

revm vyš

sled SLE, myopatie dle EMG

subj trvají bolesti svalů, hlavně stehna, bérce, po zátěži i při stání, bolí někdy i klouby (kyčle, kolena, kotníky), otoky 0, ranní ztuhlost 0, trvají subfebrilie 37.1-37.9 (tabulka v kartě), afty anamn, nyní 0, exan o, vitiligo beze změny, bolesti hlavy občas, zvýš padání vlasů 0, sicca projevy od konce 11/24 pocit sucha očí, má umělé slzy, Schirmerův test norm, Škachv test norm, polykání v pořádku, před měs resp infek, Sumamed pro mykopl infekci, ještě dokašlává

kardio 2/26 dle maminky stac nález Ao šelest, TI I st., PI I. st., malá změna na Mi chlopni s malým prolap a stopovou MiR, p

gly u PLDD norm

vyš v amb dr Slabé 1/2026 dle maminky jen viz níže revm nález, maminka dodá nález - pak uzavřu zprávu.....

revm vyš dr Fráňová 20.3.26 - celoexomové sekvenování 1/26 heterozygot vitD dependentní rachitida A p-bně patog, dop vyšší dávka vit D 4000IU/den - Edon - zpráva přiložena

GA: pravid, PM od 8.4.26

FA: vit D (Edon) 4000IU/den (předtím Vigantol 20gtt tý), MgB6 1x1, Godasal (ASA) tbl 100mg, Elycea, Helicid, Tardyferon 1x1

PA: 3.r 4letého gymnázia, sport zatím bez TV od 9/25, nyní sport doma proitah cviky, plus 1x měs kontr fyzioterapeutkou

obj. Povrch těla (m2) = 1,74 ; BMI= 23,70 ; Výška= 168 ; Váha= 66,9 ; TK 120/83 eutrof spoluprac dívka předší kolorit kůže, bez Gottronů, bez zn. gingivitis, trvá mapovitý jazyk, lehce zarudnutí oblouků, tonzily zcela klidné, oči uši nos klidné, afty 0, LU drobné na krku, š.ž. nezv, S+P fyz., břicho měkké, H+Lnehm, kl fyziol, stehna i lýtka bez hmatné rezistence, páteř se rozvíjí norm, Thomayer 0, Schober Stibor neg, kůže anikt, bez exantemu, jizva levé stehno po biopsii zalepena tejpou, orient svalový test neg, dřep a chůze norma, neurotopicky orient. neg, turgor dobrý, vitiligo na zádech lumbálně 4x5cm (má od 3-4let, postu zvětšování s růstem)

akt kl 0 omez kl 0 VASL 0 VASB 40mm VASR 36mm CHAQ 0

KO+man dif FW CRP Na K Cl Ca P Mg ALT AST bi bi konj ALP LDH urea krea haptoglobin CK myoglobin Kf 50HvitD TSH FT4 aTPO aTG ANA ENA+roztest RF aCCP adsDNA myositis profil IgGAME C3 C4 LA ACLA Coombs Qt aPTT m+s qPCR)

RTG S+P norm

dg: SLE (artralgie DKK, HKK, poz ANA, poz adsDNA, triple poz LAC/ACA/B2GP, poz ENA a RF, 2/24 synovialitida I kyčle, carpi a lokte, myositida, recid zarudnutí dlaní a konečků prstů s olupováním kůže, vitiligo)
Myopatické charakteristiky v m. VM s detekcí CRD ve spont. aktivitě
Refluxní ezofagitida
Chronický kašel, imunodeficit nezjištěn, alergik
Tenzní typ bolesti hlavy a cervikokraniální syndrom
Aortální šelest, TI Ist., PI I. st., malá změna na mitrální chlopni s malým prolapsem a stopovou MI
Mikrocytární anemie, v.s.sideropenie, nyní 4/26 jen mikrocytoza
Lab: ANA zpočátku 1:80 jemně zrnitý typ, poté 1:80 homogenní, poté aDFS70, nárůst na 1:320 - opakovaný nále
RF IgA 2x poz, poz adsDNA
CAVE hraniční a-Ku
snížená hladina vitD (CAVE i přes vysoké dávky vitD), hypomagnezémie, anamn sníž P
Genetika 1/ PID ŮLG Olomouc uzavřeno 2/26 S normálním nálezem vyšetření panelu genů primární poruchy imunity. Provedené vyšetření neobjasnilo příčinu obtíží u Natálie. Monogenní příčina se t.č. jeví méně pravděpodobná. 2/ Celoexom seq 1/26 Brno dr Slabá heterozygot vitD dependentní rachitida AD, p-bně patog.
Svalová biopsie 10.12.2025 provedeno v Brně, odečet prof Zámečník Praha: místo odběru neuvedeno.
Morfologické změny ve vzorku svalové tkáně jsou minimální - jen mírně vyjádřené známky myopatického vzorce. Dystrofické rysy(nekrotizaci),
zánětlivou infiltraci ani nepřímé imunologické známky zánětlivé myopatie v rozsahu odebraného vzorku neprokazujeme. Etiologicky je nále necharakteristický - provedená enzymově histochemická, imunohistologická ani ultrastrukturální
vyšetření neprokázala přesvědčivé patologické změny. Kódy: MKN-O: MKN-10 TMN-8: morfologický lokalizační M6299 B 19711/25 Korabíková Natálie 0855017251 Ústav patologie a molekulární medicíny 2. LF UK a FNM Datum výstupu: 09.01.2026 prof. MUDr. Zámečník Josef, Ph.D
Zobraz: 2/2024 UZ kyčlí - Vlevo je minimální proužek anechogenní tekutiny šíře 4,6 mm
4/2024 RTG kyčlí a UZ kyčlí - bez patologie
1/24 celotělové MRI norm
7/25 UZ kyčlí Brno - norm
3/25 FNOL MRI mozku norm
9/25 Brno MRI svalů hýždí a stehen - norm
Th: Klacid 2tý 9/23 pro aktivní infekci Chlamydia, anamn asi 2022 opak léčena pro chlamydiovou infekci
Plaquenil 12.6.2024 až 1.8.2025 intolerance
MTX od 30.4.2026

Péče MUDr. Havlín (neurologie) a MUDr. Fráňová FN Brno. Objednána na genetické vyš zaměř na nemoci svalů Brno 4/26. Dle EMG by se mohlo jednat o primární myozitidu, ale vzhledem k neg. MRI svalů stav zatím neodpovídá. Klinický stav taky neodpovídá projevům sval. dystrofii.

Dop. Metoject pen 25mg 1x tý s.c.- dnes první dávka a zaučení s Zedková, Ac folicum 1tbl 24h po MTX. Při potížích Ondansetron 1tbl hodinu před MTX. Anopyrin 100mg. VitD bere odEdon 4000IU/den, zvýšit MgB6 na 2x1 tbl, Sorbifer 1x1tbl. Terapie dle gastro. Tantum verde. Dostatek železa, vit C, hořčíku, P ve stravě. Hosp ke kompl vyš zač 6/26 (psychol vyš, UZ břicha, kardio, spiro, DLCO, ev. pletysmo, ORL, oční, další dle klin stavu). Kontrola revm za 3-4měs s odběry (KO+man dif FW CRP Ca P Mg ALT AST bi bi konj ALP LDH urea krea haptoglobin CK myoglobin KM 25OHvitD ANA ENA RF aCCP adsDNA myositis profil IgGAME CIK C3 C4 LA ACLA Coombs m+s qPCR). Při potížích dříve. Cvičení zaměř na záda a stabilitu kloubů. Při mobilizaci konzultace hematologa. Na výsl tel za 2 tý.

Při léčbě MTX je kontraindikováno očkování živými vakcínami, neživé vakcíny možno očkovat; Kontrolní odběry (KO+dif, CRP, FW, ALT, AST, alb, krea, m+s, plus odběry dle dop revm Brno s ohledem na indik vyšší dávku vitD) prosím cestou PLDD za 2 tý, při norm hodnotách s odstupem měsíce, při norm hodnotě dále co 3měs (za 3měs provedeme v remva amb). S sebou prosím výsledky. Nepodávat Biseptol. Prosíme vynechat dávku MTX při elevaci JT nad 2násobek normy;dále vynechat MTX při febrilním infektu; při pásovém oparu acyklovir celkově. Oční k vyloučení uveitidy á 3-4měsíce. U dívek prevence těhotenství. Rodiče/maminka poučena.Recept METOJECT PEN 25MG INJ SOL PEP 4X0,5ML INJ 1x týdně podkožně 3 bal. ACIDUM FOLICUM LÉČIVA 10MG TBL OBD 45 TBL 1tbl 24h po MTX 1 bal. ONDANSETRON TEVA 8MG TBL FLM 10 I TBL 1tbl hodinu před MTX 1 bal.

Zpráva ze dne: 30.04.26 18:16 [REDACTED]

Datum: 16.04.2026

Diagnóza : M2550 Bolest v kloubu; mnohočetné lokalizace

Ostatní diagnózy:

Nález: odběry 20.3.2026:

- kalcitriol 163,8 (n 36-216) pmol/l

- m. Pompe negativní (screening)

Odběr: 20.03.2026 13:30

Transf. S-Transferin 3.55 g/l (1.54-3.44)

sTFR Solubilní transferin 6.75 mg/l (-)

Folát S-Folát 10.9 nmol/l (8.8-45.4)

Fe S-Fe 10.6 umol/l (5.8-34.5)

SatF Sat.transf.(Fe) 0.12 (0.2-0.36)

AFP AFP 2.47 kU/l (0.74-7.29)

NSE NSE 9.20 ug/l (0-16.3)

FLCkappa Ig/L-K 14.14 mg/l (3.3-19.4)

FLClambd Ig/L-L 14.73 mg/l (5.71-26.3)

FLCratio FLC ratio 0.96 (0.26-1.65)

adsDNAsc adsDNAsc negativní (-)

aPS/PT_M aPS/PT_M 28.7 U (0-30)

aPS/PT_G aPS/PT_G 24.1 U (0-30)

ANA scr ANA scr pozitivní (-)

ANA titr ANA titr titr=400 (-)

ANAtitr2 ANAtitr2 titr=200 (-)

cytoplaz cytoplaz negativní (-)

a-DFS70 a-DFS70 42.00 U/ml (0-6.9)

aENAsc. aENAsc. 0.4 (0-0.6)

ACLA IgA ACLA IgA 2.8 CU (0-19.9)

ACLA IgG ACLA IgG 67.4 CU (0-19.9)

ACLA IgM ACLA IgM 1.9 CU (0-19.9)

B2GP IgA B2GP IgA CU < 4.0 (0-19.9)

B2GP IgG B2GP IgG 51.7 CU (0-19.9)

B2GP IgM B2GP IgM CU < 1.1 (0-19.9)

B2GPdom1 B2GPdom1 45.40 CU (0-19.9)

ANA IgG typ (IIF): ojedinělé jaderné tečky (AC-7)

ANA IgG typ2 (IIF): DFS-70 jaderný obraz (AC-2)

dUCa dU-Ca 2.1 mmol (2.5-7.5)

Ca/krea U-Ca/kreatinin 0.22 (0-0.6)

dUP dU-P 13.6 mmol (13-42)

Urea S-Urea 3.4 mmol/l (2.8-8.1)

Kreat. S-Kreatinin 67 umol/l (44-80)

KM S-Kys.močová 214 umol/l (143-339)

Na S-Na 139 mmol/l (136-145)
K S-K 4.1 mmol/l (3.5-5.1)
Cl S-Cl 107 mmol/l (98-107)
Ca S-Ca 2.40 mmol/l (2.1-2.55)
P S-P 1.00 mmol/l (0.8-1.55)
Mg S-Mg 0.83 mmol/l (0.7-0.91)
Bi-celk. S-Bilirubin celk 8 umol/l (2-21)
ALT S-ALT 0.37 ukat/l (0.25-0.58)
AST S-AST 0.38 ukat/l (0.17-0.6)
GGT S-GMT 0.22 ukat/l (0.1-0.7)
ALP S-ALP 1.20 ukat/l (1.35-7.5)
ALPkost. Kostní izoenzym ALP 59.2 % (62-100)
LD S-LD 3.28 ukat/l (2.25-3.55)
CK S-CK 1.83 ukat/l (0.33-3.01)
Myoglob. Myoglobin 23.2 ug/l (25-58)
CB S-Bílkovina celková 75 g/l (60-80)
Albumin S-Albumin 50 g/l (32-45)
Glukóza S-Glukosa 4.8 mmol/l (3.9-5.6)
CRP S-CRP mg/l menší než 1 (0-5)
IgG S-IgG 12.52 g/l (5.95-13.1)
IgM S-IgM 1.57 g/l (0.45-1.78)
IgA S-IgA 1.04 g/l (0.4-2.93)
IgE S-IgE 37.4 ku/l (0-100)
C3 C3-komplement 1.06 g/l (0.9-1.8)
C4 C4-komplement 0.20 g/l (0.1-0.4)
Feritin S-Ferritin 8.0 ug/l (13-150)
vit.D 25-OH vitamin D tota 47.0 nmol/l (75-200)
TSH S-TSH 3.50 mU/l (0.27-4.2)
FT4 S-FT4 14.8 pmol/l (12-22)
PTH PTH-intaktní 3.6 pmol/l (1.6-6)

Odběr:20.03.2026 07:41

U-CB U-Celková bílkovina 0.09 g/l (0-0.15)
U-CB/kr. U-Celková bílkovina/ 0.010 g/mmol (0-0.015)
U-kreat. U-kreatinin 9.70 mmol/l (-)

Odběr:20.03.2026 07:41

Uhustota U-hustota 1.015 (1.015-1.025)
U-pH U-pH 6.5 (5-6.5)
U-CB U-Bílkovina 0 arb.j. (0-0)
UDusit. U-Dusitany 0 arb.j. (0-0)
ULEuko U-Leukocyty arb.j. +- (0-0)
UGlukóza U-Glukosa 0 arb.j. (0-0)
UKeto U-Ketolátky 0 arb.j. (0-0)
UUrobil. U-Urobilinogen 0 arb.j. (0-0)
UBilir. U-Bilirubin 0 arb.j. (0-0)
UKrev U-Krev 0 arb.j. (0-0)
Bakterie Bakterie semikvantit četné (-)
Ery-mikr U-Erytrocyty mikrosk 2 /uI (0-10)
Leu-mikr U-Leukocyty mikrosko 9 /uI (0-15)
vál.hyal U-válce hyalinní 0 /uI (0-3)
vál.gran U-válce granulované 0 /uI (0-0)
vál.bun. U-válce leukocytární 0 /uI (0-0)
Epi.dlaž U-Epitelie dlaždicov 20 /uI (0-15)
EpiPřech U-Epitelie kulaté 0 /uI (0-3)
uroinfekci.

LA negat.

Protrombin.čas	1.10	INR	(-)
Protrombin.čas	1.09	R	(0.8-1.2)
Fibrinogen	2.29	g/L	(1.6-4.2)
aPTT -ratio	0.99	R	(0.8-1.2)
Trombinový čas	0.96	R	(0.8-1.2)
Trombinový čas	15.5	s	(15-22)
AT III	116	%	(80-120)
D-Dimery(LIA)	0.36	mg/L FEU	(0-0.5)

Leukocyty	5.07	x10 ⁹ /L	(4-10)
Erytrocyty	4.74	x10 ¹² /L	(3.8-5.2)
Hemoglobin	116.0	g/L	(120-160)
Hematokrit	0.370	L/L	(0.35-0.47)
Střední objem ERY	77.6	fL	(82-98)
Trombocyty	209.0	x10 ⁹ /L	(150-400)
Stř.množství HGB v E	24.5	pg	(28-34)
Prům.koncent.HGB v E	315.0	g/L	(320-360)
Šíře distribuce ERY	14.6	%	(10-15.2)
Střední objem PLT	11.80	fL	(7.8-11)
Trombocytový hematok	2.50	mL/L	(1.2-3.5)
Šíře distribuce PLT	16.60	fL	(9-17)
Neutrofily %	47.90	%	(45-70)
Lymfocyty %	44.40	%	(20-45)
Monocyty %	4.90	%	(2-12)
Eosinofily %	1.60	%	(0-5)
Basofily %	1.20	%	(0-2)
Nezrale granulocyty	0.00	%	(0-0.3)
Normoblasty %	0.00	%	(0-0)
Neutrofily	2.43	x10 ⁹ /L	(2-7)
Lymfocyty	2.25	x10 ⁹ /L	(0.8-4)
Monocyty	0.25	x10 ⁹ /L	(0.08-1.2)
Eosinofily	0.08	x10 ⁹ /L	(0-0.5)
Basofily	0.06	x10 ⁹ /L	(0-0.2)
Nezrale granulocyty	0.00	x10 ⁹ /L	(0-0.03)
Normoblasty	0.00	x10 ⁹ /L	(0-0)
Neutrofily mikro.	33.0	%	(47-70)
Tyče mikro.	1.0	%	(0-4)
Lymfocyty mikro.	60.0	%	(20-45)
Monocyty mikro.	4.0	%	(2-10)
Eosinofily mikro.	2.0	%	(0-5)
Basofily mikro.	0.0	%	(0-1)
Metamyelocyty mikro.	0.0	%	(0-0.1)
Myelocyty mikro.	0.0	%	(0-0)
Promyelocyty mikro.	0.0	%	(0-0)
Plazmatické buňky	0.0	%	(0-0)
Nedif.blasty	0.0	%	(0-0)
Normoblasty mikro.	0.0	/100 bb	(0-0)