



МЕНЬШИКОВА МАРИЯ НИКОЛАЕВНА № МК 123188-22-С
ВЫПИСКА ИЗ МЕДИЦИНСКОЙ КАРТЫ СТАЦИОНАРНОГО БОЛЬНОГО

Данные о пациенте и времени его пребывания в больнице

Дата рождения: 26.04.2016, 6 лет

Адрес фактического пребывания: Севастополь г., Адмирала Юмашева ул., д.13б, кв.12

Адрес по месту жительства (постоянной регистрации): Севастополь г., Дыбенко Павла ул., д.1а

Телефон: 9889312015

Источник финансирования: ОМС

Дата поступления в стационар: 13.11.2022 22:44

Пациент находился:

с 13.11.2022 23:20 - Отделение наследственных нарушений обмена веществ

Дата выписки из стационара: 25.11.2022 17:00

Кол-во койко-дней: 12 д

Диагноз при поступлении

Основной диагноз: G31.8 Дегенеративное заболевание нервной системы - Лейкоэнцефалопатия с преимущественным поражением полушарий головного мозга, ствола мозга, мозжечка, спинного мозга и повышенным лактатом при МР спектроскопии — LBSL.

Диагноз при выписке

Основной диагноз: G31.8 Дегенеративное заболевание нервной системы - Лейкоэнцефалопатия с преимущественным поражением полушарий головного мозга, ствола мозга, мозжечка, спинного мозга и повышенным лактатом при МР спектроскопии — LBSL.

Осложнения основного заболевания: G80.8 Синдром детского церебрального паралича, смешанная форма. Смешанная атаксия (мозжечковая, сенситивная). Нижний парапарез. Задержка моторного развития.

Жалобы

шаткость походки, задержка психоречевого и моторного развития

Анамнез заболевания

Доставлен в стационар: в плановом порядке. Дополнительные сведения: С 21 сентября 2017 (1 год 5 мес.) родители отметили повышенную утомляемость ребенка, слабость, нарушение моторики. С 28.09.2017 года девочка полностью перестала становиться на ноги и ходить. 06 октября 2017 г. девочка была осмотрена неврологом по месту жительства, затем экстренно госпитализирована в детское неврологическое отделение ГБ № 5 г. Севастополь, где было проведено МРТ головного и спинного мозга 07.10.2017 года - выявлены признаки энцефаломиелита с признаками активности процесса. Девочка была переведена в ОПИТ, где находилась до 16.10.2017 года. С диагнозом: Острый энцефаломиелит, неуточненной этиологии, тяжелое течение. Нижний спастический парапарез. Получала симптоматическую, антибактериальную, нейротрофическую терапию, пульс - терапию метилпреднизолоном без динамики. во время пребывания в стационаре консультирована зав.отделения наследственных нарушений обмена веществ ГБУЗ МДГКБ ДЗМ Печатниковой НЛ, заподозрено заболевание из группы лейкодиistroфий, рекомендовано проведение дообследования (поиск частых мутация в гене DARS2).

Домой выписана в стабильном состоянии. По данным МРТ от 27.10.2017 года выявляется симметричное субтотальное поражение белого вещества головного мозга, мозжечка ствола, и шейного отдела спинного мозга-вероятнее всего результат проявления варианта метаболических энцефалопатий, признаки демиелинизирующего заболевания головного и спинного мозга.

30.11.2017 получен результат молекулярно-генетического анализа из лаборатории селективного скрининга МГНЦ им ак.Бочкова НП: в гене DARS2 выявлены описанные в международной базе данных мутации в гетерозиготном состоянии: мутация, затрагивающая сайт сплайсинга CS072183 c.492+2T>C и мутация CX072638 c.228-20_21delTTinsC. Подтвержден диагноз Лейкоэнцефалопатия с поражением полушарий головного мозга, ствола мозга, мозжечка, спинного мозга и повышенным лактатом при МР спектроскопии — LBSL). В феврале 2018 года проведено исследование родителей. У матери ребенка методом прямого автоматического секвенирования был исследован ген DARS2. Обнаружена нуклеотидная замена chr1:173800770T>C в гетерозиготном состоянии.

В январе 2018 года была госпитализирована в психоневрологическое отделение ЦДКБ. По данным ЭКГ- без патологии. На ЭЭГ: признаки дисфункциональных изменений со стороны стволовых структур головного мозга. Основной корковый ритм соответствует возрасту. Локальных нарушений и эпилептической активности не выявлено. Ребенок был консультирован офтальмологом: зрение предметное, передний отдел глаз, среды не изменены. Глазное дно - ДЗН бледно-розовый, контуры четкие. Сосуды не изменены. За время пребывания в отделении отмечается некоторая положительная динамика в виде уменьшения мышечного тонуса, уменьшения общей возбудимости. Сохраняются дистонические пароксизмы, с тенденцией к урежению. По данным ЭЭГ: основная ритмическая активность в пределах возрастной нормы. Сон дифференцируется от бодрствования и модулирован на стадии. Физиологические паттерны сна выражены. Физиологические ритмы бодрствования и

физиологические паттерны сна представлены по правому полушарию. В ЭЭГ сна зарегистрировано периодическое неритмическое региональное дельта-замедление затылочно-теменно-задневисочной области справа. За время длительного наблюдения эпилептиформной активности, эпилептических приступов, их ЭЭГ-паттернов зарегистрировано не было. Учитывая данные клинического осмотра в динамике и данные ЭЭГ, было принято решение об отмене противосудорожной терапии. Коррекцию терапии перенесла удовлетворительно. После выписки из стационара постоянно проводились курсы восстановительного лечения и реабилитации с медленным положительным эффектом. С 5 лет начала ходить самостоятельно, походка неустойчивая, часто падает.

Анамнез жизни

Ребенок от 2 беременностей, протекавшей б/о. Роды 2-е на сроке 41 нед. Вес при рождении 3170 гр., длина 53 см. Закричала сразу. Выписали из роддома на 4-е сутки. До, 1,5 лет росла и развивалась по возрасту: голову начала держать в возрасте 2 мес., сидеть с возраста 6 мес., стоять у опоры в возрасте 7 мес., самостоятельно пошла в возрасте 10 мес.

Эпидемиологический анамнез

Выезд за пределы Москвы (в том числе за пределы РФ): да; проживает в г. Севастополь

Контакта с инфекционными больными или носителями не было.

Контактов с животными, грызунами, птицами, сырьем животного происхождения не было.

Укусов насекомых, животных не было.

Купание в открытых водоемах отрицает. Употребление воды из открытых источников, некипяченой воды: нет;

Питание в местах общественного питания отрицает.

Лечение и обследование в МО не проходил.

Медицинских манипуляций (инъекций, гинекологических, стоматологических, хирургических и других вмешательств) не было.

За последние 6 месяцев антибиотики не принимал.

Состояние при поступлении

Объективный статус.

Рост/длина тела: 101 см; Масса тела: 16 кг; Температура: 36,6 °С; ИМТ: 15,6 кг/кв.м; Площадь поверхности тела: 0,67 кв.м;

Общее состояние: средней тяжести. Сознание: ясное. Ребенок активен, на осмотр реагирует спокойно. Кожные покровы обычной окраски, умеренной влажности. Видимые слизистые не изменены. Лимфатические узлы не увеличены. АД: 90/58 мм.рт.ст. Сердечно-сосудистая система: тоны сердца ясные ритмичные звучные, шумы не выслушиваются. Частота пульса: 96 в мин ЧСС: 96 в мин. SpO2 100. Система органов дыхания: в легких аускультативно дыхание везикулярное, проводится во все отделы равномерно, хрипов нет. Перкуторно ясный легочный звук. Слух ориентировочно не снижен. Зрение: миопия. Язык чистый, розовый. Живот не вздут, мягкий, безболезненный при пальпации. Печень не увеличена, край гладкий, безболезненный. Симптом поколачивания отрицательный. Стул регулярный, оформленный. Половые органы сформированы правильно, отделяемого нет. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Диурез в норме..

Неврологический статус.

Уровень сознания: ясное. Менингеальных и общемозговых симптомов нет. ЧН: зрачки OD=OS, фотореакции живые. Объем движений глазных яблок не ограничен. Чувствительность кожи лица в норме. Лицо с легкой асимметрией справа. Нистагма нет. Слух не нарушен. Глоточные, небные рефлексы живые. Голова по средней линии. Движения плеч, наклон головы не затруднены. Язык по средней линии. Аксиальные симптомы отрицательные. Двигательные навыки: ходит самостоятельно медленно, походка смешанная с элементами параспастической и атактической на широкой опоре. Прыгать не может. Поднимается по лестнице с опорой о перила приставным шагом. Присаживается и встает с корточек. Бегать не может. Трофика мышц не снижена. Мышечный тонус дистоничен со спастическим компонентом дистально, без четкой асимметрии. Тетрапарез более выраженных в нижних конечностях (сила в руках снижена до 4 баллов, в ногах до 3,5 баллов больше слева). Рефлекс Бабинского с двух сторон. Клонусы стоп. Сухожильные рефлексы с рук высокие, с ног высокие с расширением зон, S>=D. Захват игрушек с дисметрией и интенцией. Динамическая и статическая атаксия, элементы заднестолбовой атаксии. Чувствительных нарушений ориентировочно не выявлено. Тазовые функции не нарушены, навыки опрятности сформированы. ВКФ: на осмотр реагирует спокойно, команды выполняет, объем навыков и представлений ориентировочно ограничен, речь короткими предложениями, словарный запас снижен.

Инструментальные исследования

Электроэнцефалография. 14.11.2022 12:32

Заключение: Корковая ритмика бодрствования сформирована соответственно возрасту. Регистрировались региональные разряды эпилептиформной активности, локализованные в левой лобной области, сгруппированного характера, в виде комплексов пик-волна. Индекс низкий. При проведении функциональных проб патологических изменений корковой ритмики не отмечалось. За время исследования эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано.

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости. 14.11.2022 13:47

Описание: осмотрена на аппарате LOGIQ S8.

ПЕЧЕНЬ: топография не изменена, размеры не увеличены: правая доля 85 мм, левая доля 44 мм, I сегмент 11 мм, соотношение сегментов не изменено. Паренхима обычной эхогенности, однородная. Сосудистый рисунок не усилен, воротная вена в проекции ворот до 7 мм, желчные протоки не расширены, не деформированы. Холедох в проекции ворот не расширен.

ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ: размеры 51 x 19 мм, форма не изменена, стенки не изменены, просвет анэхогенный.

ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА: топография не изменена, контуры четкие, ровные. Размеры не изменены: 15 x 8 x 12 мм, обычной эхогенности, однородная. Вирсунгов проток не расширен, не деформирован.

СЕЛЕЗЕНКА: топография не изменена, контуры четкие ровные, паренхима обычной эхогенности, однородная. Размеры не увеличены: 67 x 18 мм. Селезеночная вена в проекции ворот не расширена.

КИШЕЧНИК: петли тонкой кишки не расширены, перистальтика сохранена. Стенки терминального отдела подвздошной кишки не изменены. Стенки купола слепой кишки не изменены. Стенки толстой кишки не изменены. Мезентериальные лимфатические узлы не изменены. В брюшной полости и полости малого таза свободной жидкости и патологических включений не выявлено.

Заключение: эхографических признаков структурных изменений органов брюшной полости на момент осмотра не выявлено.

Ультразвуковое исследование почек, надпочечников, забрюшинного пространства. 14.11.2022 13:48

Описание: осмотрена на аппарате LOGIQ S8.

ПРАВАЯ ПОЧКА: топография, форма не изменены.

Размеры 72 x 27 мм, не изменены. Контуры четкие, ровные.

Кортико-медуллярная дифференцировка не изменена.

Паренхима обычной эхогенности, толщиной до 10 мм.

Элементы ЧЛС не расширены.

В режиме ЦДК кровотоков не изменен, равномерно прослеживается до капсулы.

ЛЕВАЯ ПОЧКА: топография, форма не изменены.

Размеры 72 x 28 мм, не изменены. Контуры четкие, ровные.

Кортико-медуллярная дифференцировка не изменена.

Паренхима обычной эхогенности, толщиной до 10 мм.

Элементы ЧЛС не расширены.

В режиме ЦДК кровотоков не изменен, равномерно прослеживается до капсулы.

НАДПОЧЕЧНИКИ: область их не изменена.

МОЧЕВОЙ ПУЗЫРЬ: наполнен слабо, объемом 20 мл, видимый просвет анэхогенный.

МОЧЕТОЧНИКИ: на всем протяжении не определяются.

Заключение:

эхографических признаков структурных изменений почек на момент осмотра не выявлено.

ЭКГ. 18.11.2022 14:15

Описание: Данные электрокардиографического исследования.

Ритм синусовый,

ЧСС 68-109 уд/мин

Интервал RR 0.55-0.88

Интервал PQ 0,11'

Интервал QRS 0,06

Интервал QT 0,3(норма 0,33)

PI + PII+PIII+PAVF +

TI + TII+ TIII+ TAVF +

Rv4 >Rv6.

Заключение: Синусовая аритмия, периодически брадикардия.

Нормальное положение электрической оси сердца.

Поверхностная ЭМГ. 22.11.2022 13:48

Описание: При кожном отведении биопотенциалов в мышцах нижних конечностей регистрируется интерференционный тип кривой, амплитудой до 500-600 мкВ, с тенденцией к группировке биопотенциалов в залпы.

Переднероговой и денервационной активности не зарегистрировано.

В покое спонтанная активность не регистрируется.

Скорость проведения импульсов по сенсорным волокнам в пределах нормы.

Название: большеберцовый. М-ответ (d): 6,4 мВ; Длит М-ответа (d): 8,0. СПИ (d): 55 м/с; М-ответ (s): 9,8 мВ;

Длит М-ответа (s): 8,8. СПИ (s): 56 м/с;

Заключение: Надсегментарные нарушения регуляции мышечного тонуса.

Лабораторные исследования

Клинический анализ мочи. 14.11.2022 11:57

Название теста	Результат	Ед. изм.	Референсные значения
Дрожжевые клетки	0	в п/зр	0 - 0
Дрожжевые клетки	0,4	количество/мкл	0,0 - 2,7

Кристаллы	0	количество/мкл	0,0 - 2,7
Цилиндры зернистые	0	в п/зр	0 - 0
Цилиндры зернистые	0	количество/мкл	0,00 - 2,70
Цилиндры гиалиновые	0	в п/зр	0 - 1
Цилиндры гиалиновые	0	количество/мкл	0,00 - 0,51
Бактерии	16,7	количество/мкл	0,0 - 385,8
Слизь	1	в п/зр	0 - 2
Слизь	3,4	количество/мкл	0,0 - 13,8
Эритроциты	0	в п/зр	0 - 2
Эритроциты	2,6	количество/мкл	0,0 - 13,8
Лейкоциты	8	в п/зр	0 - 3
Лейкоциты	43,6	количество/мкл	0,0 - 19,4
Эпителий почечный	0	в п/зр	0 - 0
Эпителий почечный	0 (Не обнаружены)	количество/мкл	0,0 - 2,7
Эпителий переходной	0	в п/зр	0 - 1
Эпителий переходной	0,4	количество/мкл	0,0 - 8,3
Эпителий плоский	0	в п/зр	0 - 10
Эпителий плоский	0,1	количество/мкл	0,0 - 58,3
Билирубин количественно	0 (Отрицательно)	мг/дл	0,0 - 0,5
Уробилиноген количественно	0 (В норме)	мкмоль/л	0,0 - 34,0
Кетоновые тела количественно	0 (Отрицательно)	ммоль/л	отрицательно
Нитриты	Отрицательно		0 - 0
Кровь	0,00 (Отрицательно)	мг/дл	0,00 - 0,03
Лейкоциты полуколичественно	25,0	количество/мкл	0,0 - 25,0
Удельный вес	1,020	г/л	1,010 - 1,025
pH	6,0 (Кислая)		Кислая, слабокислая,нейтр альная
Белок полуколичественно	0 (Отрицательно)	г/л	0,00 - 0,15
Глюкоза количественно	0 (Отрицательно)	ммоль/л	0,0 - 2,8
Прозрачность	Полная		полная
Цвет	Соломенно-желтый		Светло желтый , желтый, соломенно-желтый

Исследование на коронавирусы (Coronavirus) COVID-19 (2019-nCoV). 14.11.2022 13:40

РНК Coronavirus COVID-19 (2019-nCoV)	Не обнаружено		
--------------------------------------	---------------	--	--

Определение общего белка. 14.11.2022 14:30

Определение общего белка	70,10	г/л	62,00 - 74,00
--------------------------	-------	-----	---------------

Определение аланинаминотрансферазы (АЛТ). 14.11.2022 14:30

Определение аланинаминотрансферазы (АЛТ)	15,60	ЕД/л	10,00 - 25,00
--	-------	------	---------------

Определение аспартатаминотрансферазы (АСТ). 14.11.2022 14:30

Определение аспартатаминотрансферазы (АСТ)	35,20	ЕД/л	23,00 - 46,00
--	-------	------	---------------

Определение ГГТ-γ-глутамилтрансферазы. 14.11.2022 14:30

Определение ГГТ-гамма-глутамилтрансферазы	11,00	ЕД/л	6,00 - 18,00
---	-------	------	--------------

Определение щелочной фосфатазы. 14.11.2022 14:30

Определение щелочной фосфатазы	320,00	ЕД/л	160,00 - 381,00
--------------------------------	--------	------	-----------------

Определение общей креатинфосфокиназы (КФК) (креатинкиназы). 14.11.2022 14:30

Определение общей креатинфосфокиназы (КФК) (креатинкиназы)	133,00	ЕД/л	0,00 - 145,00
--	--------	------	---------------

Определение глюкозы. 14.11.2022 14:30

Определение глюкозы	4,69	ммоль/л	3,30 - 5,60
Определение кальция общего. 14.11.2022 14:30			
Определение кальция общего	2,48	ммоль/л	2,20 - 2,70
Определение хлора. 14.11.2022 14:30			
Определение хлора	104,2	ммоль/л	97,0 - 110,0
Определение калия общего. 14.11.2022 14:30			
Определение калия общего	5,2	ммоль/л	3,5 - 5,5
Определение натрия общего. 14.11.2022 14:30			
Определение натрия общего	138	ммоль/л	135 - 150
Определение фосфора общего. 14.11.2022 14:30			
Определение фосфора общего	1,87	ммоль/л	1,28 - 1,98
Определение мочевины. 14.11.2022 14:30			
Определение мочевины	4,15	ммоль/л	3,20 - 7,90
Определение креатинина. 14.11.2022 14:30			
Определение креатинина	53,50	мкмоль/л	45,00 - 105,00
Определение билирубина общего. 14.11.2022 14:30			
Определение билирубина общего	12,30	мкмоль/л	5,00 - 21,00
Определение билирубина прямого (конъюгированного) моноглюкоронида и диглюкоронида. 14.11.2022 14:30			
Определение билирубина прямого (конъюгированного) моноглюкоронида и диглюкоронида	2,49	мкмоль/л	0,00 - 3,40
Определение билирубина непрямого (свободного неконъюгированного). 14.11.2022 14:30			
Определение билирубина непрямого (свободного неконъюгированного)	9,81	мкмоль/л	1,60 - 18,60
Определение лактатдегидрогеназы. 14.11.2022 14:32			
Определение лактатдегидрогеназы	183,00	ЕД/л	200,00 - 333,00
Клинический анализ крови. 14.11.2022 15:26			
Относительное количество нормобластов	0	количество/100 клеток	0,0 - 2,0
Относительное количество базофилов	0,80	%	0,00 - 1,00
Относительное количество эозинофилов	1,40	%	1,00 - 6,00
Относительное количество моноцитов	6,30	%	2,00 - 10,00
Относительное количество лимфоцитов	65,3	%	35,0 - 50,0
Относительное количество нейтрофилов	26,2	%	40,0 - 55,0
Абсолютное количество нормобластов	0	10 ⁹ /л	0,00 - 0,20
Абсолютное количество базофилов	0,050	10 ⁹ /л	0,000 - 0,065
Абсолютное количество эозинофилов	0,09	10 ⁹ /л	0,02 - 0,30
Абсолютное количество моноцитов	0,40	10 ⁹ /л	0,09 - 0,60
Абсолютное количество лимфоцитов	4,12	10 ⁹ /л	1,20 - 3,00
Абсолютное количество нейтрофилов	1,65	10 ⁹ /л	2,04 - 5,80
Средний объем тромбоцитов в крови	10,9	фл	3,6 - 9,4
Общий объем тромбоцитов в крови (тромбокрит, РСТ)	0,40	%	0,10 - 0,28
Количество тромбоцитов	370	10 ⁹ /л	180 - 320
Ширина распределения эритроцитов по объему	12,4	%	11,0 - 16,0
Средняя концентрация гемоглобина в эритроците	344,0	г/л	300,0 - 380,0
Среднее содержание гемоглобина в эритроците	28,0	пг	26,0 - 34,0
Средний объем эритроцита	81,4	фл	80,0 - 100,0
Гематокрит	38,4	%	36,0 - 42,0
Гемоглобин общий	132,0	г/л	110,0 - 140,0

Количество эритроцитов	4,72	10 ¹² /л	3,80 - 5,00
Количество лейкоцитов	6,31	10 ⁹ /л	4,50 - 13,50

Микроскопическое исследование мазка крови. 14.11.2022 15:26

Относительное количество базофилов	0,80	%	0,00 - 1,00
Относительное количество эозинофилов	1,40	%	1,00 - 6,00
Относительное количество моноцитов	6,30	%	2,00 - 10,00
Относительное количество лимфоцитов	65,3	%	35,0 - 50,0
Относительное количество нейтрофилов	26,2	%	40,0 - 55,0
Абсолютное количество базофилов	0,050	10 ⁹ /л	0,000 - 0,065
Абсолютное количество эозинофилов	0,09	10 ⁹ /л	0,02 - 0,30
Абсолютное количество моноцитов	0,40	10 ⁹ /л	0,09 - 0,60
Абсолютное количество лимфоцитов	4,12	10 ⁹ /л	1,20 - 3,00
Абсолютное количество нейтрофилов	1,65	10 ⁹ /л	2,04 - 5,80
Средний объем тромбоцитов в крови	10,9	фл	3,6 - 9,4
Общий объем тромбоцитов в крови (тромбокрит, PCT)	0,40	%	0,10 - 0,28
Количество тромбоцитов	370	10 ⁹ /л	180 - 320
Средняя концентрация гемоглобина в эритроците	344,0	г/л	300,0 - 380,0
Среднее содержание гемоглобина в эритроците	28,0	пг	26,0 - 34,0
Средний объем эритроцита	81,4	фл	80,0 - 100,0
Гематокрит	38,4	%	36,0 - 42,0
Гемоглобин общий	132,0	г/л	110,0 - 140,0
Количество эритроцитов	4,72	10 ¹² /л	3,80 - 5,00
Количество лейкоцитов	6,31	10 ⁹ /л	4,50 - 13,50

СОЭ-скорость оседания эритроцитов крови. 14.11.2022 15:26

Скорость оседания эритроцитов (по Вестергрону)	4	мм/ч	2 - 20
Относительное количество базофилов	0,80	%	0,00 - 1,00
Относительное количество эозинофилов	1,40	%	1,00 - 6,00
Относительное количество моноцитов	6,30	%	2,00 - 10,00
Относительное количество лимфоцитов	65,3	%	35,0 - 50,0
Относительное количество нейтрофилов	26,2	%	40,0 - 55,0
Средний объем тромбоцитов в крови	10,9	фл	3,6 - 9,4
Общий объем тромбоцитов в крови (тромбокрит, PCT)	0,40	%	0,10 - 0,28
Количество тромбоцитов	370	10 ⁹ /л	180 - 320
Ширина распределения эритроцитов по объему	12,4	%	11,0 - 16,0
Средний объем эритроцита	81,4	фл	80,0 - 100,0
Гематокрит	38,4	%	36,0 - 42,0
Гемоглобин общий	132,0	г/л	110,0 - 140,0
Количество эритроцитов	4,72	10 ¹² /л	3,80 - 5,00
Количество лейкоцитов	6,31	10 ⁹ /л	4,50 - 13,50

Определение витамина D (кальциферол, 25-ОН). 14.11.2022 16:54

Определение витамина D (кальциферол, 25-ОН)	39,90	нг/мл	30,00 - 100,00
---	-------	-------	----------------

Консультация специалиста

Врач по лечебной физкультуре. 14.11.2022

БУРМИСТРОВА А. И.

С анамнезом ознакомлена, дополнений нет.

Локальный статус: Самостоятельно сидит, стоит, ходит. Ходит с выраженной атаксией, на широкой базе, с рекурвацией коленных суставов, балансируя руками. Объем движений в суставах полный. Слабость осевой мускулатуры.

Диагноз: Клинический Основной Дегенеративное заболевание нервной системы - Лейкоэнцефалопатия с преимущественным поражением полушарий головного мозга, ствола мозга, мозжечка, спинного мозга и повышенным лактатом при МР спектроскопии — LBSL. (G31.8)

Заключение: Ребенку показано проведение двигательной реабилитации с целью укрепления мышц спины и живота, тренировки равновесия и координации, улучшения рисунка ходьбы.

Врач-офтальмолог. 16.11.2022

ГОРБУНОВА Е. Д.

Жалобы: активных жалоб на орган зрения нет.

С анамнезом ознакомлена.

ОД

Веки: без изменений. Слезный аппарат: в норме. Конъюнктивa: спокойна. Роговица: прозрачная блестящая. Передняя камера: средней глубины, влага прозрачная. Радужка: структурна. Зрачок: мидриаз медикаментозный. Хрусталик: прозрачный. Стекловидное тело: прозрачное. Рефлекс с глазного дна: розовый. Диск зрительного нерва: бледно-розовый, границы четкие. Капли: тропикамид 0.5%. Сосуды: ход и калибр не изменен. Макулярная зона: без очаговой патологии. Периферия: без видимых изменений. Tensio пальпация: норма.

ОС

Веки: без изменений. Слезный аппарат: в норме. Конъюнктивa: спокойна. Роговица: прозрачная блестящая. Передняя камера: средней глубины, влага прозрачная. Радужка: структурна. Зрачок: мидриаз медикаментозный. Хрусталик: прозрачный. Стекловидное тело: прозрачное. Рефлекс с глазного дна: розовый. Диск зрительного нерва: бледно-розовый, границы четкие. Капли: тропикамид 0.5%. Сосуды: ход и калибр не изменен. Макулярная зона: без очаговой патологии. Периферия: без видимых изменений. Tensio пальпация: норма.

Заключение: В настоящий момент данных за острую патологию органа зрения нет.

Рекомендовано наблюдение у офтальмолога по месту жительства в соответствии со сроками наблюдения.

Врач-оториноларинголог. 16.11.2022

ЖИЛИНА А. Л.

Жалобы: на момент осмотра жалоб не предъявляет.

ЛОР-статус:

Нос: Форма наружного носа правильная, скаты носа симметричны. Носовое дыхание удовлетворительное. Слизистая оболочка полости носа розовая, не отечная. Носовые раковины не изменены. Носовые ходы - свободные.

Ротоглотка: слизистая оболочка полости рта влажная, чистая. Миндалины рыхлые, лакуны свободны.

Уши: AD et AS - заушные области визуально не изменены. Слуховые проходы широкие, свободные.

Mt - бледные, контуры четкие. Слух, по данным игровой аудиометрии, в норме.

Заключение: На момент осмотра данных за острую ЛОР-патологию не выявлено. Слуховая функция сохранена.

. 22.11.2022

КОНСУЛЬТАЦИЯ ДЕТСКОГО ПСИХОЛОГА РУСЕЕВА О. О. Контакт: доступен (продуктивный). Ориентация во времени: ориентирован. Ориентация в месте: ориентирован. Ориентация в собственной личности: ориентирован. Сознание: ясное. Речь: внятная. Интеллектуально-мнестические функции: выявлены нарушения. Эмоционально-волевая сфера: застенчивость. Эмоциональный фон: ровный, эмоциональные реакции адекватны ситуации. Психологический статус: Мария в контакт с психологом вступает с некоторым напряжением, после периода адаптации становится более активна, доброжелательна. Речь тихая, иногда переходит на шепот, малоинтонированная, замедленная. На вопросы отвечает после некоторой паузы, в плане заданного, по большей части односложно. Наблюдается дефицит экспрессивной речи при, достаточно, сохранном понимании речи. Зрительный контакт с психологом не устанавливает, с папой устанавливает, удерживает. Привязанность с родителем сформирована. Мимика и жестикация слабо выражены, соответствуют обсуждаемым темам, поза свободная, движения неактивные. Эмоциональный фон несколько уплощен, эмоции выражены слабо. Со слов папы, Мария посещает ДОО с адаптированной образовательной программой, проблем с адаптацией не наблюдает. Мария стремится к установлению новых социальных связей со сверстниками, может самостоятельно начать разговор. При исследовании когнитивных функций темп работы пациентки средний, инструкции понимает, усваивает, удерживает. С заданиями пытается справиться самостоятельно. При затруднениях подсказки помогают найти верное решение. Умеет считать до 20. Счет в обратном порядке (от 10 до 1) вызывает некоторые затруднения. Знает времена года (затрудняется назвать месяцы), элементарные геометрические фигуры, домашних и диких животных, классификации предметов, адрес проживания (не полностью), имена родителей. Рассказ по картинке составляет при подсказке. Зрительное и пространственное восприятие неточное (ошибки в пространственных отношениях, перечеркнутых изображениях). Внимание неустойчиво, кратковременно, поверхностно. При исследовании кратковременной слухоречевой памяти кривая запоминания выглядит следующим образом: 3-4-4-4-4, воспроизведено 4 из предложенных 4 слов. Психологическая работа: рекомендована консультация нейропсихолога для определения степени ЗППР, обучение по адаптированной образовательной программе.

Другие виды лечения

Индивидуальное занятие лечебной физкультурой при заболеваниях центральной нервной системы и головного мозга. 15.11.2022 09:27

1. 15.11.2022 Процедура выполнена
2. 16.11.2022 Процедура выполнена
3. 17.11.2022 Процедура выполнена
4. 18.11.2022 Процедура выполнена

5. 21.11.2022 Процедура выполнена
6. 22.11.2022 Процедура выполнена
7. 23.11.2022 Процедура выполнена
8. 24.11.2022 Процедура выполнена
9. 25.11.2022 Процедура выполнена

Медикаментозное лечение

Левокарнитин 1000 мг. **Декстроза** 100 мл. Внутривенно капельно, 1 раз в сутки, 10:00 ч., 10 дней, Дата начала: 15.11.2022, Дата окончания: 24.11.2022

Инозин+Никотинамид+Рибофлавин+Янтарная кислота 5 мл. **Натрия хлорид** 100 мл. Внутривенно капельно, 1 раз в сутки, 12:00 ч., 10 дней, Дата начала: 15.11.2022, Дата окончания: 24.11.2022

Холина альфосцерат 500 мг. **Натрия хлорид** 100 мл. Внутривенно капельно, 1 раз в сутки, 14:00 ч., 10 дней, Дата начала: 15.11.2022, Дата окончания: 24.11.2022

Диеты

Диета: ОВД 3-7; Диета сопровождающего: Матери по уходу;

Состояние при выписке

Объективный статус.

Общее состояние: средней тяжести. Сознание: ясное. Ребенок активен, на осмотр реагирует спокойно. Кожные покровы: обычной окраски, умеренной влажности. Видимые слизистые не изменены. Лимфатические узлы не увеличены. АД: 93/59 мм.рт.ст. Сердечно-сосудистая система: тоны сердца ясные ритмичные звучные, шумы не выслушиваются. Частота пульса: 94 в мин ЧСС: 94 в мин. SpO2 100. Система органов дыхания: в легких аускультативно дыхание везикулярное, проводится во все отделы равномерно, хрипов нет. Перкуторно ясный легочный звук. Слух ориентировочно не снижен. Зрение: миопия. Язык чистый, розовый. Живот не вздут, мягкий, безболезненный при пальпации. Печень не увеличена, край гладкий, безболезненный. Симптом поколачивания отрицательный. Стул регулярный, оформленный. Половые органы сформированы правильно, отделяемого нет. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Диурез в норме.

Неврологический статус.

Менингеальных и общемозговых симптомов нет. Очаговая симптоматика без отрицательной динамики.

Исход и результат госпитализации

Результат госпитализации: выписан из стационара

Дополнительная информация: ДНЕВНОЙ-ВИДЕО-ЭЭГ-МОНИТОРИНГ 18.11.2022:

Видео-ЭЭГ-мониторинг проводился в течение 2 часов в состоянии активного и пассивного бодрствования, во время дневного сна и после пробуждения, с проведением функциональных проб.

Параметры записи: Исследование проводилось с использованием международной схемы наложения электродов «10-20». Система видео-ЭЭГ-мониторирования – ЭНЦЕФАЛАН 13-131.

ЭЭГ в состоянии бодрствования.

Запись бодрствования проводилась преимущественно при открытых глазах, ребенок двигателью активен, отмечается большое количество двигательных и миографических артефактов.

Основной ритм регистрируется в затылочных отделах в виде регулярной активности альфа-диапазона частотой 7-8 Гц, среднего индекса, амплитудой до 80 мкВ, нередко дезорганизован волнами тета-, бета-диапазона. Реакция активации четко выражена.

В состоянии активного бодрствования в лобно-центральных отделах регистрируется аркообразный сенсомоторный ритм, частотой 7-8 Гц, амплитудой до 70 мкВ.

Бета активность представлена максимально в лобно-височных отделах полушарий, с переменной латерализацией, частотой 14-24 Гц, амплитудой до 20 мкВ, нередко трудно дифференцируема на фоне миографических артефактов.

Медленные формы активности представлены широко, диффузно в виде низкоамплитудных волн, преимущественно тета-, реже дельта-диапазона, незначительно превышающих по амплитуде основной фон.

Зарегистрирована региональная эпилептиформная активность в левой лобно-височной области, в виде комплексов острая-медленная волна. Индекс представленности эпилептиформной активности в бодрствовании низкий.

Функциональные пробы.

Проба с открыванием и закрыванием глаз патологическими формами активности не сопровождалась.

Проба с ритмической фотостимуляцией проводилась частотами 3, 5, 10, 15, 3-27 Гц фотопароксизмальные формы активности не зарегистрированы. Четкая реакция усвоения ритма не выявлялась.

Проба с гипервентиляцией в течение 3-х минут вызывала умеренное увеличение представленности медленных форм активности, преимущественно тета-, реже дельта-диапазона, с формированием диффузных вспышек медленных волн тета-дельта-диапазона с амплитудным акцентом в задних отделах.

При проведении функциональных проб не отмечено нарастания индекса представленности, амплитудных характеристик выявленной в фоновой записи бодрствования эпилептиформной активности.

Запись во время сна.

По мере засыпания отмечалось снижение индекса основной активности, вплоть до редукции и нарастание диффузной медленноволновой активности тета-диапазона.

В первую и вторую стадии сна регистрируется появление вертексных потенциалов в центральных отделах полушарий, амплитудой до 200 мкВ.

Непосредственно 2-я стадия представлена «сонными веретенами» - быстрыми ритмичными формами активности в лобно-центральных отделах полушарий, частотой 12-14 Гц, амплитудой до 80 мкВ и К-комплексами в виде диффузных медленных волн или полифазных потенциалов, максимальной амплитудой в центральных отделах полушарий, до 250 мкВ.

Дельта сон сопровождался на части эпох записи нарастанием представленности диффузной высокоамплитудной медленноволновой активности сначала до 50%, а затем до 80% записи с одновременной постепенной редукцией физиологических паттернов сна.

По ходу сна зарегистрирована региональная эпилептиформная активность в левой лобно-височной области, в виде комплексов острая-медленная волна, на фоне периодического регионального тета-дельта замедления, с распространением на соседние отделы своего полушария. Индекс представленности эпилептиформной активности средний.

Клинические события в ходе исследования не зарегистрированы.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

- Основной ритм соответствует возрасту.
- Сон модулирован на стадии. Физиологические паттерны сна визуализируются.
- Зарегистрирована региональная эпилептиформная активность в левой лобно-височной области, в виде комплексов острая-медленная волна, на фоне периодического регионального тета-дельта замедления, с распространением на соседние отделы своего полушария. Индекс представленности эпилептиформной активности в бодрствовании низкий, по ходу сна достигал средних значений.
- Эпилептических приступов не зарегистрировано.

Тест ходьбы на 10 метров: время 1 минут 11,8 секунд.

Заключение

ребенок находился в отделении с установленным клиническим диагнозом:

Дегенеративное заболевание нервной системы - Лейкоэнцефалопатия с преимущественным поражением полушарий головного мозга, ствола мозга, мозжечка, спинного мозга и повышенным лактатом при МР спектроскопии — LBSL. (G31.8)

Клинический Осложнение основного

Синдром детского церебрального паралича, смешанная форма. Смешанная атаксия (мозжечковая, сенситивная). Нижний парапарез. Задержка моторного развития. (G80.8)

Проведено комплексное обследование, курс метаболической витаминотерапии, ЛФК. По результатам видео-ЭЭГ мониторинга дневного сна выявлена эпилептиформная активность.

С учетом отсутствия приступов в настоящее время назначение АЭП не показано.

Лечение и обследование проведено в полном объеме. Ребенок выписывается домой.

Рекомендации

Дополнительно:

- Наблюдение педиатра, невролога, стоматолога по месту жительства.
- Решение вопроса о вакцинации по согласованию с аллергологом-иммунологом по месту жительства по индивидуальному календарю.
- L-карнитин раствор для приема внутрь 1,5-2 грамма – развести на 100,0 мл кипяченой воды, равномерно распределять в течение дня (добавлять в сок, чай и т.д.) – 2 месяца (курсами x 3-4 раза в год, а также при ОРВИ).
- Идебенон 30 мг 1 капс. 3 раза в день (утро, день, вечер) – 2 месяца (курсами 3-4 раза в год).

Метаболическая, витаминотерапия курсами:

1 курс:

- Витамин Е 100 мг 1 раза в день после 16.00 - 2 месяца.
- Тиамин гидрохлорид (витамин В1) 100 мг по 1 табл. 1 раз в день (утро) — 2 месяца.
- Пиридоксин гидрохлорид (витамин В6) 100 мг 1 табл. 1 раз в день (утром) — 2 месяца.

2 курс:

- Тиоктовая кислота 150 мг 1 раз в день (утром) — 2 месяца.
- Витамин С 50 мг/сутки - 1 табл. 1 раз в день (утро) - 2 месяца
- Рибофлавин (витамин В2) 50 мг в сутки per os - 1 раз в день (утром) — 2 месяца.

3 курс:

- Никотинамид 25 мг в сутки - 2 месяца.
- Витамин Н (1 табл.=5 мг) – 1 табл. x 2 раза в день (день, вечер) – 2 месяца.
- Пирролохинолинхинон 5 мг в сутки per os 1 раз в день утром - 2 месяца.

- Не допускать подъемов температуры тела более 37,5.
- Ношение сложной ортопедической обуви.
- Изготовление и применение индивидуальных ортопедических стелек.
- Контроль ЭЭГ (по возможности сна) 2 раза в год и по показаниям.
- Ребенку противопоказаны физиопроцедуры, назначение ноотропной терапии ввиду риска развития эпилептических приступов.

- Лечебное плавание, занятие с инструктором в бассейне по месту жительства.
- Иппотерапия по месту жительства.
- ЛФК (гимнастика по методу PNF, Галилео, гимнастика Баланс), массаж курсами 4-5 раз в год по месту жительства.
- Развивающие занятия с психологом, дефектологом, занятия в сенсорной комнате, сказкотерапия по месту жительства. Занятия с логопедом по м/ж.
- Восстановительное лечение в реабилитационных центрах РФ.
- Госпитализация в Центр орфанных и других редких заболеваний МДГКБ через полгода для проведения контрольного обследования и лечения при наличии направления формы 057У из поликлиники по месту жительства и справок, указанных в памятке (точную дату госпитализации согласовать по телефону 8-9175670391 с лечащим врачом).

Родители ребенка информированы о диагнозе и прогнозе заболевания. Возможно проведение пренатальной диагностики на ранних сроках беременности (до 8- 12 недели). Риск рождения больного ребенка в данной семье – 25% для каждой последующей беременности. В случае наступления беременности на ранних сроках (до 8 недели) необходимо созвониться по телефону 8-499- 324-20-04 с зав.лабораторией наследственных нарушений обмена веществ МГНЦ РАМН (г. Москва, ул. Москворечье, д.1) Захаровой Екатериной Юрьевной для решения вопроса о проведении пренатальной диагностики!

Данные о трудоспособности

В листке нетрудоспособности не нуждается.

Сведения о лечащем враче и заведующем отделением

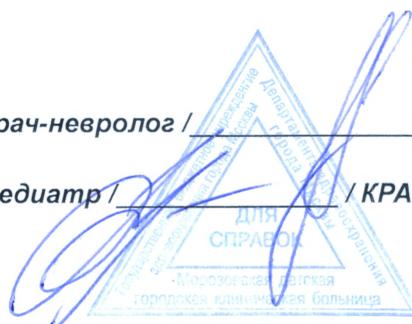
ФИО врача: Какаулина Виктория Сергеевна / Врач-невролог

ФИО Заведующего отделением: Краснощекова Нина Александровна / Заведующий педиатрическим отделением - врач - педиатр

По уходу за ребенком круглосуточно в стационаре находил(ся)ась **родитель, Меньшиков Николай Вениаминович**

Врач-невролог / _____ / **КАКАУЛИНА ВИКТОРИЯ СЕРГЕЕВНА**

Заведующий отделением - врач-педиатр / _____ / **КРАСНОЩЕКОВА НИНА АЛЕКСАНДРОВНА**



Консультативно-диагностический Центр
МОРОЗОВСКИЕ ДЕТКИ
Поликлиническое отделение №1
4-й Добрынинский пер., дом 1/9, корп. 7



Консультативно-диагностический Центр
МОРОЗОВСКИЕ ДЕТКИ
Поликлиническое отделение №2
13-я Парковая улица, дом 6/42



Консультативно-Диагностический Центр
ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКОЕ ОТДЕЛЕНИЕ
ул. Мытная, дом 24



Для всей семьи
МОРОЗОВСКАЯ СТОМАТОЛОГИЯ
4-й Добрынинский пер., дом 1/9, корп. 21



Единая справочная
+7 (495) 959-88-00
+7 (495) 959-88-03



ТЕЛЕМЕДИЦИНА
в Морозовке!



мороздгкб рф