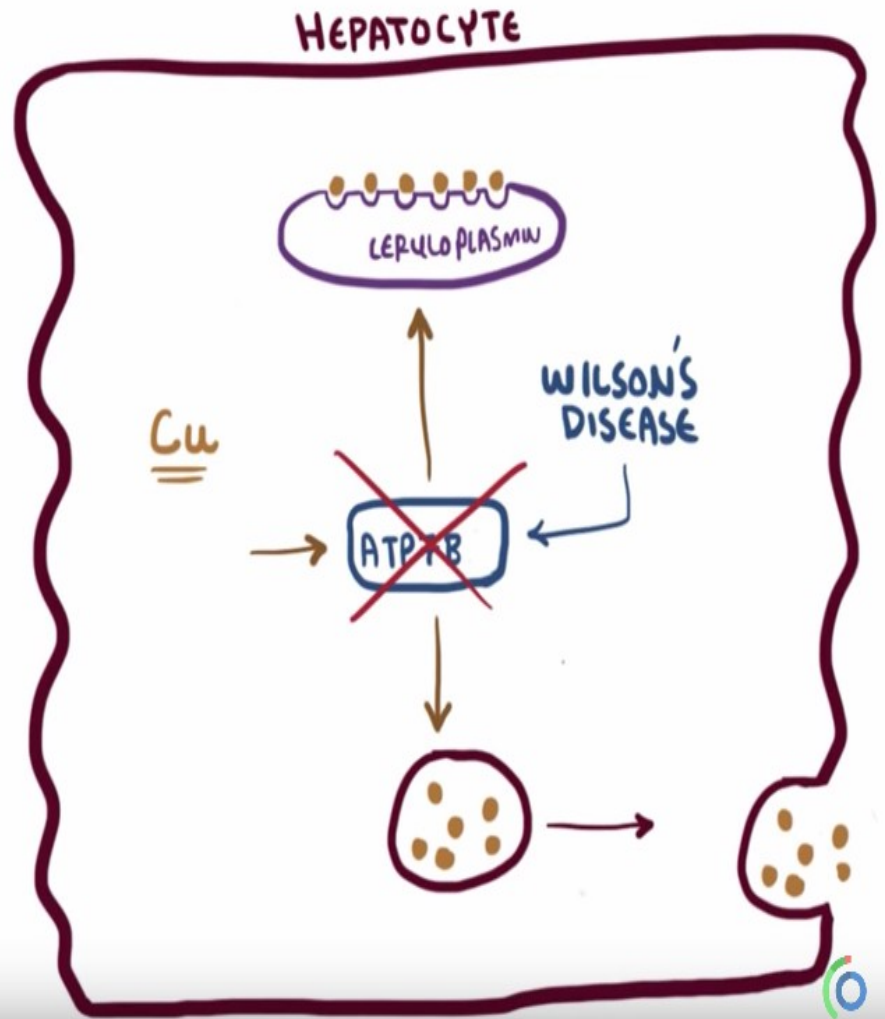
# Ceruloplazmin

- Hlavní transportní protein mědi (8 atomů mědi)
- Redukovaná forma Cp představuje 1/3 antioxidační aktivity séra
- Mobilizuje a oxiduje  $\text{Fe}^{2+}$  na  $\text{Fe}^{3+}$  s následnou inkorporací do transferinu
- Vzestup koncentrace těhotenství
- Pokles koncentrace – Wilsonova choroba

# WILSON'S DISEASE

## ATP7B

- ① BIND **Cu** to  
APOCERULOPLASMIN  
↳ **Cu**-carrying protein
- ② Package into vesicles  
for exocytosis to **BILE**



# WILSON'S DISEASE

## LIVER DAMAGE

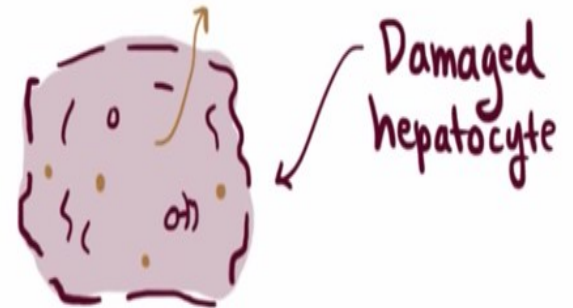


- symptoms ~ late childhood

## Blood

1. ↓ ceruloplasmin

2. ↑ Cu ...



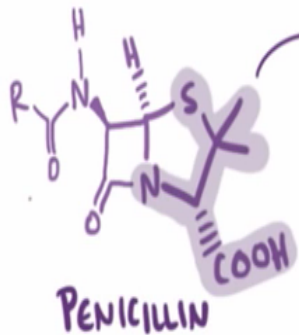
## URINE

1. ↑ Cu

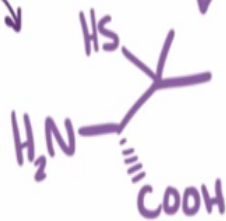
# WILSON'S DISEASE

## TREATMENTS

### PENICILLAMINE



PENICILLIN



- No antibiotic properties
- copper-chelating agent

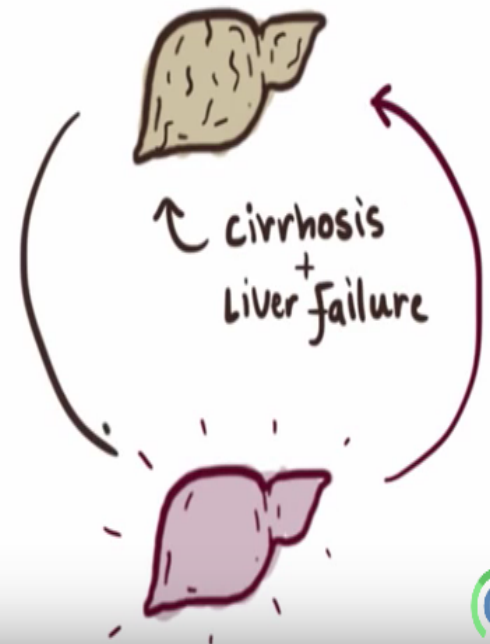


ZINC + Ammonium tetrathiomolybdate

↓ Cu reabsorption

EXCRETE  
in  
URINE

### LIVER TRANSPLANT



# Kasuistika Wilsonova choroba

- 2 sestry – 6,11 let
- Sledovány v dětské nemocnici pro hepatopatii (zvýšení jaterních testů)
- Vyloučeny infekční příčiny (hepatida A,B), stav po mononukleóze?
- Stanovení ceruloplazminu
- U obou hladina pod mezí detekce
- Zvýšené vylučování mědi v moči

Vyšetření Textový výsledek	Výsledek	Jednotka	Meze	Hodnocení
> Cu	2.4	umol/l	(12.6 - 24.3 )	L
> Zn	16.0	umol/l	(9.2 - 18.4 )	
> dUCu	5.90	umol	(0.16 - 0.94 )	H
> dUZn	4.2	umol	(3.8 - 13 )	

Vyšetření Textový výsledek	Výsledek	Jednotka	Meze	Hodnocení
> Cerulopl	0.03	g/l	(0.25 - 0.6 )	

Vyšetření	Hodn. Výsl.	Jedn.	Text. výsl.	Meze
Urea	<L >	2.6	mmol/l	( 2.8 - 8.1 )
Kreat.	<. >	66	umol/l	( 45 - 84 )
CKD-EPI	<. >	1.69	ml/s	( 1 - 2.4 )
KM	<. >	299	umol/l	( 143 - 339 )
Na	<. >	142	mmol/l	( 136 - 145 )
K	<. >	4.1	mmol/l	( 3.5 - 5.1 )
Cl	<. >	107	mmol/l	( 98 - 107 )
Bi-celk.	<H >	21.4	umol/l	( 2 - 21 )
ALT	<H >	0.95	ukat/l	( 0.25 - 0.58 )
AST	<H >	1.17	ukat/l	( 0.17 - 0.6 )
GGT	<VH >	7.34	ukat/l	( 0.08 - 0.6 )
CB	<. >	76.0	g/l	( 64 - 83 )
Albumin	<. >	40.9	g/l	( 35 - 52 )
Glukóza	<. >	5.1	mmol/l	( 4.1 - 5.6 )

Cerulopl	<VL >	0.03	g/l	( 0.25 - 0.6 )
Cu	<VL >	3.3	umol/l	( 12.6 - 24.3 )
Zn	<L >	8.4	umol/l	( 9.2 - 18.4 )
TSH	<H >	9.14	mU/l	( 0.27 - 4.2 )
FT4	<. >	14.0	pmol/l	( 12 - 22 )

Vyšetření	Výsledek	Jednotka	Meze	Hodnocení
Textový výsledek				
> dUCu	0.90	umol	(0.16 - 0.94 )	
> dUZn	14.6	umol	(3.8 - 13 )	H
> CAS-SBER	24	hod	( - )	
> DIUREZA	2250	ml	( - )	



Vyšetření	Hodn.	Výsl.	Jedn.	Text. výsl.	Meze
Urea	< . >	5.0	mmol/l		( 2.8 - 8.1 )
Kreat.	< . >	59	umol/l		( 45 - 84 )
CKD-EPI	< . >	1.75	ml/s		( 1 - 2.4 )
KM	< . >	214	umol/l		( 143 - 339 )
Na	< . >	140	mmol/l		( 136 - 145 )
K	< . >	4.4	mmol/l		( 3.5 - 5.1 )
Cl	< . >	106	mmol/l		( 98 - 107 )
Bi-celk.	< . >	8.3	umol/l		( 2 - 21 )
ALT	< . >	0.48	ukat/l		( 0.25 - 0.58 )
AST	< . >	0.41	ukat/l		( 0.17 - 0.6 )
GGT	< . >	0.37	ukat/l		( 0.08 - 0.6 )
Glukóza	< . >	5.2	mmol/l		( 4.1 - 5.6 )
Cerulopl	< VL >	0.03	g/l		( 0.25 - 0.6 )
Cu	< VL >	1.5	umol/l		( 12.6 - 24.3 )
Zn	< H >	20.0	umol/l		( 9.2 - 18.4 )
dUCu	< H >	1.01	umol		( 0.16 - 0.94 )
dUZn	< . >	13.0	umol		( 3.8 - 13 )
CAS-SBER	< . >	24	hod		( - )
DIUREZA	< . >	1750	ml		( - )

# Wilsonova choroba jaterní selhání

- Dívka 17 let
- Dlouhodobě více unavená
- Zvýšené teploty, zvracela, zežloutla
  
- Vyšetřena v nemocnici v Novém Městě
- Odeslána pro podezření na hemolytickou anémii

Leukocyty	<H >	16.18	x10 <sup>9</sup> /l	(4 - 10)
Erytrocyty	<L >	1.53	x10 <sup>12</sup> /l	(3.8 - 5.4)
Hemoglobin	<L >	47	g/l	(120 - 160)
Erytrocyty (hematokr)	<L >	0.150	l/l	(0.35 - 0.46)
Erytrocyt (MCV)	<. >	95.4	fL	(84 - 96)
Trombocyty	<. >	161	x10 <sup>9</sup> /l	(130 - 440)
Hemoglobin (MCH)	<. >	30.7	pg	(28 - 34)
Hemoglobin (MCHC)	<. >	322.0	g/l	(320 - 370)
Obj. variab. erytroc	<H >	15.5	%	(10 - 15.2)
Trombocyt (MPV)	<. >	10.5	fL	(7.8 - 11)

> Haptogl. g/l (0.3 - 2 )  
 menší než 0.07

> fHb 497.7 mg/l (0 - 30 )

Primý antiglobul. test: negativní

Imunohematologie: v séru nejsou přítomny žádné PI proti ery. Krvinky pac. nejsou senzibilizované žádným typem imunoglobulinu ani komplementem.

Vyš. na PNH: negativní

Res: Imunohematol. nález t.č. negativní, bez jakýchkoli abnormalit.

Dop: Vzhledem k diff. dg. hemolyt. stavu průběžně kontrola PAT.

Urea	< . >	4.3	mmol/l	( 1.7 - 8.3 )
Kreat.	< . >	63.7	umol/l	( 53 - 97 )
KM	< L >	88	umol/l	( 143 - 339 )
Na	< L >	135	mmol/l	( 136 - 145 )
K	< H >	5.4	mmol/l	( 3.5 - 5.1 )
Cl	< H >	109	mmol/l	( 98 - 107 )
Ca	< L >	1.70	mmol/l	( 2.15 - 2.55 )
P	< L >	0.62	mmol/l	( 0.87 - 1.45 )
Mg	< . >	0.68	mmol/l	( 0.65 - 0.9 )
Bi-celk.	< H >	582.0	umol/l	( 2 - 21 )
Bil-přím	< H >	361.4	umol/l	( 0 - 5.1 )
ALT	< . >	0.36	ukat/l	( 0.17 - 0.6 )
AST	< H >	3.62	ukat/l	( 0.17 - 0.6 )
GMT	< H >	3.57	ukat/l	( 0.08 - 0.6 )
ALP	< L >	0.03	ukat/l	( 0.58 - 1.74 )
LD	< H >	5.93	ukat/l	( 2.25 - 3.55 )
CB	< L >	57.8	g/l	( 64 - 83 )
Albumin	< L >	21.7	g/l	( 32 - 45 )
Glukóza	< L >	2.3	mmol/l	( 3.1 - 5.6 )
CRP	< H >	22.7	mg/l	( 0 - 5 )

Vyšetření Textový výsledek	Výsledek	Jednotka	Meze	Hodnocení
> Cu	26.1	umol/l	(12.6 - 24.3 )	H

> Cerulopl	0.16	g/l	(0.25 - 0.6 )	
------------	------	-----	---------------	--

Vyšetření Textový výsledek	Výsledek	Jednotka	Meze	Hodnocení
> dUCu	87.10	umol	(0.16 - 0.94 )	H
> CAS-SBER	24	hod	( - )	
> DIUREZA	1000	ml	( - )	

DNA analýza na m. Wilson: pozitivní homozygot H1069q

moč/ 24 hod na odpady Cu: 197,6 umol/24 hod !!!!- silně zvýšeno

#### SOUHRN HOSPITALIZACE:

Zákl. dg: K720 Akutní selhání jater  
E830 M. Wilson susp.  
Další dg D599 Hemolytická anémie  
D684 Koagulopatia sec./ při onem. jater/  
CVK- zaveden dne 4.1.07

TERAPIE: transfuse ery masy deleuko, ozář opak. mražená plasma opak, albumin, antitrombin, Dicynone, Prothromplex, Zinacef, Solumedrol, Tioctacid, Furosemid, Heparin, Metalcaptase, Pyridoxin, Prednison, Ranisan, 10% Ca glu, KCl, roztoky krystaloidů s glu

PRŮBĚH: Pacientka přeložena jako susp. m.Wilson s akutním selháním jater do 7.1. bez zn. encefalopatie. Přítomna hemolytická anémie, hyperbilirubinémie, zachována diuréza. Od 7.1. nastupuje výraznější koagulopatie, diuréza zachována (močila 1100ml v posledních 12 hodinách). Stolice naposledy včera 1x. Dne 4.1.07 zaveden C  
Během hospitalizace po celou dobu KP komp, bez zn. ak. infektu, bez  
dušnosti, difusně anasarika a mírně progredující ascites, od cca  
7.1. od 12 hod. pokašlává, nastupující edém plic v odpoledních hodinách  
stavy zmatenosti a halucinace.

Po celou dobu hospitalizace bez krvác. projevů, jen 1x 6.1. stolice s příměsí krve.

Vzhledem k progresi celkového stavu a nastupující encefalopatii domluven transfer s Dr. Mejzlikem na odd.13 Transplantačního centra CKCHT v Brně. Rodiče plně informováni o současném stavu pacientky.

# Kasuistika

Mnohočetný myelom



# Anamnéza

- Muž 60 let
- Asi 7 měsíců bolesti žeber, i při nádechu – uzavřeno jako Tietzův syndrom, klasifikace bolesti dle VAS 6-7, dále bolesti zad, užíval analgetika, běžná analgetika bez efektu, Doreta (paracetamol+tramadol) s částečným efektem, přidala se výrazná únava
- Léčí se s hypertenzí
- FA: Prestarium



# Laboratorní vyšetření

Sloupec1	14.7.2015	30.7.2015	jednotk
S-urea	7,9	9,8	mmol/l
S-kreatinin	128	153	umol/l
S-kyselina močová	499	446	umol/l
S-CRP	3,8		mg/l
S-CB		71	g/l
S-beta2mikroglobulin		4,38	mg/l
S-Ca		2,65	mmol/l
U-CB		2,95	g/l
M+S	bílkovina 1		arb.j.
KO			
Erytrocyty	3,46*10 <sup>12</sup>	3,23	l
Hemoglobin	124	106	g/l
Hematokrit	0,33	0,3	
Leukocyty	7,4*10 <sup>9</sup>	9,14	l
Lymfocyty	35,80%	30,8	%
Granulocyty	54,90%	58,6	%
Trombocyty	335*10 <sup>9</sup>	366	l
FW	30/50		

- Nárůst retence N látek v séru
- Hyperkalcémie
- Diskrepantní nález bílkoviny v moči :
  - kvantitativně výrazná proteinurie
  - kvalitativně pomocí suché chemie -1 (POZOR - průkaz pouze albuminu)
- Prohloubení anémie

Další postup?

# Laboratorní vyšetření

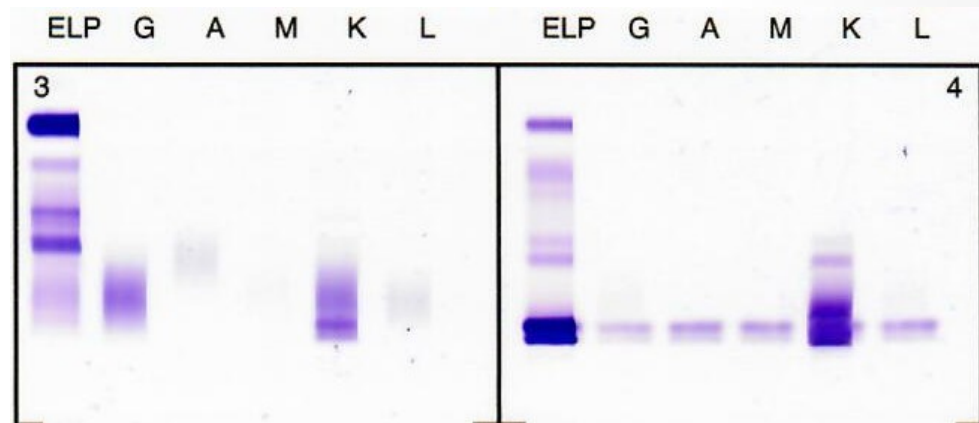
## Elektroforéza

sérum moč



## Imunofixace –sérum

## Imunofixace moč

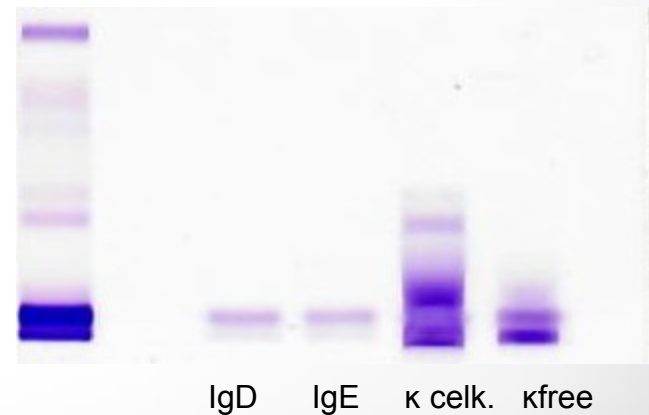


S-ifix: průkaz FLC  $\kappa$  v séru

U-ifix: FLC  $\kappa$  2,9g/24 hod

FLC  $\kappa$  kvant. v séru > 18000 mg/l (3,3-19,4g/l)

FLC  $\lambda$  kvant. v séru 1,0 mg/l (5,7-26,3mg/l)



# Další vyšetření

- **RTG skeletu**
  - vícečetná lytická ložiska ve skeletu lebky, obou klavikul, humerů, lopatek, žeber bilat., v menším rozsahu postiženy i oba femory
- **Trepanobiopsie**
  - masívní infiltrace plazmatickými buňkami patologické morfologie, redukce granulopoezy

# Stanovení diagnózy –terapie,sledování

- Mnohočetný myelom III A (DS)
- Symptomatický – anémie, hyperkalcémie, hrozící renální poškození

Terapie:

6 cyklů CHT (efekt - dosaženo VGPR- velmi dobrá parciální odpověď – více jak 90% pokles ve 24 hod vylučování FLC v moči)

1.autologní transplantace – CR (kompletní remise)- nepřítomnost průkazu monoklonálního proteinu v séru nebo v moči a normalizace FLC v séru