



ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ –
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е.ВЕЛЬТИЩЕВА

ФГБОУ ВО РНИМУ ИМ.Н.И.ПИРОГОВА МИНЗДРАВА РОССИИ

Россия 125412, г.Москва, ул.Талдомская

Тел.+7 (495) 483 41 83, +7 (495) 487 20 43

e-mail: doctor@pedklin.ru

www.pedklin.ru

Научно-исследовательский
клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева
участок высшего образования «Российский национальный
исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Талдомская ул., д.2, г. Москва, 125412

Отделение раннего возраста

ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 3375/2019

Ф.И.О. пациента: **Афанасьева Вероника Евгеньевна**

Дата рождения (возраст): **17.07.2018 (9 месяцев)**

Адрес проживания: **Самарская обл, Чапаевск г,**

Социальный статус: **неорганизован**

Находился на лечении с **17.04.2019 по 30.04.2019**

Отделение: **Отделение раннего возраста**

Основной диагноз: G31.8 - Эпилептическая энцефалопатия. Задержка психомоторного развития. Синдромальная патология, неуточненная. Синдром Айкарди?

Сопутствующее заболевание: - ОРВИ с кишечным синдромом от 22.09.2019, реконвалесцент. . N39.0 - Инфекция мочевыводящих путей без установленной локализации, реконвалесцент; Q31.5 - Врожденная ларингомалиция; N47.5 - ОУ органическое поражение зрительных проводящих путей: гиперметропия высокой степени. Аневризма межпредсердной перегородки. ДМПП.

Жалобы при поступлении: дыхание громкое, задержка развития, приступы судорожные, запоры.

Анамнез заболевания: ребенок от второй беременности, протекавшей с ОРВИ в 25 недель, на фоне хронической хламидийной инфекции. ХФПН, ИЦН(по данным УЗИ в 34 недели - агенезия мозолистого тела, гидроцефалия, проведен перинатальный консилиум)

роды вторые в сроке 36 недель. при рождении масса 1990гр, длина 44см, Апгар 5/6 баллов.

состояние при рождении расценено как тяжелое, ребенок интубирован, ИВЛ - 2е суток. с 4 с/ж находился в ОПН. проведено КТ головного мозга - агенезия мозолистого тела, аномалия Денди-Уокера? смешанная гидроцефалия, на 18 с/ж выписана домой.

С рождения обращает на себя внимание шумное дыхание.

В связи с задержкой психомоторного развития в 4 месяца госпитализирована. при обследовании: кариотип 46,XX МРТ - МР -картина синдрома Денди-Уокера, киста полости прозрачной перегородки. ЭЭГ 23.11.18 - Эпилептиформной активности не зарегистрирована. проведено стимулирующее лечение с некоторой положительной динамикой.

ВЭЭГМ от 11.12.2018 в течение 60 минут - признаки диффузных изменений БАМ с признаками вовлечения срединно-стволовых структур мозга. Убедительных данных за типичную эпилептическую активность не выявлено. с 8ми месяцев после пробуждения появились приступы с заведением глаз вверх, напряжением мышц, приведением рук и ног сериями длительностью от 3-5 минут до нескольких десятков.

ВЭЭГМ от 08.04.2019: в состоянии активного и пассивного бодрствования регистрируется интерикальная эпилептиформная активность, представленная зонально-акцентуированным вариантом гипсаритмии с доминированием в правой височно-затылочной области с унилатеральным распространением по правой гемисфере, а также независимо, в левой теменно-затылочной области с тенденцией к распространению по левому полушарию. при пробуждении зарегистрирован клинко-ээг паттерн симметричных пропульсивных тонических инфантильных спазмов в виде продолженной серии приступов.

консультирована эпилептологом - рекомендовано применение Кортефа 10 мг/кгсут per os. на момент поступления получает терапию 5 дней без значимого эффекта.

Данные осмотра: Состояние пациента: средней тяжести. Сознание: ясное. Ребенок: контактен. Положение: вынужденное. Вес/масса тела: 7,2 кг. (перцентиль 3-10%). Индекс массы тела: 15,12. Рост/длина: 69 см. (перцентиль 10-25%). Площадь поверхности тела: 0,37 кв.м. Физическое развитие: ниже среднего. Тип телосложения: дизгармоничный. Микроаномалии: множественные. Кожа: чистая, розовые щёки. Слизистые оболочки: не изменены. Подкожно-жировая клетчатка развита: удовлетворительно. Лимфатические узлы:

множественные, мелкие, эластичные, безболезненные. Мышечная система развита: удовлетворительно. Тонус мышц: дистоничен. Форма грудной клетки: правильная до 50. Костные деформации: нет. Утолщение ногтевых фаланг пальцев: нет. Суставы: не изменены. Частота дыхания: 45 в мин. Одышка: дыхание громкое, втяжение яремной ямки. Катаральные явления: нет. Зев: не изменен. Носовое дыхание: свободное. Голос: не изменен. Кашель: не отмечен. Мокрота: нет. Кровохарканье: нет. Перкуторный звук: не изменен. Дыхание: пузрильное, проводится во все отделы. Хрипы: нет. Пульс: 118 в мин. Ритм: правильный. А/Д (лев.рука): 87/45 мм.рт.ст. Пульс на лучевых артериях: нормальный. Перкуссия сердца: границы соответствует возрасту верхняя - не изменена правая - не изменена левая - не изменена. Тоны сердца: отчетливые, ритмичные. Шум: не выслушивается. Аппетит: пониженный. Тошнота: нет. Рвота: нет. Другие диспептические явления: нет. Язык: чистый. Склеры: не изменены. Живот: мягкий, безболезненный. Симптомы желчного пузыря: отрицательные. Точки проекции поджелудочной железы: безболезненные. Асцит: нет. Печень: пальпируется. край закруглен, эластичный. Селезенка: не пальпируется. Симптомы раздражения брюшины: нет. Стул: склонность к запорам. Мочеиспускание: безболезненное. Дизурические явления: нет. Симптом поколачивания: отрицательный. Вторичные половые признаки: соответствуют возрасту. Осмотр половых органов: сформированы правильно по женскому типу. Психическое развитие: грубая задержка. Патологические рефлексы: . Вредные привычки: нет. Особенности: возбудимый. Глаза: патология. Слух: без патологии.

Лабораторные исследования

Общий клинический анализ крови

Наименование	Нормы	18.04.2019 12:07	22.04.2019 12:09
Общий клинический анализ крови			
Лейкоциты(WBC), 10 ⁹ /л	4,50 - 11,50	9.18	12.65
Эритроциты(RBC), 10 ¹² /л	3,90 - 5,50	5.39	5.31
Гемоглобин(HGB), г/л	103 - 141	145	143
Гематокрит(HCT), %	31,0 - 41,0	43.1	42.6
Средний объем эритроцита(MCV), фл	68,0 - 85,0	79.9	80.2
Сред. сод. гемоглобина эритроците (MCH), пг	24,0 - 30,0	26.8	26.8
Сред. конц. гемоглобина в эр. (MCHC), г/л	280 - 370	336	334
Тромбоциты (PLT), 10 ⁹ /л	127 - 497	467	489
Распределение эритроцитов по объему(RDW-CV), %	12,0 - 15,0	12.1	12
Средний объем тромбоцитов (MPV), фл	6,0 - 13,0	8.1	8.7
Нейтрофилы(NEU), 10 ⁹ /л	1,00 - 8,50	4.31	7.25
Лимфоциты (LYM), 10 ⁹ /л	2,50 - 16,50	3.89	4.26
Моноциты (MONO), 10 ⁹ /л	0,24 - 0,60	0.84	0.92
Эозинофилы (EOS), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,300	0.09	0.15
Базофилы (BASO), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,200	0.06	0.06
Нейтрофилы (NEU), %	20,00 - 43,00	46.9	57.3
Лимфоциты (LYM), %	44,00 - 72,00	42.4	33.7
Моноциты (MONO), %	3,00 - 10,00	9.1	7.3
Эозинофилы (EOS), %	0,000 - 5,000	1	1.2
Базофилы (BASO), %	0,000 - 1,000	0.6	0.5
СОЭ(Скорость оседания эритроцитов) по Вестергрену, мм/час	2 - 20	4	3
Подсчет лейкоформулы с оценкой морфологии клеток крови			
Палочкоядерные (абс.), 10 ⁹ /л	0,04 - 0,30	0.09	0.13
Сегментоядерные (абс.), 10 ⁹ /л	1,00 - 8,50	4.41	6.07
Эозинофилы (абс.), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,300	0.092	0.127
Базофилы (абс.), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,200	0	
Лимфоциты (абс.), 10 ⁹ /л	2,50 - 16,50	4.04	5.44
Моноциты (абс.), 10 ⁹ /л	0,24 - 0,60	0.55	0.89
Палочкоядерные, %	1 - 6	1	1
Сегментоядерные, %	20 - 43	48	48
Эозинофилы, %	0 - 5	1	1

Базофилы, %	0 - 1	0	
Лимфоциты, %	44 - 72	44	43
Моноциты, %	3 - 10	6	7

Исследование показателей основного обмена (КЩС)

Наименование	Нормы	18.04.2019 09:37	22.04.2019 09:49
Исследование показателей основного обмена (КЩС)			
PAT. TEMP, C		37	37
Данные газов крови			
pH /Концентрация ионов водорода	7,35 - 7,45	7,42	7,41
pCO2/ Парциальное давление углекислого газа, мм рт.ст.	35,0 - 45,0	40	42
pO2 /Парциальное давление кислорода, мм рт.ст.	60,0 - 80,0	63	60
Параметры по электролитам			
Na + (натрий), ммоль/л	135,0 - 145,0	136	134
Ca ++ (кальций ионизированный), ммоль/л	1,13 - 1,32	1,36	1,32
Ca (7.4) (Величина ионов кальция привед. к pH=7.4), ммоль/л	1,13 - 1,32	1,37	1,33
Кисотно-щелочные параметры			
HCO act (Ион бикарбоната истинный), ммоль/л	22 - 28	26	27
HCO3 std (Ион бикарбоната стандартный), ммоль/л	26 - 32	26	26
BE (б) (Избыток буферных оснований в крови), ммоль/л	-2,3 - 3,0	1,2	1,5
Кисотно-основной статус			
TCO2 (Общее содержание углекислоты), ммоль/л	27,0 - 33,0	27,1	27,9
Кислородный статус			
sO2ec, %	93,0 - 97,0	92	91

Биохимическое исследование крови

Наименование	Нормы	18.04.2019 12:42	22.04.2019 11:45	29.04.2019 11:31
Углеводы				
Глюкоза, ммоль/л	3,9 - 6,4	4		
Белки и аминокислоты				
Общий белок, г/л	52,0 - 88,0	70		
Креатинин, мкмоль/л	35 - 100	44		39
Мочевина, ммоль/л	1,7 - 8,3	4,5		2,4
Липиды				
Холестерин, ммоль/л	2,5 - 5,8	3,8		
Триглицериды, ммоль/л	0,55 - 1,70	2,25		2,07
Ферменты				
АСТ, МЕ/л	0 - 40	35		
АЛТ, МЕ/л	0 - 45	17		
Альфа-амилаза, Ед/л	10,0 - 220,0	20		
Лактатдегидрогеназа, Ед/л	0 - 450	442		
Щелочная фосфатаза, МЕ/л	70 - 644	778		
Пигменты				
Билирубин общий, мкмоль/л	2,0 - 21,0	3,3		
Минеральный обмен				
Натрий, ммоль/л	135,0 - 147,0	137		137
Калий, ммоль/л	3,70 - 5,12	5,3		4,8
Ca ++ (Кальций ионизированный), ммоль/л	1,13 - 1,32	1,37		1,34
Кальций общий, ммоль/л	2,02 - 2,60	2,79		
Железо, мкмоль/л	6,6 - 28,3	9,8		14,1

Фосфор неорганический, ммоль/л	1,30 - 2,26	1.85		1.68
Биохимическое исследование крови				
Осмолярность, мОсм/л	250,0 - 310,0	272.3		
Ревмопробы				
С-реактивный белок, мг/л	0,0 - 5,0		2	
Липопротеиды высокой плотности, ммоль/л	0,77 - 2,19			1.12
Липопротеиды низкой плотности, ммоль/л	0,00 - 3,36			2.02
Магний, ммоль/л	0,66 - 1,07			1.03

Исследование крови

Наименование	Нормы	22.04.2019 14:41
Общие иммунологические исследования		
Прокальцитонин, нг/мл	< 0.05	<0.050

Общий анализ мочи

Наименование	Нормы	18.04.2019 10:44	19.04.2019 13:56	22.04.2019 11:02
Физико-химические свойства				
Цвет		Желтая		
Прозрачность		Мутная		
Глюкоза, ммоль/л	0,1 - 1,8	Норма	Отрицательно	Отрицательно
Белок, г/л	0,000 - 0,100	0.061	0.131	0 (-)
Кислотность	5,0 - 8,0	8,0 (Щелочная)	6,0 (Слабо-кислая)	8,0 (Щелочная)
Удельный вес	1,003 - 1,030	1.016	1.006	1.009
Лейкоцитарная эстераза, Лей/мкл	0,00 - 25,00	Лей/мкл (0,00 - 25,00)		
Гемоглобин, мг/л	0,0 - 0,3	0,0 (-)		
Кетоны, ммоль/л	< 1	-		
Уробилиноген, мкмоль/л	< 34	0 (Норма)		
Билирубин, мкмоль/л	0,0 - 8,5	0 (-)		
Микроскопия мочи				
Лейкоциты, в п/зр	< 4/*40;	31	100	2
Скопление лейкоцитов в слизи		0 (ОCC)		
Эритроциты, в п/зр	< 2/*40	1	65	1
Слизь		RARE		
Эпителий плоский, в п/зр	< 5/*40		1	1

Биохимическое исследование мочи

Наименование	Нормы	30.04.2019 11:21
Биохимическое исследование мочи		
Объем мочи, мл/сут	350 - 500	1100
Креатинин сыв., ммоль/л	0,035 - 0,110	0.039
Креатинин мочи, ммоль/л		0.8
Креатинин мочи суточный, ммоль/сут	2,50 - 15,00	0.88
Клиренс эндогенного креатинина, мл/сек	1,3 - 2,0	1.3
Рост, см.		69
Вес тела, кг		7
Натрий в моче, ммоль/л	40,0 - 220,0	20
Натрий в моче суточный, ммоль/сут	10,000 - 30,000	22
Калий в моче, ммоль/л	8,00 - 125,00	7.5
Калий в моче суточный, ммоль/сут	15,00 - 40,00	8.25

Хлориды в моче, ммоль/л		17
Хлориды мочи суточные, ммоль/сут	3,0 - 30,0	18,7
Кальций в моче, ммоль/кг/дл		0,7
Кальций в моче суточный, ммоль/сут	1,50 - 4,00	0,77
Фосфор в моче, ммоль/л	12,90 - 42,00	5,72
Фосфор в моче суточный, ммоль/сут	19,0 - 32,0	6,3
Оксалаты в моче, ммоль/л		0,14
Оксалаты в суточной моче, ммоль/сут	0,140 - 0,420	0,154
Ураты в моче, ммоль/л		1,2
Ураты в моче/сутки, ммоль/сут	1,5 - 4,4	1,3
Магний в моче, ммоль/л		1
Магний в моче суточный, ммоль/сут	0,8 - 1,6	1,1
Белок количественный, г/л	0,000 - 0,100	0,012
Белок в суточной моче, г/сут	0,000 - 0,100	0,013
Соотношение Ca/Crea в суточной моче	0,09 - 2,20	0,88
Соотношение Ph/Crea в суточной моче	1,20 - 19,00	7,15
Соотношение Оксалаты/Crea в суточной моче	0,07 - 0,17	0,18
Соотношение Ураты/Crea в суточной моче	0,80 - 1,60	1,51
Соотношение Mg/Crea в суточной моче	0,60 - 2,20	1,29

Инструментальные исследования

ЭКГ

18.04.2019 Электрокардиография (клино+орто+физ.нагрузка)

Заключение: Исследование на фоне беспокойства, плача ребенка. Мышечная наводка. Интерпретация результатов несколько затруднена. Выраженная синусовая аритмия с периодами умеренной тахикардии, ЧСС - 109-150 уд/мин. Нормальное положение ЭОС. Синдром ранней реполяризации желудочков.

ЭХО КГ

22.04.2019 Эхокардиография

Исследование проведено на фоне синусового ритма. Митральный клапан: Створки тонкие. Хорды дисфункция. Папиллярные мышцы не изменены. Регургитация 1+. $E = 1,12$ м/с, $A = 0,9$ м/с, $E/A = 1,24$. Аорта основание не изменено. Аортальный клапан: трехстворчатый. Створки не изменены $FK = 10,0$ мм., Z -фактор = 1,01 Д.синусов Вальсальвы = 14,9 мм., Z -фактор = 1,58 ВТЛЖ = 1,10 м/с, ($PG = 4,9$ мм.рт.ст.) Регургитация нет. Дуга и перешеек: не изменены. Трикуспидальный клапан: Створки дисфункция хорд. Хорды не изменены. Регургитация 1,5+. PGs ПЖ/ПП 33,5 мм.рт.ст. $E = 1,10$ м/с. Легочная артерия: $FK = 10,2$ мм, Z -фактор = -0,13, не расширена. Створки клапана тонкие, не изменены. $V_{LA} = 1,26$ м/с., ($PG = 6,4$ мм.рт.ст.) Регургитация физиологическая (1+). Правое предсердие: 20 x 26 мм не расширено. $V_{пр.п.} = 7,0$, индекс объема = 18,92 Левое предсердие: 21 x 21,5 мм не расширено. М-режим = 15,3 мм., норма по массе тела до 12 - 20 мм., норма по площади поверхности тела = 12 - 20,6 мм. Правый желудочек: не изменен. КДД ПЖ = 9,0 мм., Z -фактор = -1,31, норма по массе тела до 2 - 14 мм. КДД приточ.отд.базальн. = 17,9 мм., норма по массе тела = 12 - 23 мм., КДД выв.отд. 12,0 мм. Систолическая функция не изменена. Левый желудочек: не изменен. КДД ЛЖ = 21,5 мм., Z -фактор = -1,36, норма по массе тела до 19 - 28 мм., норма по площади поверхности тела 19 - 27,2 мм. КСД ЛЖ = 12,9 мм., норма по массе тела 12 - 18 мм. ФВ (Teicholz) = 73 % КДО = 15 мл., индекс КДО = 40,54 мл./м², КСО = 4 мл., УО = 11 мл. Масса миокарда = 12 г. Индекс массы миокарда = 32,43 г/м² Индекс массы миокарда = 32,7 г/м² Глобальная систолическая функция не изменена. Межпредсердная перегородка: аневризма МПП 4,6 x 4,7 мм R-тип. 2 МПС (2,4 мм и 2,0 мм) в аневризме. Межжелудочковая перегородка: интактна. Толщина МЖПд = 3,3 мм., Z -фактор = -1,43, норма по массе тела 2 - 6 мм., норма по площади поверхности 2,5 - 5,3 мм. Характер движения нормокинез. Задняя стенка левого желудочка: Толщина ЗСЛЖд = 3,1 мм., Z -фактор = -0,31, норма по массе тела 3 - 5 мм., норма по площади поверхности 2,8 - 5,4 мм. Характер движения нормокинез. Доп. особенности: эктопическая гребенчатая мышца в левом предсердии. ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Аневризма межпредсердной перегородки R-тип 4,6 x 4,7 мм. Межпредсердные сообщения в аневризме 2,4 мм и 2,0 мм. Дисфункция хорд митрального клапана с регургитацией 1+. Дисфункция хорд трикуспидального клапана с регургитацией 1,5+ PGs ПЖ/ПП 33,5 мм рт ст. Незначительное повышение РСДЛА (38,5 мм рт ст.) Эктопическая гребенчатая мышца в левом предсердии. Полости сердца не расширены. Глобальная систолическая и диастолическая функции желудочков не нарушены.

узи, уздг, ткдг

22.04.2019 УЗИ брюшной полости и почек

Печень: размеры - увеличены, КВР правой доли - 7,9 см, КВР левой доли 6,1 см; соотношение долей 0,9:1, нижний край - выступает из-под реберной дуги на 1,2 см., эхогенность паренхимы - обычная, эхоструктура паренхимы - однородная, сосуды - воротная вена не расширена 0,7 см, печеночные вены 1 порядка не расширены до 0,5 см, протоки - не расширены. Желчный пузырь: форма - стойкие перегибы в нижней и верхней трети тела, размер - небольших размеров (осмотр через 2 часа после еды), частично опорожнен. Поджелудочная железа: не увеличена, размеры (головка) - 1 см., (тело) - 0,8 см., (хвост) - 1 см., контур - ровный, эхогенность паренхимы - обычная, эхоструктура - однородная. Селезенка: размеры - увеличены: 5,8 x 3,1 см; K = 4,9 (норма 2,0-4,0), эхогенность паренхимы - не изменена, эхоструктура - однородная, селезеночная вена - не расширена 0,4 см. Почки: расположены - в типичном месте, подвижность - почек в пределах нормы, контур - неровный, размеры (правая) - 5x3.6x3.6 см. объем 25.5 см³., размеры (левая) - 5.2x3.2x3.2 см. объем 21.6 см³., соотношение объема почек и массы тела - 0.65% норма (0,4-0,7 %), паренхима - обычной эхогенности, недостаточно четко дифференцирована, утолщена. Ободки повышенной эхогенности вокруг пирамидок, центральный эхокомплекс - не изменен, лоханки - правая 0,2 см, левая 0,3 см, обе - интратенального типа. Мочевой пузырь: хорошо заполнен, стенка не изменена 0,28 см, просвет однороден, размеры - 2.8x5.3x5 см. Заключение: Гепатоспленомегалия. Утолщение, недостаточно четкая дифференцировка паренхимы почек. УЗ-изменения в медуллярном слое паренхимы почек.

Р-графия

23.04.2019 Рентгенография грудной клетки

На рентгенограмме органов грудной клетки в прямой проекции костных деформаций не выявлено, грудная клетка цилиндрической формы. Очаговые и инфильтративные тени не визуализируются. Легочный рисунок обогащен, смешанного характера, более выражен в прикорневых отделах. Корни легких, малоструктурны, расширены. Тень сердца не изменена. Контур диафрагмы четкие, ровные. Синусы свободны.

MPT

22.04.2019 MPT головного мозга

Полушария большого мозга и мозжечка симметричны. В базальных ядрах, внутренней капсуле и мозолистом теле не определяется изменений мр-сигнала. Очаговых изменений мр сигнала в стволе и мозжечке не выявлено. Срединные структуры головного мозга не смещены. Желудочки мозга расширены. Боковые желудочки симметричны, расширены. Третий желудочек расширен до 15 мм. Четвертый желудочек и большая цистерна расширены. Субарахноидальное пространство больших полушарий и мозжечка расширено в лобных и височных долях. Мозолистое тело резко уменьшено у объеме нитевидное. Мозжечек расположен обычно, уменьшен в объеме за счет гипоплазии его червя. Турецкое седло и гипофиз не изменены. Параселлярные структуры без особенностей. Дополнительные образований в области мостомозжечковых углов не выявлено. Внутренние слуховые проходы не расширены, симметричны. Краниовертебральный переход без особенностей. Глазницы без особенностей. Околоносовые пазухи и ячейки сосцевидных отростков височных костей развиты правильно, их пневматизация не нарушена. Заключение: МР картина гипоплазии мозолистого тела. Дилатации ликворной системы головного мозга. Гипоплазии червя мозжечка. Без динамики в сравнении с представленным исследованием.

ЭЭГ

ЭЭГ сна: 18.04.2019: (прием Кортисона с 13.04.2019 + Сабрил 125 мг прием с 17.04.2019): мультифокальная эпилептиформная активность.

ЭЭГ сна: 22.04.2019: (прием Кортисона с 13.04.2019 + Сабрил 750 мг): эпилептиформной активности не зарегистрировано.

Консультации

22.04.2019 Врач-оториноларинголог

Результаты проведенного обследования:

Совместный осмотр с руководителем научного отдела ЛОР Асманова А.И.

Фибриноларингоскопия: Носовая перегородка умеренно смещена вправо. Низкое положение хоан. Аденоидные вегетации 1-2 степени. Западение черпаловидных хрящей при фиксированном вдохе. Надгортанник подковообразной формы на вдохе пролабирует в голосовой отдел. Умеренное количество слизистого отделяемого в грушевидных синусах и преддверии гортани.

Заключение: Ларингомалиция.

Диагноз: Q31.5 - Врожденная ларингомалиция

Рекомендации:

1) Наблюдение пациента ЛОР-врачом в институте и по месту жительства.

23.04.2019 Врач-генетик

диагноз: Q99.9 - Ребенку с пороком мозга, изменениями в сердце, грубой задержкой психомоторного развития, особенностями фенотипа необходимо исключить хромосомную, синдромальную патологию, а также наследственный вклад в развитие эпилепсии.

Рекомендации:

1. ДНК диагностика- полногеномное секвенирование.

24.04.2019 Врач-офтальмолог

Диагноз: H47.5 - OU органическое поражение зрительных проводящих путей.
гиперметропия высокой степени.

нельзя исключить патологию сетчатки

Рекомендации:

-консультация генетика

-для уточнения состояния сетчатки, проведение ЭРГ в плановом порядке (исследование проведено, протокол выдан матери на руки)

-занятия дома с игрушками

-при наличии разрешения эпилептолога, рассмотрение вопроса о проведении стимулирующего плеоптического лечения

25.04.2019 Врач-невролог-эпилептолог

Диагноз: G40.2 – мультифокальная эпилепсия – эпилептическая энцефалопатия.

30.04.2019 Врач-кардиолог

Заключение выдано на руки.

Проведено лечение:

Стол: АМН + мясное пюре 100, цветная капуста 100, яблоко 100.

Режим: палатный.

Назначения:

Вигабатрин "Сабрил" 500мг ежедневно per os 0.5 табл (утром, вечером) с 19.04.2019 по 01.05.2019 69 мг/кг/сут

Гидрокортизон* (Кортеф (табл., 10 мг)) ежедневно per os 25 мг. (утром, днем) с 28.04.2019 по 04.05.2019

Гидрокортизон* (Кортеф (табл., 10 мг)) ежедневно per os 35 мг. (утром, днем) с 17.04.2019 по 27.04.2019

Сабрил (Вигабатрин) ежедневно 0.25 табл (утром, вечером) с 17.04.2019 по 18.04.2019

Фуразидин (Фурагин (табл., 50 мг)) ежедневно per os 12.5 мг. (утром, днем, вечером) с 19.04.2019 по 24.04.2019

Цефтриаксон* (Цефтриаксон (пор. д/р-ра для в/в и в/м введ., 1 г)) ежедневно per os 400 мг. (днем) с 23.04.2019 по 29.04.2019

Энтерол (пор. д/суп. для приема внутрь, 100 мг) ежедневно per os 100 мг. (утром, вечером) с 29.04.2019 по 01.05.2019.

Инфузионная терапия с применением физиологического раствора, глюкозы 5% , раствора левокарнитина – в течение 3х дней.

Решения врачебных комиссий:

ВК от 19.04.2019: назначить по медицинским показаниям лекарственный препарат: фурагин с 19.04.19.

Рекомендации:

1. Динамическое наблюдение педиатра, эпилептолога, генетика, офтальмолога.
2. молекулярно-генетическое исследование – полногеномное секвенирование. с последующей консультацией генетика.
3. Рекомендован постоянный длительный прием противосудорожной терапии: Вигабатрин (Сабрил) «500 мг» по 1 таблетке утром и вечером через 12 часов (1000 мг в сутки; 140 мг/кг в сутки).
4. Продолжить прием Гидрокортизона (Кортефа 10мг) по схеме:
 - 3я неделя - 25 мг х 2 раза в сутки
 - 4я неделя - 15 мг х 2 р/сут
 - с 5 недели - 7,5 мг х 2 р/сут (2 мг/кг/сут) - 2 месяца с последующей консультацией эпилептолога.
5. Динамическое наблюдение: Общий анализ крови и мочи – 1 раз в 3 месяца; биохимический анализ крови (АЛАТ, АСАТ, амилаза, холестерин, ?-липопротеиды, фибриноген, глюкоза, билирубин, креатинин, мочевина, мочевая кислота, белок, электролиты) и мочи – 1 раз в 6-12 месяцев.
6. ВЭЭГМ дневного сна и бодрствования в течение 2-х часов – ежемесячно на первом году жизни, каждые 2 месяца – на втором году жизни!

7. Строго противопоказаны: ноотропные препараты: Кортиксин, Церебролизин, Пантогам (Пантокальцин), Пикамилон, Аминалон, Пирацетам (Луцетам, Ноотропил), Фезам, Энцефабол, Инстенон и др.; антихолинэстеразные препараты: глатиллин, цераксон и др.
8. Мотилиум суспензия 1мг/мл по 2мл х 3 раза в день за 20 минут до кормления - 3 недели.

Результат достигнут (уменьшение частоты и продолжительности эпилептических приступов; положительная динамика по данным ЭЭГ.).

В контакте с инфекционными больными не состояла.

В соответствии с Постановлением Правительства РФ от 10 декабря 2018 г. № 1506 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2019 год и на плановый период 2020 и 2021 годов» пациенту оказана высокотехнологичная медицинская помощь по виду: 12.00.33.001 - "Поликомпонентное лечение рассеянного склероза, оптикомиелита Девика, нейродегенеративных нервно-мышечных заболеваний, спастических форм детского церебрального паралича, митохондриальных энцефалопатий с применением химиотерапевтических, генно-инженерных биологических лекарственных препаратов, методов экстракорпорального воздействия на кровь и с использованием прикладной кинезотерапии". Применен метод лечения: 12.00.001.001.002 - "поликомпонентное лечение нервно-мышечных, врожденных, дегенеративных и демиелинизирующих и митохондриальных заболеваний центральной нервной системы мегадозами кортикостероидов, цитостатическими лекарственными препаратами, а также методами экстракорпорального воздействия на кровь, под контролем комплекса нейровизуализационных и нейрофункциональных методов обследования, определения уровня сывороточных и тканевых маркеров активности патологического процесса". Проведена поликомпонентная терапия (или хирургическое лечение): "Вигабатрин "Сабрил" 500мг ежедневно per os 0.5 табл (утром, вечером) с 19.04.2019 по 01.05.2019 69 мг/кг/сут Гидрокортизон* (Кортеф (табл., 10 мг)) ежедневно per os 25 мг. (утром, днем) с 28.04.2019 по 04.05.2019 Гидрокортизон* (Кортеф (табл., 10 мг)) ежедневно per os 35 мг. (утром, днем) с 17.04.2019 по 27.04.2019".



Печать врача
Зав. отделением, кандидат медицинских наук

Начальник отдела оказания медицинской помощи, кандидат медицинских наук

Булыгина А. Н.

Прыткина М. В.

Агапов Е. Г.

Я. Александрова Татьяна Александровна
(Ф.И.О. законного представителя)

получил(-а) выписной эпикриз на руки, с рекомендациями ознакомлен (-а).

Дата 30.04.2019

Подпись И.И.



Исследования с использованием методов «ФЕДУ»
исследовательский клинический институт педиатрии
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)
Талдомская ул., д. 2, г. Москва, 125412

ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420

Тел. +7 495 434 0329 | Факс +7 495 434 6129
E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА

ул. Талдомская, д. 2,
г. Москва, 125412

Тел. +7 495 484 0292 | Факс +7 495 483 3335
E-mail: niki@pedklin.ru

ПРОТОКОЛ КОНСИЛИУМА ВРАЧЕЙ

«О назначении пациенту лекарственного препарата, не зарегистрированного на территории Российской Федерации, для оказания ему медицинской помощи по жизненным показаниям и необходимости его ввоза»

№ 69/4

от « 17 » 04 2019 г.

«УТВЕРЖДАЮ»

Заместитель директора Института педиатрии
имени Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО
РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

И.А. Ковалёв
М.П.

КОНСИЛИУМ ВРАЧЕЙ В СОСТАВЕ:

ПРЕДСЕДАТЕЛЬ: заместитель директора по лечебной работе – д.м.н. Ковалёв И.А.

ЧЛЕНЫ КОНСИЛИУМА:

Лечащий врач (секретарь) Булыгина А.Н., врач-педиатр

Заведующий отделением к.м.н. Прыткина М.В., врач-педиатр

Врач-специалист ведущий н.с. к.м.н. Дорофеева М.Ю., врач-невролог

(Ф.И.О., должность, специализация, квалификация)

ДАТА, ВРЕМЯ И МЕСТО ПРОВЕДЕНИЯ КОНСИЛИУМА: 17/04/2019 12.00

Отделение раннего возраста

№ истории болезни (амбулаторной карты): 3375/2019

ПРИЧИНА СОЗЫВА КОНСИЛИУМА: «О назначении лекарственного препарата по жизненным показаниям».

ДАННЫЕ О ПАЦИЕНТЕ:

Ф.И.О.: Афанасьева Вероника Евгеньевна

Дата рождения: 17/07/2018.

Адрес места жительства: Самарская обл., Чапаевск г, Ульянова ул., д. 85

ДАННЫЕ О СОСТОЯНИИ ПАЦИЕНТА:

Диагноз основной клинический: Эпилептическая энцефалопатия. Задержка психомоторного развития. Синдромальная патология, неуточненная. Синдром Айкарди?

Анамнез жизни и заболевания, ранее проводимое лечение и его результаты:

ребенок от второй беременности, протекавшей с ОРВИ в 25 недель, на фоне хронической хламидийной инфекции ХОПН, ИЦН (по данным УЗИ в 34 недели - агенезия мозолистого тела, гидроцефалия, проведен перинатальный консилиум)

роды вторые в сроке 36 недель, при рождении масса 1990 гр, длина 44 см, Апгар 5/6 баллов.

состояние при рождении расценено как тяжелое, ребенок интубирован, ИВЛ - 2е суток, с 4 с/ж находился в ОПН, проведено КТ головного мозга - агенезия мозолистого тела, аномалия Денди-Уокера? смешанная гидроцефалия.

на 18 с/ж выписана домой.

С рождения обращает на себя внимание шумное дыхание.

В связи с задержкой психомоторного развития в 4 месяца госпитализирована, при обследовании: кариотип 46,XX

MPT - МР - картина синдрома Денди-Уокера, киста полости прозрачной перегородки. ЗЗГ 23.11.18 -

Эпилептиформной активности не зарегистрирована, проведено стимулирующее лечение с некоторой положительной динамикой.

ВЗЭПМ от 11.12.2018 в течение 60 минут - признаки диффузных изменений БЭМ с признаками вовлечения срединно-стволовых структур мозга. Убедительных данных за типичную эпилептическую активность не выявлено.

с 8ми месяцев после пробуждения появились приступы с заведением глаз наверх, напряжением мышц, приведением рук и ног сериями, длительностью от 3-5 минут до нескольких десятков.

консультирована эпилептологом - рекомендовано применение Кортефа 10 мг/кг/сут per os, на момент поступления получает терапию 5 дней без значимого эффекта.

Данные проведенного лабораторного и инструментального обследования:

ВЗЭПМ от 08.04.2019: в состоянии активного и пассивного бодрствования регистрируется интерикальная эпилептиформная активность, представленная зонально-акцентированным вариантом гипсаритмии, с доминированием в правой височно-затылочной области с унилатеральным распространением до правой гемисферы, а также независимо, в левой теменно-затылочной области с тенденцией к распространению по левому полушарию. при пробуждении зарегистрирован клиничко-згг паттерн симметричных пропусксивных тонических инфантильных спазмов в виде продолженной серии приступов.

ОБОСНОВАНИЕ НАЗНАЧЕНИЯ ДАННОГО ЛЕКАРСТВЕННОГО ПРЕПАРАТА:

1. Критерии эффективности: Препарат Вигабатрин (Сабрил) является эффективным средством для противосудорожной терапии больных с этой тяжелой патологией, отсутствуют альтернативные препараты при данной форме эпилепсии, рекомендован ILAE (международная противосудорожная лига), класс доказательности А. Эффективность терапии Вигабатрином (Сабрил) у детей с туберозным склерозом, симптоматическими фокальными приступами и спазмами и/или синдромом Веста составляет более 90%. Препарат имеет европейскую регистрацию. Аналогов в России нет. Препарат Вигабатрин (Сабрил) (таблетки по 500 мг) выпускается Sanofi Group, назначается больному из расчета 100 - 200 мг/кг массы тела в два приема ежедневно длительно (на протяжении многих лет).

В связи с тем, что препарат Вигабатрин (Сабрил) не зарегистрирован для применения на территории Российской Федерации, закупка препаратов и лечение ребенка должны проводиться в соответствии с разрешением Росздравнадзора и правилам отпуска лекарств фирмами производителями Sanofi Group.

2. Критерии безопасности: Значимых соматических побочных эффектов от приема препарата не описано. Необратимым побочным эффектом терапии может стать концентрическое сужение полей зрения, но у данного ребенка предполагаемая польза значительно превышает предполагаемую опасность от данного побочного эффекта. Мама предупреждена о возможности данного осложнения терапии. У пациента нет выявленных противопоказаний к приему Вигабатрина (Сабрил).

3. Фармакоэкономический профиль: Учитывая снижение частоты приступов на фоне приема, экономическая целесообразность обусловлена отсутствием экстренных обращений и госпитализаций в связи с эпилептическими приступами, значительное снижение затратности реабилитации ребенка и последующей социализации.

РЕШЕНИЕ КОНСИЛИУМА:

В соответствии с Постановлением Правительства РФ от 29.09.2010 №771 «О порядке ввоза лекарственных средств для медицинского применения на территорию Российской Федерации» (вместе с «Правилами ввоза лекарственных средств для медицинского применения на территорию Российской Федерации») и Приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 09.08.2005 №494 «О порядке применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям» **КОНСИЛИУМ ПОСТАНОВИЛ: разрешить к индивидуальному ввозу и применению не зарегистрированный на территории Российской Федерации лекарственный препарат «Вигабатрин (Сабрил)» для оказания медицинской помощи пациенту по жизненным показаниям.**

Расчет количества препарата: Вигабатрин (Сабрил) 1000мг в сутки (138мг/кг в сутки), на год ребенку необходимо 730 таблеток.

Количество упаковок препарата сроком на год - 8 упаковок препарата «Сабрил 500 мг» по 100 таблеток.

С содержанием решения Консилиума ознакомлен и был проинформирован о данном лекарственном средстве, об ожидаемой эффективности предлагаемой терапии, о безопасности лекарственного средства, степени риска, а также о действиях в случае непредвиденных эффектов влияния лекарственного средства на состояние его здоровья о чём собственноручно расписался в информированном добровольном согласии.

Ирина Александровна Жукова

(Ф.И.О. и подпись пациента или его законного представителя)

ПОДПИСИ УЧАСТНИКОВ КОНСИЛИУМА:

[Подписи участников консилиума]

д.м.н. Ковалёв И.А.
к.м.н. Агапов Е.Г.
к.м.н. Дорофеева М.Ю.
к.м.н. Прыткина М.В.
Булыгина А.Н.

* В соответствии с требованиями приказа Минздравсоцразвития РФ от 09.08.2005 № 494 «О порядке применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям» заместитель директора по лечебной работе имеет право подписи данного документа на основании доверенности № 55 от 21.03.2018 г.