

6. *Osawa M, Shoshikura K.* Werdnig-Hoffmann disease and variants. *Handbook of Clinical Neurology* 15(59): Disorders of the Motor System. Elsevier Science Publishers BV, 1991.
7. *Peam J.* Classification of spinal muscular atrophies. *Lancet*, 1980.
8. *Visser MDE, Bolhuis PA, Bart PG.* Differential diagnosis of spinal muscular atrophies and other disorders of motor neurons with infantile or juvenile onset. In: de Jong JMBV (ed.) *Handbook of Clinical Neurology* 15(59): Diseases of the Motor System. Elsevier Science Publishers BV, 1991.

Fatális cianokobalamin-deficiencia? (esetismertetés)

Dibó Gy., Mayer P., Tajti J., Halmai L., Bódi I., Rudas L., Vécsei L.,
SZOTE, Neurológia, Belgyógyászati Intenzív Osztály, Patológiai Intézet

A szerzők ismertetik egy 46 éves, szegedi nőbeteg négyéves kórtörténetét. Harmadik intézeti észlelésekor vetődött fel a cianokobalamin hiány lehetősége. Negyedik alkalommal történő felvételekor tetraparesis, hosszúpályatünetek és disztálisan erősödő jelleggel, hátsókötéll laesiora utaló neurológiai gócjelek voltak azonosíthatók. Elektrofiziológiai vizsgálata nem mutatott opticus érintettséget, de hátsó és oldalsó kötéll myelinvezetési zavart, valamint inkább myelinkárosodásra utaló szenzomotoros polyneuropathiát találtak igen gyenge motoros kompenzációs jelekkel. Rendszeres B₁₂-vitamin kezelés mellett hirtelen gépi lélegeztetést igénylő, induló respirátor-polyneuropathiára utaló akut állapot alakult ki. Az 1/5 erősségű tetraparesis mellett végzett elektrofiziológiai vizsgálat kifejezett oldalkötél érintettséget és súlyos fokú perifériás neurogen laesiot mutatott a szenzomotoros rendszerben. Ez utóbbi érdekessége, hogy már a B₁₂-vitamin kezelés előtt elektrofiziológiai úton kimutatható myelinkárosodás nem volt jelen, hanem jelentős axonalis típusú károsodásra utaló elektrofiziológiai adatokat nyertek. B₁₂-vitamin, folsav folyamatos adása mellett plazmaferézis, illetve kortikoszteroid adására is sor került a számba jöhető kórképek alapján, sikertelenül. A beteg az intézeti kezelés 29. napján cardiorespiratoricus elégtelenség tünetei között elhunyt.

Kórszövettani vizsgálata megerősítette a funicularis myelosis fennállását perifériásan is észlelhető demyelinizációval. Elsősorban perifériás idegekben volt észlelhető a kifejezett axonvesztés is. Egyéb idegrendszeri struktúrák nem voltak érintettek. A korábbi gasztroszkópia leletével szemben nem volt kórszövettani eltérés a gyomorban. Az eset különlegessége a lefolyása és az elektrofiziológiai kép változása. Nem sikerült egyértelműen bizonyítani a cianokobalamin hiány okát. A B₁₂-vitamin terápiás hatása nem volt tartósan meggyőző. A perifériás idegrendszerben észlelt axonalis veszteség lehetett a tartós cianokobalamin hiánynak a következménye, de felmerült az is, hogy megfelelhettek újabb betegségnek, egy súlyos, axonalis Guillain-Barré-szindrómának. A súlyosbodás kezdetekor azonnal gépi lélegeztetést is igényelt a beteg, tehát a respirátor-polyneuropathia (Critical illness polyneuropathy) fennállására is lehetett gondolni. Az utóbbi két kórképet illetően az irodalomban vita folyik, léteznek-e? Szepszis léte nem igazolódott, nem támasztotta alá a respirátor-polyneuropathiát. A beteg állapota miatt nem került sor idegbiopszia elvégzésére. Az anti-GM1-, anti-GD1 titer

meghatározása sem történt meg. Több irodalmi adat ismert, a cianokobalamin-hiány tartós fennállásakor *Waller-féle degeneráció* indul meg a demyelinizálódott területeken, és ilyenkor a B-vitamin adása már nem hoz eredményt, az axonalis károsodás képe jelenik meg. Ezt a lehetséges mechanizmust feltételezve betegünk sorsában, a pathológiai kép alapján a cianokobalamin hiányt tartjuk valószínűnek.

Irodalom

1. Bolton CF, Laverty DA, Brown JD, Witt NJ, Hahn AF, Sibbald WJ. Critical illness polyneuropathy: electrophysiological studies and differentiation from Guillain-Barré syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 1986;49:563-573.
2. Feasby TE. Axonal Guillain-Barré syndrome. *Muscle and Nerve* 1994;17:678-679.
3. Heaton EB, Savage DG, Brust JM, Garrett TJ, Lindenbaum J. Neurologic aspect of cobalamin deficiency. *Medicine* 1991;70:229-245.
4. Leijten FSS, de Weerd AW. Critical illness polyneuropathy. A review of the literature, definition and pathophysiology. *Clin Neurol Neurosurg* 1994;96:10-19.

A myasthenia gravis differenciál diagnosztikai problémái egy 41 éves beteg esetének kapcsán

Várad Péter

SZOTE, Neurológia

A 41 éves férfibeteg panaszai hirtelen kialakuló bal oldali ptosisal kezdődtek, amelyhez később kettőslátás, nyelés- és beszédzavar társult. A tünetek szteroidra igen, viszont acetilcholinészteráz-gátlóra alig javultak. A más intézetekben, majd klinikánkon elvégzett vizsgálatok a panaszok hátterében három betegséget vetettek fel.

A korai intracranialis arteriosclerosis okozta agytörzsi laesiot támogatta, hogy MR-angiográfiás vizsgálattal a bal arteria vertebralis körülírt tágulatát mutatták ki, amely a nyúltvelőnek nekifeküdt, azonban a kissé emelkedett szérumban lipidszinteken kívül egyéb rizikófaktor nem volt.

A második körképként a sclerosis multiplex okozta agytörzsi laesio jött szóba. Erre utaltak a visszatérő, multifocalisnak imponáló tünetek, az MRI vizsgálattal a jobb oldalkamra mellett látható szoliter demyelinizációra gyanús terület, a magasabb liquor IgG-index és a szteroid hatására tapasztalt részleges remissio. Ellene szólt viszont a hosszúpályatünetek hiánya, a kimutatott demyelinizációs góc nem a tüneteknek megfelelő lokalizációban volt, és a liquor-elektroforézis oligoklonális gammopathiát nem mutatott.

A harmadik betegség a myasthenia gravis. Ennek lehetőségét támogatta, hogy a tünetek estére romlottak, szteroidra javultak, de az elektrofiziológiai vizsgálattal myastheniára jellemző decrementumok nem voltak láthatók. Az elvégzett mellkas CT vizsgálat azonban az elülső mediastinumban thymomára gyanús képletet írt le. A később elvégzett szövettani vizsgálat malignus thymomát igazolt. A beteg thymectomián, majd azt követő besugárzáson esett át. Jelenleg remissióban van.

Esetünk is felhívja a figyelmet arra, hogy az agytörzsinek tűnő tünetek mögött myasthenia gravis húzódhat meg.