

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Тюменской области "Областная клиническая больница №1"

Неврологическое отделение

г. Тюмень, Ул. Котовского, 55

Выписной эпикриз из медицинской карты стационарного больного № 0101028350

Уважаемый коллега!

Пациент: Ахметова Алёна Александровна

Дата рождения: 1986

Пол: Женский

Адрес проживания: Тюменская обл.

Адрес пациента:

Дата: 02.10.2024 13:30

Находилась в стационаре с 24.09.2024 11:22 по 02.10.2024 13:30

Участники совместного осмотра:

Сотрудник	Должность	Звание
Остагчук Екатерина Сергеевна	Заведующий (начальник) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда)	к.м.н

Диагнозы:

МКБ-10	Наименование по МКБ-10	Детализация
<b>Основной</b>		
G12.2	Болезнь двигательного нейрона	Болезнь двигательного нейрона, боковой амиотрофический склероз, легкий смешанный бульбарный и всеподульбарный синдром, легкая слабость мимических мышц с двух сторон, смешанный тетрапарез до глубокого в нижних и легкого в верхних конечностях, умеренный амиотрофический синдром, нарушение ФТО по типу недержание мочи, сенсорная полинейропатия верхних и нижних конечностей

**Жалобы:** при поступлении: на слабость в руках и ногах, периодически затрудненное глотание, скопление слизи в горле, периодически затрудненное дыхание

**Анамнез заболевания:** Считает себя больной в течение 3 лет, когда стала отмечать, что во время тренировок правая нога стала слабее, связывала с артрозом коленного сустава, за мед. помощью не обращалась. Слабость в ноге со временем стала сопровождаться переразгибанием в коленном суставе при ходьбе. Не могла выполнять некоторые упражнения. Впервые обратилась за мед. помощью в августе 2022 г амбулаторно по м/х, заключение не представлено. Выполнено МРТ шейного отдела позвоночника от 2023 г, диск не представлен: дегенеративно-дистрофические изменения, многоуровневые протрузии. Стала отмечать слабость в правой кисти. МРТ ПКОП 22.11.2022г - ДДИП, с нарушением статики, протрузия мид L4-5 с частичным обызвествлением, спондилоартроз L4-S1. Также выполнено МРТ грудного позвоночника (не представлено, со слов, норма). Осмотрена нейрохирургом, рекомендовано МРТ головного мозга-без патологии. ЭНМГ игольчатая от 03.2023 г: нейрофизиологические признаки вторичной нейрогенной перестройки мышц нижних конечностей и правой в/к, признаки активного денервационно-реиннервационного процесса, данные не противоречат передне-роговому поражению. ЭНМГ игольчатая от 25.10.23: по сравнению с обследованием от марта 2023 г, спонтанная активность двигательных единиц и выросла средняя длительность ПДЕ. Наблюдалась у невролога (заключение не представлено), заочно консультирована Брылевым Л.В. (г.Москва), со слов, диагноз подтвержден, заключение не представлено. 17.07.2023г обнаружен гомозиготный патогенный вариант SOD1, результат от 12.08.2023г. Самостоятельно обратилась в клинику лечения боли, была проведена онлайн телеконсультация с врачом –неврологом Марфин СА, диагноз: Боковой амиотрофический склероз, шейногрудная форма с формированием тетрапареза, спорадический вариант. Неустойчивость правого коленного сустава (повреждение крестообразных связок), даны рекомендации. Отмечает постепенную слабость в левых конечностях, передвигается с тростью. Установлена I группа инвалидности в 12.2023. С 28.02.2024 по 13.03.2024 гг, стационарное лечение в ГАУЗ ТО с диагнозом - Болезнь двигательного нейрона, достоверный боковой амиотрофический склероз, генетически детерминированный как гомозиготный патогенный вариант SOD1; смешанный периферический нижний парапарез до глубокого в правой нижней конечности(б7303.3); в правой нижней конечности: 2-2 балла, в левой нижней конечности: 3-3 балла, смешанный парез правой верхней конечности: 5-5-4 балла, двусторонняя пирамидная недостаточность в в/к, легкий амиотрофический синдром, выраженные статико-динамические нарушения, бульбарный синдром: легкая дисфагия.

**Анамнез жизни:** Туберкулез, гепатит, ВИЧ, вен. заболевания отрицает. Хронические заболевания отрицает. Травмы отрицает. Маммопластика, импланты (около 8 лет назад). Беременностей-3, родов-3 (2013, 2008,2006). Аллергологический анамнез не отягощен. Вредные привычки отрицает. Эпидемиологический анамнез: контакт с больными ОРВИ, COVID-19 за последние 14 дней отрицает, за пределы Тюменской области не выезжала.

**Аллергологический анамнез:** Не отягощен

**Перенесенные заболевания:** простудные заболевания, родовые травмы, ВИЧ, гепатиты, туберкулез, ЧМТ, судорожные припадки, операции, острые/хронические заболевания печени/почек, COVID-19 отрицает.

**Объективный статус (при поступлении):** Масса тела: 54 кг. Рост: 164 см. ИМТ: 20,08 кг/м2. Общее состояние: удовлетворительное. Положение больного: активное, ходит с тростью. Сознание: ясное, ШКГ 15 баллов. Температура тела: 36,4 °С. Слизистые: чистые. Кожные покровы: чистые, физиологической окраски. Щитовидная железа: обычных размеров. Число дыханий в минуту: 16 в мин. Сатурация: 98 %. Дыхание через нос: свободное. Голосовое дрожание: нормальное. Дыхание: везикулярное. Хрипы: нет. Характер одышки: нет. ЧСС: 65 в мин. Пульс: ритмичный. АД на правой руке: 117/72 мм рт.ст. Тоны сердца: ясные, ритмичные. Пульсация на периферических артериях: определяется. Язык: влажный. Зев: без гипертонии. Живот: не вздут, мягкий, безболезненный. Печень: безболезненная, по краю реберной дуги. Перитонеальные симптомы: отрицательные. Стул: оформленный, со слов. Мочевыделение: свободное, периодически отмечает недержание мочи. Диурез: адекватный.

Неврологический статус: ШКГ: 15. Критичность: сохранена. Ориентация в месте и времени: сохранена. Общемозговая симптоматика: отрицательная. Зрительные нарушения: нет. Глазные щели: D = S. Зрачковая реакция на свет: сохранена. Движения глазных яблок: в полном объеме. Страбизм: нет. Диплопии: нет. Нистагм: отсутствует. Нарушение чувствительности на лице: нет. Лицо: симметричное, слабость оскала с двух сторон, поперечная улыбка. Корнеальные рефлексы: D = S. Бульбарные симптомы: легкая дисфагия, фибрилляция языка. Рефлексы орального автоматизма: хоботковый, Маринеску-Радовича с двух сторон. Легкая дисфония периодически, усиливается в положении лежа. Точки выхода у пары ЧМН: безболезненны. Движения нижней челюсти: сохранены. Фонация: не изменена. Глоточный рефлекс: отсутствует. Мышечная сила в руках: справа 5-5-4 балла, слева 5-5-4 балла. Мышечная сила в ногах: в правой нижней конечности 3-3-2 балла, в левой нижней конечности 2,5-3-2 балла. Мышечный тонус в руках: низкий. Мышечный тонус в ногах: низкий. Атрофия: гипотрофия надостных, подостных мышц, мышц верхних конечностей, межкостных мышц кистей, бедер, голени. Рефлексы с рук: охвачены с расширением рефлексогенных зон. Рефлексы с ног: не вызываются. Брюшные рефлексы: сохранены. Патологические стопные рефлексы: Бабинского с двух сторон. Единичные фибрилляции в области спины, грудной клетки. В позе Ромберга: не стоит из-за парапареза. Чувствительность: сохранена. Коленно-пяточная проба: не выполняет из-за парапареза. Пальце-носовая проба: слева и справа с легкой интенцией. Походка: паретическая с опорой на трость. Поверхностная чувствительность: болевая гипестезия с уровня нижней трети голени и в нижней трети предплечий по полиневритическому типу. Глубокая чувствительность: не нарушена. Боли: отрицает. Апатияческие нарушения: нет. Агнозии: нет. Эпилептические припадки: нет. Контроль за функцией тазовых органов: периодически отмечает недержание мочи.

**Проведено лечение:** 24.09.2024 - 30.09.2024 Сложный раствор Цитофлавин (Инозин + Никотинамид + Рибофлавин + Янтарная кислота\*), Раствор для внутривенного введения по 10 мл + Натрия хлорид (Натрия хлорид), раствор для инфузий 0.9 % по 250 мл] 1 раз в день, Внутривенный, дней приема: 7; 24.09.2024 - 30.09.2024 Сложный раствор Мексидол(ЭТИЛМЕТИЛГИДРОКСИПИРИДИНА СУКЦИНАТ), Раствор для внутривенного введения 50 мг/мл по 5 мл + Натрия хлорид (Натрия хлорид), раствор для инфузий 0.9 % по 100 мл] 1 раз в день, Внутривенный, дней приема: 7;

**Результаты исследований:**

КЛИНИЧЕСКАЯ ИСТОРИЯ БОЛЕЗНИ от 24.09.2024:

Вес 54 кг; Рост 164 см;

ОАК от 25.09.2024:

Тромбоцит (PCT) 0,2 %; Средний объем эритро (MCV) 86,6 фЛ; Сред. конц. гема в эр. (MCHC) 346 Г/Л; Сред. сод. гема (MCH) 30 Пг; Тромбоциты (PLT) 224 10<sup>9</sup>/Л; Коэфф. анизотр. эритро. (RDW-SD) 40,6 фЛ; Коэфф. анизотр. эритро. (RDW-CV) 13 %; Ширина распредел. тромб. (PDW) 15,8 фЛ; Средний объем тромб (MPV) 8,9 фЛ; P-LCR коэффициент крупных тромбоцитов 18,6 %; Нейтрофилы (NEU) 2,32 10<sup>9</sup>/Л; Моноциты (MONO) 0,32 10<sup>9</sup>/Л; Лимфоциты (LYM) 1,65 10<sup>9</sup>/Л; Базофилы (BASO) 0,02 10<sup>9</sup>/Л; Гемоглобин (HGB) 122 Г/Л; Незрелые гранулоциты (IG%) 0 %; Ядерные эритроциты (NRBC) 0 10<sup>9</sup>/Л; Ядерные эритроциты (NRBC%) 0 /100WBC; Лейкоциты (WBC) 4,37 10<sup>9</sup>/Л; Эритроциты (RBC) 4,06 10<sup>12</sup>/Л; Процент эозин (EOS%) 1,4 %; Гематокрит (HCT) 35,2 %; Процент базоф (BASO%) 0,5 %; Процент моноц (MONO%) 7,3 %; Процент лимф (LYM%) 37,6 %; Процент Нейтроф (NEU%) 53,2 %; Эозинофилы (EOS) 0,06 10<sup>9</sup>/Л;

ОАМ от 25.09.2024:

Нитриты 0 Отрицательный ; Белок 0 Отрицательный Г/Л; Глюкоза 0 Норма ММОЛЬ/Л; Цвет Желтый; Прозрачность Прозрачный; Кислотность 6 Слабо-кислая ; Удельный вес 1 018 ; Кетоны 0,5 Слабоположительный МГ/ДЛ; Эпителий плоский 0,0 0-1 в пз В\_1 МКЛ; Эритроциты 1 В\_1 МКЛ; Слизь 0,00 Положительный В\_1 МКЛ; Бактерии 30 В\_1 МКЛ; Билирубин 0 Отрицательный МКМОЛЬ/Л; Сперматозоиды Отрицательный В\_1 МКЛ; Соли 0,000 Отрицательный В\_1 МКЛ; Уробилиноген 0 Норма МГ/ДЛ; Гиалянные цилиндры 0,00 Отрицательный В\_1 МКЛ; Лейкоциты ;

АНАЛИЗ КРОВИ БИОХИМИЧЕСКИЙ ДЛЯ МИГ от 25.09.2024:

Билирубин общий 3,8 МКМОЛЬ/Л; Билирубин прямой 2 МКМОЛЬ/Л; Креатинин 44 МКМОЛЬ/Л; Общий белок 71 Г/Л; Мочевина 4,1 ММОЛЬ/Л; АЛТ 7,6 ЕД/Л; АСТ 11,4 ЕД/Л;

БИОХИМИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ КРОВИ РАСТЯЖЕННЫЙ от 25.09.2024:

Глюкоза 5,85 ММОЛЬ/Л; С-реактивный белок 1,38 МГ/ДЛ;

ИОНОГРАММА от 25.09.2024:

Кальций общий 2,26 ММОЛЬ/Л; Натрий 143 ММОЛЬ/Л; Хлориды 106,7 ММОЛЬ/Л; Калий 4 ММОЛЬ/Л;

КФК от 25.09.2024:

Креатинфосфокиназа 171 ЕД/Л;

АНТИТЕЛА К ВИЧ от 25.09.2024: Отрицательный;

СИФИЛИС РМР от 25.09.2024: ОТРИЦАТЕЛЬНЫЙ;

АНТИТЕЛА К ВИРУСУ ГЕПАТИТА С (ANTI-HCV СУММАРНЫЙ) от 26.09.2024:

Антитела к вирусу гепатита С (АТ к HCV) 0,000 Отрицательный {ОПкрит.=0,343} ;

ОПРЕДЕЛЕНИЕ АНТИТЕЛ КЛАССОВ К ЯДЕРНОМУ АНТИГЕНУ (HBSAG) ВИРУСА ГЕПАТИТА В (HEPATITIS B VIRUS) В КРОВИ от 27.09.2024:

Суммарные Антитела-HBscoreAg гепатита В 0,124 Подозрительный ;

ПРОТОКОЛ ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ от 25.09.2024:

Исследование: ФВД; Функция внешнего дыхания; Дата начала: 25.09.2024; Дата окончания: 25.09.2024; Обращение: Первичный; Место проведения: Стационар; Протокол: ФЖЕЛ 2,68 л – 78,3% ОФВ1 2,21 л – 75,1% ОФВ1/ФЖЕЛ 102,4%; Заключение: Оценить показатели вентиляционной функции легких не представляется возможным – недостаточное усилие при выполнении маневра ЖЕЛ, ФЖЕЛ; Форма оказания медицинской помощи: плановая; Подозрение на ЗНО: Нет;

ЭЛЕКТРОКАРДИОГРАФИЯ от 25.09.2024:

Ритм: Эктопический предсердный ритм в минуту; Нарушения реполяризации: Признаки нарушения обменных процессов в миокарде; Заключение: Эктопический предсердный ритм 71 в минуту. Признаки нарушения обменных процессов в миокарде; Итоговая таблица: Показатель: Ширина QRS; Значение: 0; Показатель: Интервал PQ; Значение: 0; Показатель: Ширина зубца P; Значение: 0; Показатель: Ширина комплекса QRS; Значение: 0; Показатель: Интервал QT; Значение: 0; Показатель: Коррегированный интервал QT; Значение: 0;

МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНАЯ ТОМОГРАФИЯ ГОЛОВНОГО МОЗГА от 28.09.2024:

Описание ИССЛЕДОВАНИЕ: Первичное. МОЗГОВОЕ ВЕЩЕСТВО: Очагов патологической интенсивности сигнала в веществе больших полушарий мозга не выявлено. Базальные ядра типично сформированы и симметричны, таламусы и мозолистое тело не изменены. Извилины без особенностей, формируют обычный анатомический рисунок, кортикально-медуллярная граница не нарушена. ЛИКВОРОСОДЕРЖАЩИЕ ПРОСТРАНСТВА: Смещения срединных структур нет. Межполушарная щель не расширена Конвексальные субарахноидальные пространства не изменены. Желудочки мозга не расширены, боковые желудочки относительно симметричны. Водопрод не сужен, признаков нарушения ликворотока не выявлено. Сосудистые сплетения боковых желудочков расположены обычно, сигнал не изменён. Базальные цистерны - нормального размера. ОСНОВАНИЕ МОЗГА: Селлярная область и основание черепа без изменений. Гипофиз расположен интраселлярно, сигнал от ткани гипофиза однородный. Хиалма не изменена. ЗАДНЯЯ ЧЕРЕПНАЯ ЯМКА: Мозжечок - не изменен, без очаговых изменений и признаков атрофии. Ствол мозга не изменен, средний мозг, мост, продолговатый мозг не изменены. КОСТНЫЕ СТРУКТУРЫ: Кости свода черепа без изменений, внутренняя кортикальная пластинка лобной кости не утолщена. Структуры орбит - без видимых патологических изменений, глазные яблоки обычно сформированы, округлой формы. Мышцы орбиты не изменены. Околососовые пазухи и сосцевидные отростки – обычно пневматизированы. Заключение Патологических изменений не выявлено. Рекомендации;

ЭЛЕКТРОНЕЙРОМИОГРАФИЯ СТИМУЛЯЦИОННАЯ МОТОРНАЯ , 4 НЕРВА от 30.09.2024:

Обследование: Электронейромиография стимуляционная моторная , 4 нерва; Заключение: Пациентка направлена с подозрением на болезнь двигательного мотонейрона. Исследовано 3 мышцы: 1. левая передняя большеберцовая мышца- признаков спонтанной мышечной активности не выявлено.ПДЕ по амплитуде увеличен а, средняя 2193мкВ, при норме 750мкВ, максимальная 5600мкВ, по длительности в пределах нормы 2. левая мышца бедра- признаков спонтанной мышечной активности не выявлено.ПДЕ по амплитуде увеличена, средняя 4016мкВ, при норме 750мкВ, максимальная 9085 мкВ, по длительности в пределах нормы . 3. левая дельтовидная - признаки спонтанной мышечной активности в виде едичной ПОВ, П Е по амплитуде увеличена, средняя 2200, по длительности в норме . Резюме: Полученные результаты не характерны для болезни двигательного мотонейрона - полной отсутствие спонтанной мышечной активности в исследованных мышцах , увеличенные амплитуды ПДЕ могут быть характерны как для вертеброгенного страдания , так и для мотонейронального страдания , но при наличии спонтанной мышечной активности;

**Описание динамики состояния пациента на момент выписки:** Пациентка осмотрена коллегиально совместно с заведущей кафедры неврологии и нейрохирургии Тюменского ГМУ Кичеровой О.А., профессором кафедры Рейхерт Л.И., доцентом кафедры, к.м.н. Доян Ю.И. С целью исключения хронической воспалительной полинейропатии рекомендовано выполнение стимуляционной ЭНМГ.

От дальнейшего лечения и обследования в условиях неврологического отделения пациентка отказывается, отказ получен в письменном виде.

**Исход заболевания:** Без динамики

**Риск неблагоприятной ситуации:** Средний

**Объективный статус (при выписке):** Рост: 164. Вес: 54. ИМТ: 20,08. Общее состояние: удовлетворительное. Сознание: ясное, ШКГ 15 баллов. Температура тела: 36,4 °С. Кожные покровы: чистые, физиологической окраски. Число дыханий в минуту: 17 в мин. Сатурация: 97 %. Дыхание через нос: свободное. Голосовое дрожание: нормальное. Дыхание: везикулярное. ЧСС: 70 в мин. АД на правой руке: 122/76 мм рт.ст. Язык: влажный. Зев: без гиперемии. Живот: не вздут, мягкий, безболезненный. Печень: безболезненная, по краю реберной дуги. Перитонеальные симптомы: отрицательные. Стул: оформленный. Мочепускание: свободное, периодически отмечает недержание мочи. Диурез: адекватный.

**Локальный статус (при выписке):** Неврологический статус: ШКГ: 15. Критичность: сохранена. Ориентация в месте и времени: сохранена. Общемозговая симптоматика: отрицательная. Зрительные нарушения: нет. Глазные щели: D = S. Зрачковая реакция на свет: сохранена. Движения глазных яблок: в полном объёме. Страбизм: нет. Диплопия: нет. Нистагм: отсутствует. Нарушение чувствительности на лице: нет. Лицо: симметричное, слабость оскала с двух сторон. Корнеальные рефлексы: D = S. Бульбарные симптомы: легкая дисфагия, фибрилляция языка. Рефлексы орального автоматизма: роботковый, Маринеску-Радовича с двух сторон. Легкая дисфония периодически, усиливается в положении лежа. Точки выхода ч пары ЧМН: безболезненны. Движения нижней челюсти: сохранены. Фонация: не изменена. Глоточный рефлекс: отсутствует. Мышечная сила в руках: справа 5-5-4 балла, слева 5-5-4 балла. Мышечная сила в ногах: в правой нижней конечности 3-3-2 балла, в левой нижней конечности 2,5-3-2 балла. Мышечный тонус в руках: низкий. Мышечный тонус в ногах: низкий. Атрофия: гипотрофия надостных, подостных мышц, мышц верхних конечностей, межкостных мышц кистей, бедер, голени. Рефлексы с рук: оживлены с расширением рефлексогенных зон. Рефлексы с ног: не вызываются. Брюшные рефлексы: сохранены. Патологические стопные рефлексы: Бабинского с двух сторон. Едичные фибрилляции в области спины, грудной клетки. В позе Ромберга: не стоит из-за паразеса. Чувствительность: сохранена. Коленно-пяточная проба: не выполняет из-за паразеза. Пальце-носовая проба: слева и справа с легкой интенцией. Походка: паретическая с опорой на трость. Поверхностная чувствительность: болевая гипестезия с уровня нижней трети голени и и нижней трети предплечий по полиневритическому типу. Глубокая чувствительность: не нарушена. Боли: отрицает. Афапические нарушения: нет. Агнозии: нет.

Эпилептические припадки: нет. Контроль за функцией тазовых органов: периодически отмечает недержание мочи.

**Рекомендации:** Наблюдение терапевта, невролога амбулаторно в поликлинике по месту жительства.

Выполнение стимуляционной электронейромиографии амбулаторно, по результатам исследования консультация врача-невролога консультативной поликлиники ГБУЗ ТО ОКБ№1.

Консультация врача-генетика амбулаторно в плановом порядке. Проведение полногеномного секвенирования для уточнения генетической природы заболевания (данное обследование в рамках ОМС не предоставляется).

Явка в поликлинику по месту жительства.

Пациент ознакомлен со всеми пунктами выше указанных рекомендаций, которые обсуждены совместно с лечащим врачом. Пациент осведомлен о том, что не все рекомендованные лекарственные препараты входят в список льготного обеспечения.

**По всем интересующим вопросам Вы можете проконсультироваться по тел.:** 28-76-05 (ординаторская), 28-75-90 (пост)

**С уважением,**

**Лечащий врач:** Кузнецов Виталий Викторович

**Заведующий отделением:** Остапчук Екатерина Сергеевна

#### ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Организация	Сертификат	Дата подписания
ГБУЗ ТО "ОКБ №1	49 9B FE 20 00 01 00 05 FE 14 Кузнецов Виталий Викторович действителен с 10.11.2023 11:02:08 по 10.02.2025 11:12:08	02.10.2024 13:29:56
ГБУЗ ТО "ОКБ №1	33 D1 C3 E6 00 01 00 05 B8 9C Остапчук Екатерина Сергеевна действителен с 12.09.2023 13:58:08 по 12.12.2024 14:08:08	07.10.2024 8:22:42
ГБУЗ ТО "ОКБ №1	33 D1 C3 E6 00 01 00 05 B8 9C Остапчук Екатерина Сергеевна действителен с 12.09.2023 13:58:08 по 12.12.2024 14:08:08	07.10.2024 8:28:39