

# Primāra hiperoksalūrija

Autors: Jānis Seilis

# Vispārējā informācija par pacientu

- Pacients: vīrietis
- Vecums: šobrīd 38 gadi
- Darba vieta: iepriekš SIA „Cēsu gaļas kombināts”, šobrīd 1. grupas invalīds.

# Primā saskarsme ar NAS

Ap 2014. gadu- pēkšņas, stipras sāpes mugurā.



Rēzeknes slimnīca (nieru kolika)



Atsāpinoša terapija



Līdz 2016. gadam sūdzības neatkārtojas.

## Tālākā gaita

2016. g. Cēsu klīnikā pacientam veikts CT vēdera dobumam, kurā nieres gludi konturētas, saglabātu parenhīmu biezumu. Lb. nieres difūza parenhīmas tūska. II pakāpes lb. izvadsistēmas urostāze, konkréments 12x7 mm lb.urētera prox. segmentā.



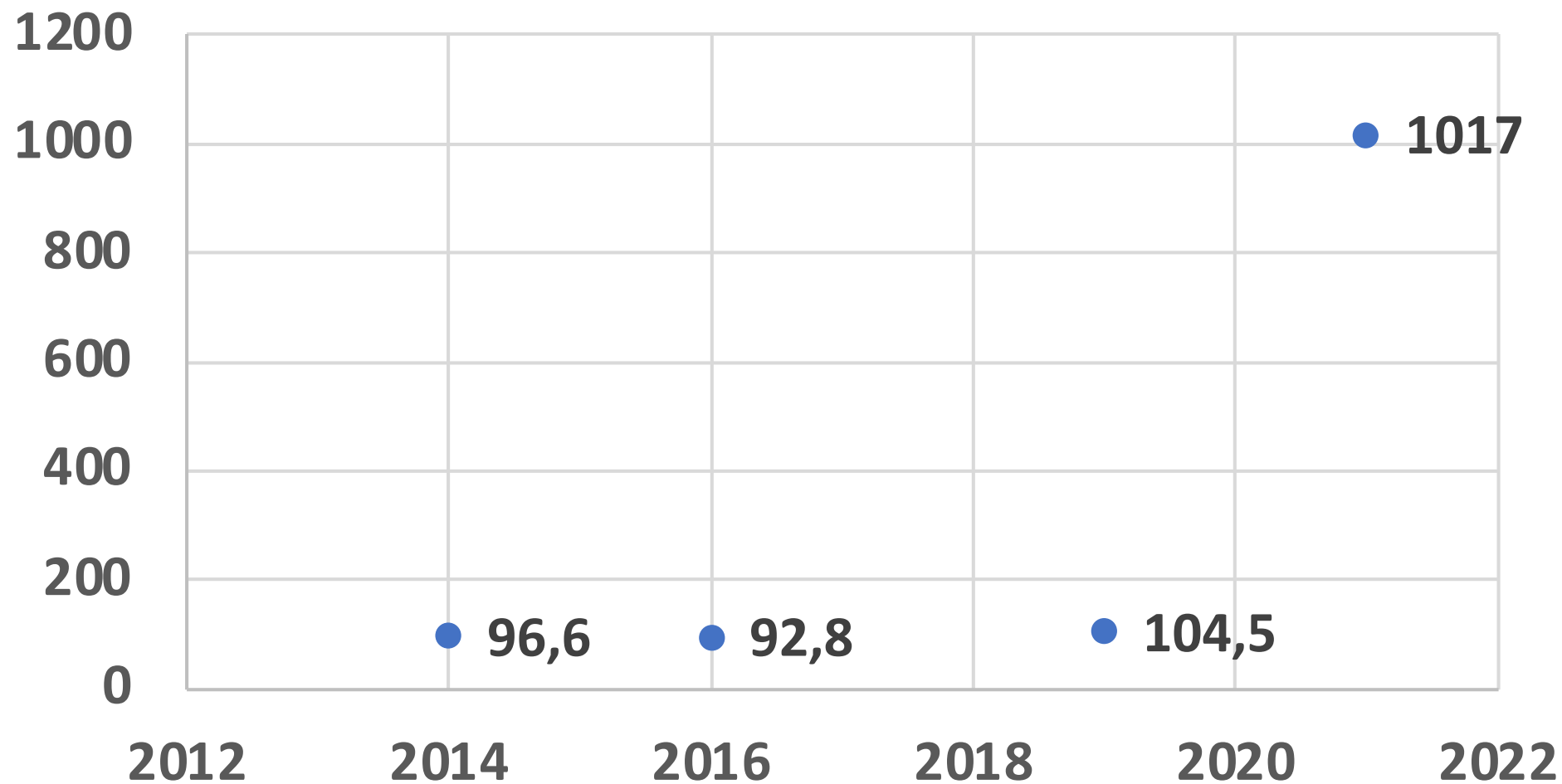


# Analīžu rezultāti 2014-2016.g.

No-virze	Izmeklējums	Rezultāts	Mērvienība	Referentais intervāls	Iepriekšējais rezultāts	Datums
	Kreatinīns	92.8	μmol/L	(64-104)	96.6	10.11.2014
	Urea	6.3	mmol/L	(2.70-8.30)		
>>!	C-reaktīvais olbaltums	8.5	mg/L	(0.00-5.00)	2.7	10.11.2014

No-virze	Izmeklējums	Rezultāts	Mērvienība	Referentais intervāls	Iepriekšējais rezultāts	Datums
	Krāsa	g.dzeltena		dzeltena		10.11.2014
	Īpatnējais svars	1.025		(1.015-1.025)	1.025	10.11.2014
	Reakcija	5.0	pH	(5.0-6.5)	5.0	10.11.2014
	Leikocīti	neg		(0-10)		10.11.2014
	Nitriti	neg		negatīvs		10.11.2014
	Olbaltums	neg		(0.00-0.12)	0.25	10.11.2014
	Glikoze	nōrm		negatīvs		10.11.2014
	Ketonvielas	neg		negatīvs		10.11.2014
	Urobilinogēns	nōrm		nōrma		10.11.2014
	Bilirubīns	neg		negatīvs		10.11.2014
	Eritrocīti	neg		(0-5)	250	10.11.2014

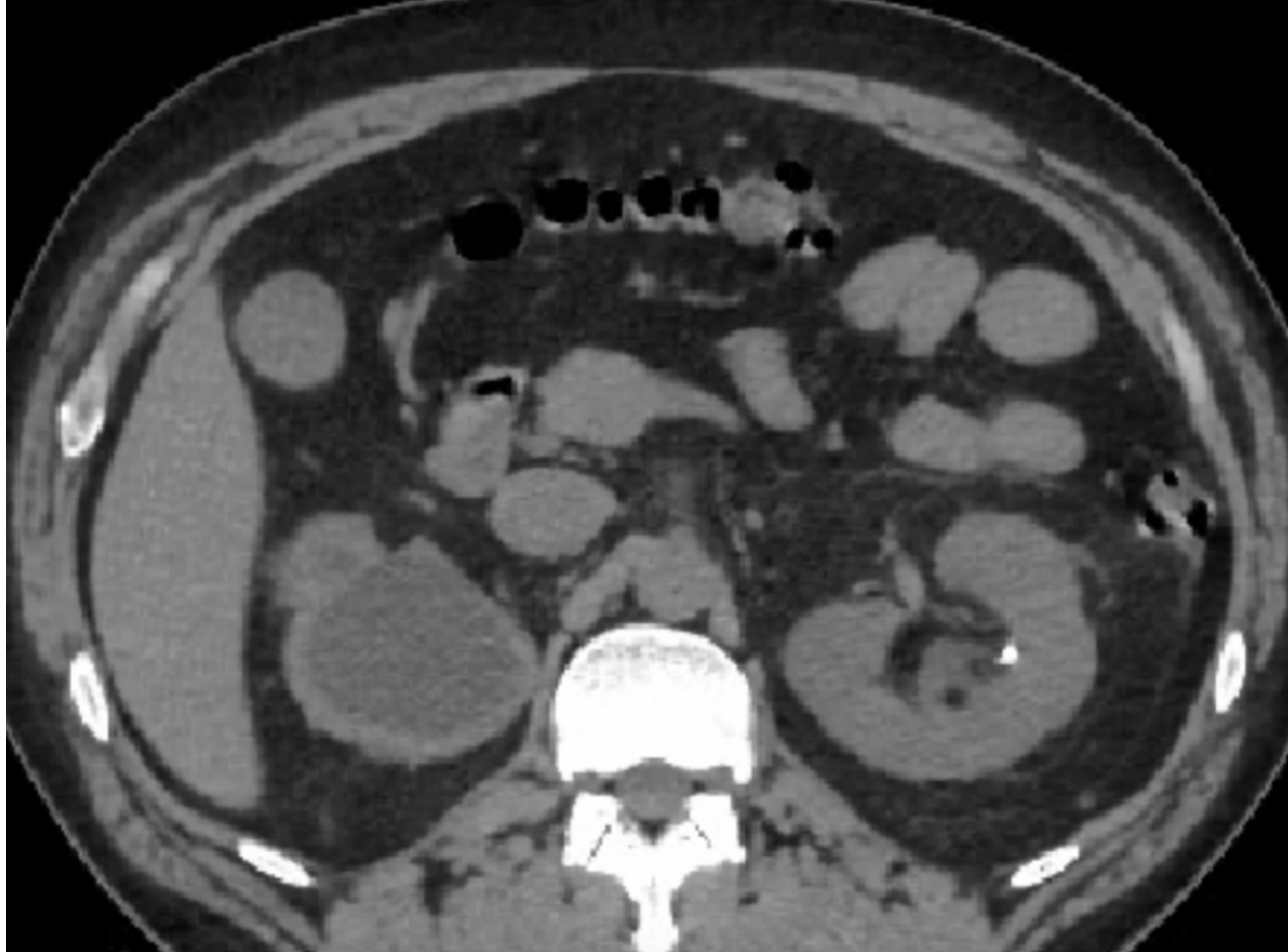
## Kreatinīna līmenis asinīs, $\mu\text{mol/l}$



# Tālākā gaita II

- 2021. gada 30. jūlijā stacionēts RAKUS Gaļezers uroloģijas nodaļā.
- Sūdzības: sāpes vēdera kreisajā pusē.
- Asins analīzēs: augsti nieru rādītāji (kreatinīns 1017  $\mu\text{mol/l}$ )
- Veikts CT izmeklējums vēdera dobumam:
  - Labā niere: plāna parenhīma (7mm)- hidronefrotiska transformācija, izvadsistēma izteikti dilatēta. Labā urīnvada apakšējā 1/3 konkrementi līdz 1,2x 1,3cm, urīnvada platums līdz 1,3cm
  - Kreisā niere: parenhīma parasta biezuma. Nieres kalicēs vairāki konkrementi līdz 0,7cm. Kreisā urīnvada vidējā 1/3 konkrementi līdz 0,8cm
- Neatliekami operēts 30.07.2021. Abpusēja stenta intubācija.
- Izrakstīts no stacionāra ar diagnozēm **Komplicēta nierakmeņu slimība.**  
ANM uz HNS fona (GFĀ 19,9ml/min)





# Tālākā izmeklēšanas un ārstēšanas gaita

- Atkārtoti stacionēts RAKUS Gaļezers- evakuēti stenti, izveidota labās puses nefrostoma.
- 2022. gadā HNS dekompensācija un akūtā kārtā uzsākta hemodialīze.
- 2022. gada jūnijā veikta labās puses nefrektomija.

# Neiroloģiski traucējumi

- 04.2022. Ar sūdzībām par progresējošu vājumu apakšējās ekstremitātēs un gaitas traucējumiem, biežiem kritieniem, atzīmē biežas epizodes ar visa ķermeņa “savilkšanos un krampjiem”.
- Veikta neurogrāfija, kurā apraksta motori-sensoru aksonālu demielinizējošu polineuropātiju kājās.
- Veikts MRI galvas smadzenēm, kurā aizdomas par metabolu bojājumu simetriski pons lejasdaļā un iegarenajās smadzenēs. Mazāk ticama demielinizējoša saslimšana vai iekaisums.
- **Neirologa slēdziens:**
  - **Stāvoklis pēc metabola CNS bojājuma iegarenā smadzeņu apvidū ar paliekošu centrāla tipa tetraparēzi kājās vairāk nekā rokās, ar koordinācijas un līdzsvara traucējumiem.**
  - **Aksonāla demielinizējoša polineuropātija.**

# Neiroloģiskie traucējumi II

- Atkārtots MRI galvai: pozitīva mainība (simetriskas signāla izmaiņas hypothalamus priekšējās daļās uz redzes nervu krustojumu traktiem, kā arī iegarenās smadzenēs ventrāli kortikospinālo traktu gaitā uz muguras smadzenēm dinamikā vairs nav vērojamas)
  - Toksiks/ metabols bojājums suspecta (biežāk raksturīgi hepātiskai encefalopātijai, B12 deficītam, retāk atipiskai PRES vai osmotiskam demielinizācijas sindromam)
  - Saglabājas nelielas nespecifiskas perēkļainas izmaiņas smadzeņu tilta centrālās šķērsšķiedrās.
- **Neirologa slēdziens:**
  - **Stāvoklis pēc metabola CNS bojājuma iegarenā smadzeņu apvidū ar paliekošu centrāla tipa tetraparēzi kājās vairāk nekā rokās, ar koordinācijas un līdzsvara traucējumiem.**
  - **Aksonāla demielinizējoša polineuropātija.**

# Kardioloģiskie traucējumi

- **Sistēmiska amiloidoze suspecta ar sirds iesaisti, iespējams, arī amiloīda nefropātiju un polineuropātiju???**
- Veikts EhoKG izteikta KKH, EF 40%, LKSS 55-60 mmHg, diastoliska disfunkcija.
- **16.08.2023. Koronarogrāfija** Labais apasiņošanas tips. Koronārajās artērijās stenozes neredz.
- Veikts MRI sirdij: aizdomas par amiloidozi.
- 99mTc-PYP scintigrāfija sirdij izteikti pozitīva – Grade 3
- **16.08.2023. endomiokardiāla biopsija:** iegūtajā materiālā Kongo sarkanā pozitīvus depozītus neatrod.
- Pārskatīts nefrektomijas materiāls RAKUS uz amiloidozi – Kongo sarkanā krāsojums negatīvs.
- **Diagnozes:**
  - **Dilatācijas KMP.**
  - **Hroniska sirds mazspēja III NYHA ar samazinātu kr. kambara izsviedes frakciju (40%).**

# Papildus laboratorie rādītāji

## Olbaltumvielu frakcijas (asins serums)

Analizes	<input checked="" type="checkbox"/> <a href="#">22217130</a> 22.04.2022 16:38
<input checked="" type="checkbox"/> Kopējais olbaltums, g/L	57 (<)
<input checked="" type="checkbox"/> A/G attiecība	1.49
<input checked="" type="checkbox"/> Albumīns, %	59.8
<input checked="" type="checkbox"/> Alpha 1, %	7.3 (>)
<input checked="" type="checkbox"/> Alpha 2, %	9.5
<input checked="" type="checkbox"/> Beta1, %	5.4
<input checked="" type="checkbox"/> Beta2, %	5.3
<input checked="" type="checkbox"/> Gamma, %	12.7

## Paraproteīni (asins serums)\*

Analizes	<input checked="" type="checkbox"/> <a href="#">23240483</a> 22.05.2023 15:48
<input checked="" type="checkbox"/> M gradients, %*	nekonstatē
<input checked="" type="checkbox"/> M gradients abs., g/l*	nekonstatē

## Klīniskās ķīmijas izmeklējumi (urīns)

Analizes	<input checked="" type="checkbox"/> <a href="#">22217132</a> 22.04.2022 16:38
<input checked="" type="checkbox"/> Olbaltums kvantitatīvi, g/L*	0.634 (>)
<input checked="" type="checkbox"/> Kreatinīns, mmol/L	2
<input checked="" type="checkbox"/> Kappa brīvās vieglās ķēdes, mg/L*	131.0 (>)
<input checked="" type="checkbox"/> Lamda brīvās vieglās ķēdes, mg/L*	137.0 (>)
<input checked="" type="checkbox"/> Kappa/Lambda brīvo vieglo ķēžu attiecība*	1.0 (<)
<input checked="" type="checkbox"/> Olbaltuma/kreatinīna attiecība urīnā ( mg/mmol )	273 (>)

# Papildus laboratorie rādītāji II

## Imūnglobulīni

Analizes	<input checked="" type="checkbox"/> <a href="#">22217130</a> 22.04.2022 16:38	<input checked="" type="checkbox"/> <a href="#">23240483</a> 22.05.2023 15:48
<input checked="" type="checkbox"/> Kappa vieglās ķēdes, g/l*	1.82	
<input checked="" type="checkbox"/> Lambda vieglās ķēdes, g/l*	1.05	
<input checked="" type="checkbox"/> Kappa/lambda attiecība*	1.73	
<input checked="" type="checkbox"/> Imunoglobulīns IgG, g/L		12.80
<input checked="" type="checkbox"/> Imunoglobulīns IgA, g/L		1.41
<input checked="" type="checkbox"/> Imunoglobulīns IgM, g/L		1.02

✓ ALAT, U/L	11
✓ ASAT, U/L	25
✓ Kreatinkināze, U/L	103
✓ Laktātdehidrogenāze, U/L	280 (>)
✓ Kopējais bilirubīns, umol/L	5
✓ Glikoze, mmol/L	
✓ Kopējais olbaltums, g/L	57 (<)
✓ Albumīns, g/L	37
✓ Urea, mmol/L	10.9 (>)
✓ Kreatinīns, umol/L	642 (>)
✓ Urīnskābe, umol/L	250
✓ Nātrijs, mmol/L	139
✓ Kālijs, mmol/L	5.5 (>)
✓ Hlorīdi, mmol/L	107

✓ Kālcis, mmol/L	2.50
✓ Fosfors, mmol/L	2.04 (>)
✓ Magnijs, mmol/L	0.76
✓ Triglicerīdi, mmol/L	0.68
✓ Kopējais holesterīns, mmol/L	3.29
✓ ABL - holesterīns, mmol/L	1.26
✓ ZBL - holesterīns, mmol/L	1.60
✓ Sārmainā fosfatāze, U/L	61
✓ Intaktais PTH, pg/mL (Siemens, Atellica)	85.0
✓ TSH, uIU/ml (Siemens, Atellica)	1.332
✓ Brīvais T4(FT4), ng/dL (Siemens, Atellica)	1.32
✓ Feritīns, ng/ml (Siemens, Atellica)	
✓ C-reaktīvais olbaltums, mg/L	22.70 (>)
✓ SAA - seruma amiloīds A mg/L*	17.6 (>)

Papildus laboratorie rādītāji III



# Ko darīt tālāk?!

- Diferenciāldiagnozes:

~~1) Amiloidoze?~~

~~2) Fābri slimība?~~

- Ģenētika konsultācija:

- **Tiek apstiprināta primāra hiperoksalūrija, 2. tips (konstatēti 2 patogēni varianti GRHPR gēnā, katrs savā alēlē).**

# Diagnozes

- **Primāra hiperoksalūrija, 2. tips (ORPHA: 93599, SSK-10: E74.8)**
- **Nierakmeņu slimība.**
- **Labās puses nefrektomija 2022. gadā.**
- **Hroniska nieru slimība V stadijā. Hroniska intermitējoša hemodialīze.**
- **Hroniska sirds mazspēja, III f.k. pēc NYHA.**
- **Centrāla tipa tetraparēze. Aksonāla demielinizējoša polineuropātija.**