



Выписка из истории развития.

Ф.И.О: Тарвердова Виктория Романовна

Дата рождения: 07.05.2016г.

Адрес: Калужская область, Малоярославецкий район, г.Малоярославец, ул. Футбольная 18-2

СНИЛС: 19382258906; **ЕНП** 4094389792000065; **Свидетельство о рождении** ИНК 804607

Диагноз:

Основной: Органическое поражение ЦНС- кистозно-глиозная трансформация головного мозга. Синдром ДЦП-спастический тетрапарез.

Осложнения: Симптоматическая эпилепсия. Вторичная микроцефалия. Полисиностоз-синостозирование лобно-теменных швов, лобного шва и теменно-височного шва слева. Органические изменения зрительного анализатора ОУ. Функциональное укорочение левой нижней конечности. Эквинусная установка левой стопы.

Сопутствующие: Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения в анамнезе.

Жалобы: на задержку психомоторного развития, снижение зрения. Эпизоды замирания 2р в неделю.

Анамнез заболевания: ребенок от первой беременности, протекавшей с угрозой прерывания -низкая плацентация. На 37неделе проведено экстренное кесарево сечение в связи сУЗИ- признаками множественных кровоизлияний в головной мозг. При рождении масса 2550г, рост 48см, окружность головы 36см, оценка по Апгар 7/7б. С рождения тяжесть состояния определялась тромбоцитопеническим геморрагическим синдромом, приведшему к множественным обширным внутримозговым кровоизлияниям. В возрасте 10 дней ребенок переведен на второй этап выхаживания ГБУЗ КО КОДБ ОПННД в тяжелом состоянии за счет осложнений геморрагического синдрома. В неврологическом статусе синдром угнетения ЦНС. Голова гидроцефальной формы, кости черепа податливые, сагитальный шов до 1.5см, большой родничок 3*3см, малый родничок 1.5*1.5см. По результатам НСГ: ВЖК 3стпени справа, признаки гидроцефалии внутренней постгеморрагической, БЖ-16 и 13мм,3ж-8мм, субкортикальная и перивентрикулярная лейкомаляция с образованием кист.

Консультирована гематологом- врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения. Проводилась антибактериальная, гемостатическая, трансфузионная терапия. В возрасте 1мес 10 дней выписана в стабильном состоянии по заболеванию домой под наблюдение участкового педиатра, невролога, гематолога. Далее развитие с моторной задержкой наблюдается у невролога. В 3мес закрытие большого родничка. Далее развитие с моторной задержкой (ребенок не держит голову, не переворачивается. Наблюдается у невролога. В 3 мес. - закрытие большого родничка. 08.08.16 проведено СКТ головного мозга — заключение: кистозно-атрофические изменения я в теменной области справа.

Атрофические изменения в лобной и височных областях. Аномалии развития черепа височного шва слева)

По результатам дневного ЭЭГ мониторинга от 27 (полисинустоз-синустозирование лобно-теменных швов, лобного шва и теменно-.08.16 — фоновая ритмика формируется в пределах возрастной нормы. Сон модулирован на стадии. Физиологические паттерны сна визуализируются. По ходу записи бодрствования и сна выявлялось грубое региональное периодическое дельта-, бета-замедление в правой височной области, на большинстве эпох записи носящее характер продолженного, а также периодическое и продолженное бета-, дельта- замедление в правой лобной области. В бодрствовании высоким индексом зарегистрирована мультирегиональная эпилептиформная активность, представленная: - в структуре регионального замедления в правой височной области, в ряде случаев с распространением на правую лобную область, в виде острых волн, комплексов пик-медленная волна; - в правой лобной области, зачастую в структуре регионального замедления, в виде комплексов пик-медленная волна, острая медленная волна, медленных комплексов острая-медленная волна; - биокципитально в виде острых волн, комплексов пик-медленная волна, острая-медленная волна, медленных комплексов острая-медленная волна. На ряду с этим, в бодрствовании регистрировались короткие диффузные пробеги быстроволновой активности бета-диапазона с акцентом в задних отделах полушарий, нередко D>S. По ходу отмечалось нарастание амплитуды и индекса описанной в бодрствовании мультирегиональной эпилептиформной активности в виде острых волн, комплексов пик-, полпик-медленная волна, острая медленная волна, медленных комплексов острая-медленная волна, представленной. Эпилептических приступов не зарегистрировано.

14.11.16 в возрасте 6 мес консультирована неврологом МДГКБ — заключение: органическое поражение ЦНС с кистозно-глиозно-атрофическими изменениями головного мозга. Последствия тяжелого перинатального поражения ЦНС геморрагического генеза. Врожденная тромбоцитопения. Вторичный микроцефальный синдром. Задержка психомоторного развития. Амблиопия. Угрожаема по развитию симптоматической эпилепсии. Назначена консультация генетика, окулиста, проведение массажа и ЛФК.

21.11.16 проходила обследование в ГБУЗ КО «Калужская областная детская больница», по результатам общего анализа крови (22.11.16); эритроциты -4,6, гемоглобин 126, тромбоциты 124, по данным миелограммы из задней ости правой подвздошной кости (22.11.16) бластные клетки 2,4%, мегакарициты 8-10 в препарате. Все ростки кроветворения сохранены для гемопоэза, по данным миелограммы из задней ости левой подвздошной кости (22.11.16) бластных клетки 2,4%, мегакарициты 9-11 в препарате. Все ростки кроветворения сохранены для гемопоэза. По результатам обследования гематологических противопоказаний к терапии назначенной невропатологом нет.

В ноябре-декабре 2016 года проведен курс массажа, ЛФК с положительным эффектом, ребенок начал держать голову, переворачиваться. улучшилась опора на стопы.

28.11.16 консультирована офтальмологом МДГКБ — диагноз: OU — частичная атрофия зрительного нерва.

29.11.16 консультирована генетиком МДГКБ, проведено ТМС (29.11.16) - все показатели в норме. Рекомендована госпитализация в отделение наследственных нарушений обмена веществ для определения диагноза и дальнейшей тактики ведения

В январе 2017 года находилась в Центре орфанных и других редких заболеваний с диагнозом:

Диагноз основной: Органическое поражение ЦНС — кистозно-глиозная трансформация головного мозга. Синдром мышечной дистонии. Тетрапарез.

Осложнения: Симптоматическая эпилепсия. Вторичная микроцефалия. Полисинустоз - синустозирование лобно-теменных швов, лобного шва и теменно-височного шва слева. ОУ органические изменения зрительного анализатора.

Сопутствующий: Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения в анамнезе. Последствия аллоиммунной тромбоцитопении (?). Проведены исследования: по результатам ЭЭГ регистрируется продолженная эпилептиформная активность в правой височно-теменно-затылочной области в виде высокоамплитудных комплексов остроя-медленная волна на фоне регионального замедления. В связи с чем назначена противосудорожная терапия.

Из анамнеза ребенка известно, что имело место обширное интранатальное внутречерепное кровоизлияние, при рождении: множественные петехии на коже, экхимозы, выраженная тромбоцитопения. С последующей стабилизацией гематологических показателей в течение 1,5 мес. Вероятнее всего у ребенка имела место аллоиммунная тромбоцитопения. Учитывая возраст ребенка, определить наличие АТ не представляется возможным.

Обследование на молекулярную генетику аллоантигенов тромбоцитов в лаборатории клеточной адгезии Институт экспериментальной Кардиологии РКНПК МЗП4П РФ — сдана кровь матери, отца и ребенка - патологии не выявлено. По данным видео-ЭЭГ мониторинга от мая 2017 года регистрируются эпилептиформная активность, достигающая 90-100% записи без клинических приступов. 20 июня обратилась повторно на консультацию, проведена коррекция дозировки Кепры - повышение до 2мл x 2 раза в сутки. В августе очередная госпитализация в отделение наследственных нарушений обмена веществ МДГКБ. В сентябре-ноябре проходила курс реабилитации по м/ж с положительным эффектом - девочка стала сидеть, ходить с поддержкой за 2 руки. Приступов родители не замечают. На момент поступления принимает Кепру и Конвулекс сироп. Проведена коррекция - увеличена доза вальпроевой кислоты. Проведен курс ЛФК, гимнастика по Войту. Очередная госпитализация в апреле и октябре 2018г, затем в июне 2019г, феврале 2020г. В межгоспитальный период проводится постоянная реабилитация, ЛФК. Отмечается положительная динамика в моторных навыках, появились единичные слова, стала ходить с поддержкой и у опоры., лучше пользоваться левой рукой. Последняя госпитализация ГБУЗ Морозовская ДГКБ ДЗ г. Москвы. С 23.09.2020г по 01.10.2020г. В отделении проведено комплексное обследование курс ЛФК, массаж. Рекомендовано продолжить ЛФК, гимнастику. Проведена коррекция дозы левотирацетама, вальпроевой кислоты, рекомендовано метаболической продолжить прием под контролем концентрации в крови. Проводить курсы и витаминотерапии. Регулярно проходит лечение в ООО реабилитационном центре Шамарина. Последняя реабилитация в феврале 2022г.

При осмотре общее состояние тяжелое по заболеванию. Сознание ясное. Ориентация в пространстве и времени сохранена. Сон не нарушен. Фенотипические особенности: микроцефалия, сращенные роднички, синофронтальный гребень, голубые склеры, скошенный затылок, гипертрихоз, сосочковый гипертелоризм. Кожные покровы чистые. Подкожно-жировая клетчатка развита достаточно, распределена равномерно. Лимфоузлы не увеличены по всем группам. Дыхание через нос свободное. Слизистые зева спокойные. Дыхание пуэрильное. ЧДД 26 в 1 мин. Сердечные тоны звучные, ритмичные, ЧСС 116 в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный, печень по краю реберной дуги. Стул регулярный. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Тазовые функции не нарушены, навыки

опрятности в стадии формирования. Половые органы по женскому типу, сформированы правильно. Щитовидная железа не увеличена.

В неврологическом статусе: Менингеальных и общемозговых симптомов нет. Окружность головы 44см, роднички закрыты. Глазные щели, зрачки симметричные. Фотореакции снижены. Объем движений глазных яблок ориентировочно не ограничен. Взгляд не фиксирует, не следит. Периодически отмечается горизонтальный нистагм. Слух ориентировочно не нарушен. Саливация избыточная. Глотание не нарушено. Глоточные, небные рефлексы живые. Мышечный тонус дистоничен S>D на фоне диффузной гипотонии. Сухожильные рефлексы с рук живые, симметричные, с ног живые S>D. Спонтанный и провоцируемый рефлекс Бабинского с обеих сторон, Чувствительность ориентировочно сохранена (по реакции на тактильные раздражители). Тазовые функции-нет коркового контроля. ВКФ: задержка психоречевого развития, на осмотр реагирует спокойно, своих-чужих дифференцирует, улыбается, окружающим интересуется, переворачивается, садится, самостоятельно стоит кратковременно, но не встает, манипулирует игрушкой, любит слушать музыку, стоя у опоры «танцует» под музыку, делает несколько шагов самостоятельно. Походка гемипаретическая. Речь представлена отдельными словами. В настоящий момент находится на противосудорожной терапии леветирацетамом и вальпроевой кислотой. Судорожных приступов нет.

В связи с нарушением двигательной функции, ребенку необходима прогулочная коляска.

08.09.2022г



педиатр Третьяк С.П.-----
ИО заместитель главного врача по детству
и родовспоможению
Матисон Р.А.-----

