МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ И СОЦИАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА»
(ФГБУ «РДКБ» МИНЗДРАВА РОССИИ)

АДРЕС 117997, МОСКВА, ЛЕНИНСКИЙ ПР., д. 117
СПРАВОЧНАЯ: (495) 936-90-09
ПРИЕМНОЕ ОТД.: (495) 936-90-45, 936-93-45
ФАКС: (495) 935-61-18
ПОЛИКЛИНИКА: (495) 936-92-30
ОБЩИЙ ОТДЕЛ: (495) 936-94-54 (по письмам)
ГЛАВНЫЙ ВРАЧ: (495) 434-11-77
E-MAIL: CLINIKA@rdkb.ru

Выписка из истории болезни №7321-с

Босенко Анна Андреевна, 15.11.2007года рождения (6 лет), проживающая по адресу: Россия Ставропольский край г. Кисловодск, ул. Героев Медиков, д.54/17, находилась с. **18.05.2014. по 29 .05.2014.**

Клинический диагноз: Синдромальная генетическая патология, неуточненная форма. Гипотонически-астатический синдром легкой степени. Другие общие расстройства развития. Общее недоразвитие речи 1 уровня.
Сопутствующий диагноз: Очаговая алопеция по типу афиазис.

Поступила с жалобами: На задержку речевого развития и нарушения походки.
Анамнез жизни и заболевания: Ребенок от I беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания беременности , многоводия. Ожирения 2 ст. Роды со стимуляцией, на в/в инфузионной терапии. Вес при рождении 3810г, рост 51см по ш. Апгар 8-9баллов, закричала сразу, приложена к груди в род.зале. При рождении отмечалось укорочение шеи, гипоксическое поражение ЦНС, выписана на 6 сутки, до 3 месяцев отмечалась задержка развития сонливость. Держала голову до 3 месяцев, далее голову не держит до 5 месяцев, после проведения курса массажа отмечалась положительная динамика. Сидит с 6 месяцев, ходит с 1 года 6 месяцев. Не говорит. Так же с трех месяцев постоянно отмечаются запоры. Были обследованы неврологом: последствия перинатального гипоксического поражения ЦНС легкой степени, ЗПФР.
ЭНМГ от 11.01.2010. Признаки нейропатии (миелинопатии) N.Peroneus comm. Dex./Sin.
МРТ головного мозга 05.2011 (3 года) – Резидуальные изменения головного мозга.
МРТ головного мозга от 11.10.2013. (5лет 10мес.) – МР картина единичного небольшого очага в правой лобной доле более вероятно сосудистого генеза.
Видео ЭЭГ мониторинг от 11.10.2013. (5 лет 10мес) – Умеренные диффузные изменения биоэлектрической активности мозга. Признаки дисфункции и раздражения подкорковых и диэнцефальных структур. Типичной эпилептической активности, очаговых изменений не зарегистрировано.
Ребенок неоднократно обследован по месту жительства. В октябре 2013 года находился на лечении в НЦЗД (подробная выписка с результатами обследования на руках). Выписана с диагнозом: гиподинамические запоры на фоне задержки психомоторного развития. Хронический толстокишечный стаз в стадии декомпенсации. Эрозивный эзофагит. Недостаточность кардии. Пилороспазм. Гастродуоденит. Проктит. Задержка психоречевого развития. Микроцефалия. Нейрогенная дисфункция мочевого пузыря. Вальгусные деформации коленных суставов, плоско-вальгусные стопы. Диффузное поредение волос в составе генетического синдрома. Пищевая аллергия. (см. выписку)
Поступила для уточнения диагноза.
При осмотре: Состояние средней степени тяжести. ОГ – 49 см. Самочувствие удовлетворительное. Телосложение правильное. Кожные покровы чистые сухие. Волосы редкие, местами пушковые. Зев спокойный. Костная система, плосковальгусные стопы. Носовое дыхание свободное. В легких дыхание везикулярное проводится во все отделы, хрипов нет. Тоны сердца громкие ритмичные. Шум короткий систолический на верхушке. Живот мягкий безболезненный. Печень по краю реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул после

клизмы, оформленный. Мочеиспускание свободное безболезненное. Наружные половые органы сформированы по женскому типу.

В неврологическом статусе: Общемозговой и менингиальной симптоматики нет. Стигм дисэмбриогенеза больше пяти. Форма головы округлая, увеличены лобные и теменные бугры. Окружность головы 49 см Большой родничок закрыт. Швы сомкнуты. ЧМН. Обоняние не исследовано по причине затрудненного речевого контакта. Острота зрения ориентировочно не изменена. Глазные щели OD=OS Птоза нет, Энофтальма нет. Экзофтальма нет. Объем движений глазных яблок полный. Пареза взора нет. Косоглазия нет. Зрачки округлой формы, величина OD=OS. Прямая и содружественная реакции на свет живые. Конвергенция в норме. Аккомодация в норме. Движения в нижней челюсти в полном объеме. Трофика жевательных мышц удовлетворительная. Болей и парестезий в лице нет. Болевые точки безболезненны. Расстройств чувствительности на лице нет. Конъюктивальные и корнеальные рефлексы вызываются. Иннервация мимических мышц лица симметричное. Лобные складки S=D. Носогубные складки S=D. Глазные щели S=D. Зажмуривание глаз в норме. Положение углов рта симметрично. Гиперакузии нет. Слезотечения нет. Слух сохранен. Мягкое небо по средней линии, подвижность достаточная, uvuly раздвоен. Глотание не нарушено. Фонация, голос звонкий. Глоточные рефлексы живые. Небные рефлексы живые. Саливация умеренная. Положение плеч и лопаток симметричное. Голова по средней линии. Кривошеи нет. Положение языка во рту по средней линии, при высовывании по средней линии. Атрофии мышц языка нет. Фибрилляций и подергиваний нет. Говорит, явной дизартрии нет. Двигательные навыки: ходит сама ротирует правую ногу кнаружи. Проба Барре симметричная. Сила мышц удовлетворительная. Тонус мышц умеренно гипотоничный. Трофика мышц удовлетворительная. Миастенических миотонических реакций нет. Сухожильные рефлексы S=<D. Патологических рефлексов нет. Рефлексов новорожденных нет. Синкинезий нет. Брюшные рефлексы живые. Проба Ромберга не проводилась. Пальце-носовая проба без интенции. Атаксия умеренная больше при нагрузке. Тазовые функции, стул только после клизмы, мочеиспускание не контролирует, за счет ослабления коркового контроля, иногда просится на горшок.

Проведено обследования:

Видео-КЭЭГ мониторинг состояния бодрствования 22.05.2014 г Запись ЭЭГ в состоянии бодрствования характеризовалась: Альфа-ритм 7-10 Гц (дизритмичный), амплитудой 30-70 мкВ, индекс ниже среднего, правильного, но чаще сглаженного зонального градиента, дезорганизован медленными формами тета- и дельта-диапазона. В лобно-центральных отделах отмечается 7-8,5 Гц сенсомоторный или мю-ритм, амплитудой 20-80 мкВ, нередко принимающий характерную аркообразную форму, дезорганизован медленными формами, а также с включением низкоамплитудных альфа-3 форм. Бета-активность преимущественно представлена в лобных и височных отделах полушарий, амплитудой до 30 мкВ, нередко трудно дифференцируется на фоне миографических артефактов. Медленные колебания низкочастотного тета- и дельта-диапазона на фоне умеренной диффузной представленности, чаще акцентуированы в правой височно-затылочной и левой лобной областях, амплитудой до 100 мкВ в фоне. В пробе с ритмической фотостимуляцией с предъявлением частот 3, 6, 10, 16, 20 и нарастающего диапазона 3-27 отмечается умеренно выраженная реакция следования ритмике на частотах диапазона 6-20 Гц. По ходу пробы не отмечается провокации эпилептиформных разрядов. В пробе с ритмической фотостимуляцией с предъявлением частот 3, 5, 10, 15, 20 и нарастающего диапазона 3-27 Гц также не вызывает провокации эпилептиформных разрядов. Гипервентиляционная проба вызывала повышение дезорганизации б.э.а. и представленности медленных форм, чаще с височно-затылочным D>S, амплитудой до 300 мкВ, без провокации эпилептиформных разрядов. Заключение: Альфа- и сенсомоторный ритм хорошо выражены, но с умеренным дизритмическими явлениями. Умеренные изменения б.э.а. функционально-органического характера с акцентом в правой височно-затылочной и левой лобной областях в виде медленноволнового преобладания. Отсутствие признаков

эпилептиформной активности в ходе записи бодрствования.Эпилептических приступов и иктальных ЭЭГ паттернов зарегистрировано не было.

КЭЭГ мониторинг дневного сна: 22.05.2014 г Описание: Запись ЭЭГ по ходу сна характеризовалась:По мере погружения в сон отмечается редукция ритмов бодрствования с нарастанием представленности и амплитуды медленных форм (в т.ч. в виде гипнагогических гиперсинхронизаций). Переход ко 2-й стадии сна характеризовался появлением таких физиологических паттернов сна как 11-16 Гц «веретена сна» амплитудой до 80 мкВ с преобладанием в лобно-центральных отделах, а также отмечались К-комплексы лобно-центральной и вертексной акцентуации, амплитудой 150-550 мкВ. На фоне нарастания амплитуды и индекса дельта-форм – углубления сна до 3-й и 4-й стадии. По ходу сна нередко отмечалась асимметрия К-комплексов в лобно-центральных отделах полушарий, чаще S>D включая атипичные К-комплексы с включением заостренных компонентов. Дважды (13:27:19 и 13:27:31) в структуре гипнагогической гиперсинхронизации зафиксировано включение коротких групп диффузных трипик-волновых и остро-медленноволновых разрядов с левополушарной лобно-центрально-теменно-височной латерализацией, амплитудой пикового компонента разрядов до 150 мкВ, медленноволнового – до 600 мкВ, без клинических проявлений. Индекс условно-эпилептиформных феноменов по ходу записи сна в целом был низким.

Заключение: Дважды по ходу сна в структуре гипнагогической гиперсинхронизации зафиксировано включение коротких групп диффузных эпилептиформных трипик-волновых и остро-медленноволновых разрядов с левополушарной лобно-центрально-теменно-височной латерализацией, без клинических проявлений. А также по ходу сна наряду с физиологическими сонными паттернами отмечались атипичные «эпилептизированные» К-комплексы с включением заостренных и островолновых компонентов, чаще с левополушарной латерализацией. Индекс условно-эпилептиформных феноменов по ходу записи сна в целом был низким. Сон модулирован по фазам, физиологические паттерны сна выражены.По ходу сна нередко отмечалась асимметрия К-комплексов (физиологических сонных паттернов) в лобно-центральных отделах полушарий, чаще S>D. Эпилептических приступов по ходу данной записи не отмечено.

Биохимический анализ крови

Материал: 20.05.14 09:00 Венозная кровь

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диапазон
Общий белок	67.00	г/л	-|---	60 - 80
Мочевина	3.50	ммоль/л	-|---	2.5 - 6.4
Креатинин	38.70	мкмоль/л	---|-	10 - 62
Триглицериды	0.32	ммоль/л	<<---	0.45 - 1.82
Фосфор неорганический	1.59	ммоль/л	---|-	0.95 - 1.8
K+	4.20	ммоль/л	---|-	3.4 - 4.5
Na+	141.00	ммоль/л	---|-	135 - 146
Ca (общий)	2.47	ммоль/л	---|-	2.1 - 2.6

Тиреоидный профиль – на руках (проведено в НИИ физкультуры)

Анализ крови на микроматричный хромосомный анализ взят (лаборатория «Генотек»), анализ на кариотип (РДКБ), ТМС (МГНЦ) – в работе.

Консультация специалистов.

Дерматолог. Диагноз: Очаговая алопеция по типу афиазис. Ксероз. Рекомендации: 1) Анализ крови на биотинидазу, затем решить вопрос о назначении биотина. 2) цинктерал по 1 т – 1 р/д 2месяца; 3) пантовигар 1 т – 1р/д 2 месяца; 4) иглорефлексотерапия; 5) наружно: на кожу туловища и конечностей – крем радевит, драполен, лакобейс, эмориум (по выбору); - на кожу головы, настойку стручкового перца (утром), адвантан эмульсия (вечер).

Эндокринолог от 22.05.14. У бабушки гипотириоз. У ребенка в раннем детстве. Порок развития ЖКТ. Стигматизация по матери. Тип роста волос по матери. Зубы/ногти – норма. Брови/ресницы – редкие. Для исключения эндокринной патологии : - Б/х анализ крови (Са общий/ионизированный; Фосфор; Щелочная фосфатаза; Общий белок; триглицериды; холистерин); - Гормоны по б/х ПТГ, ТТГ, Т4св., Т4связ. Т3св.

Эндокринолог повторно от 29.05.14. По проведенному обследованию исключена патология щитовидной железы, гипопаратиреоз. Учитывая тиреоидный профиль - профилактику йода не проводить.

Заключение по данным нейропсихологического обследования от 29.05.14. Жалобы на недостаточное развитие речи (ограниченное число отдельных слов). Девочка с трудом вступает в контакт. Настроение снижено, эмоциональный фон в течение обследования ровный. Отношение к обследованию негативное, работает из подчинения. Нуждается в стимулирующей и организующей помощи, в этих условиях достаточно продуктивно работает с заданиями. Темп работы нормальный. Работоспособность снижена. Внимание рассеянное. Ведущая рука – правая. Показывает изображения по инструкции. Снижен объем зрительной памяти. Слабо сформированы кинестетический и динамический праксис. Простые геометрические фигуры копирует с искажением формы. Обращенную речь понимает. Экспрессивная речь на обследовании – в форме ограниченного числа отдельных слов. «Исключение предметов» недоступно, в т.ч. в условиях вербализации понятий психологом. Таким образом, выявлены слабая сформированность экспрессивной речи, праксиса. Рекомендованы занятия с логопедом, психологом по м/ж.

Психиатр – диагноз, тактика ведения согласованы.

Колопроктолог – рекомендовано функциональное исследование запирательного аппарата прямой кишки (не проведено из-за поломки аппарата)

Генетик – ребенок консультирован в МГНЦ РАМН – заключение будет выслано после получения результатов анализов

Офтальмолог. VisOU предметное зрение. Положение глазных яблок в орбите без особенностей. Подвижность глазных яблок в полном объеме. Dev 0. Нистагма нет. Глазные щели OD=OS. Положение век без особенностей. Передний отрезок глаз не изменен. Зрачки округлые 3мм. Реакции на свет живые. Глазное дно: ДЗН – бледно-розовый, границы четкие. Ход и калибр сосудов не изменен. MZ – рефлекс четкий. Периферия без видимой патологии.

Проведено лечение:

- Пантогам 0,25 по 1/2 т – 2 р/д
- Прикладная кинезио терапия по Кастилео-Мораллес; Массаж мышц передней брюшной стенки; Массаж пояснично-крестцовой области.

На фоне терапии без существенной динамики по психоречевому развитию. Поведение в отделении спокойное. Контактов с инфекционными больными в отделении нет.

Рекомендации:

- Наблюдение педиатра, невролога, колопроктолога по месту жительства.
- Занятия с психологом, дефектологом, логопедом по месту жительства.
- Пантогам 0,25 – по ½ т х 2р в день - 2 мес
- Занятия с психологом, дефектологом, логопдом по месту жительства
- При получение
- Консультация документов в Федеральном реабилитационном центре «Детство» (Московская область, Домодедовский район, п/о Лукино)
- Повторная консультация в поликлинике РДКБ с результатами

Зам.главного врача
Зав.отделением психоневрологии № 2 Ильина Е.С.
8-495-936-90-29
brain@rdkb.ru

ОПЕРАТИВНЫЙ ОТДЕЛ

Заместитель главного врача по медицинской части
Главный педиатр
РДКБ Минздрава России
И.Б. Брюсова