

РЕСПУБЛИКА ТАТАРСТАН
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ГАУЗ «ДЕТСКАЯ РЕСПУБЛИКАНСКАЯ
КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА МЗ РТ»



ТАТАРСТАН РЕСПУБЛИКАСЫ
СӘЛАМӘТЛЕК СAKЛАУ МИНИСТРЛЫГЫ
ДАССУ «РЕСПУБЛИКА БАЛАЛАР КЛИНИК
ХАСТАХАНӘСЕ ТР ССМ»

420138 г. Казань ул. Оренбургский тракт 140

Педиатрическое отделение 5

тел.: (843)237-30-50, факс: (843) 237-30-18

e-mail: Priemnaya.Glvrach@tatar.ru

тел. ординаторской: 237-30-09

тел. поликли.: 237-30-39, тел. приемного отд. 237-30-19, 267-89-54

ВЫПИСКА ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 8914323.

Пациент Ахтареева Эмира Айдаровна, д. р. 22.10.2019

Дом. адрес: РТ, г. Казань,

Находится в отделении: с 29.11.19 по 09.12.19

ДИАГНОЗ: Незавершенный остеогенез с АД типом наследования (НО III-IV тип?)

Закрытый патологический поднадкостничный перелом костей правой голени в средней трети без смещения. Закрытый поднадкостничным перелом левой плечевой кости без смещения.

Дефицит витамина Д.

Анамнез заболевания: Ребенок от 4 беременности 3 срочных оперативных родов в 39+3 недель. ОАА (1 н/б). Аномалии развития плода: системная скелетная дисплазия по типу несовершенного остеогенеза. Ребенок доношенный с весом при рождении 2776 г, рост 50 см, окружность головы 34 см, окружность груди 33 см. По Апгар 8/8б. ВПР - системная скелетная дисплазия. Укорочение трубчатых костей в ножках больше, чем в руках. Выписана из родильного дома 28.10.19 в удовлетворительном состоянии.

28.10.19 прием ортопеда: варусная деформация нижних конечностей; назначено: ЛФК, пеленание.

24.11.2019 обратились в ГАУЗ РКБ МЗ РТ (нечаянно прижали левое плечо), на рентгенограмме: закрытый надкостничным диафизарный перелом левой плечевой кости без смещения (на фоне несовершенного остеогенеза); выполнена мягкая повязка по типу Дезо с прошиванием.

28.11.19 после пеленания появились боли в правой нижней конечностях. Обратились в ДРКБ, госпитализированы в отделение травматологии и ортопедии. По данным рентгенографии выставлен диагноз: закрытый патологический поднадкостничным перелом костей правой голени в средней трети без смещения на фоне явлений несовершенного остеогенеза. Наложена гипсовая повязка.

Для дальнейшего лечения переведен в педиатрическое отделение ДРКБ 02.12.19.

Анамнез жизни: Беременность 4, роды 3, на сроке 39+3 недель, вес при рождении 2776 гр. По Апгар 8/8б. Наследственность: не отягощена. Жилищно-бытовые условия в семье: удовлетворительные. Социальный статус: благополучный.

Состояние на момент перевода в отделение педиатрии: тяжелое, за счет явлений несовершенного остеогенеза. Угрожаем по повторным переломам костей. Видимая саблевидная деформации обеих голени, перелом левой верхней конечности (фиксирована повязкой типа Дезо), на правую голень наложена гипсовая повязка.

Сознание ясное. Положение малоактивное. Кожные покровы бледно-розовые, высыпания на лице в виде акне новорожденных.

Тургор мягких тканей нормальный. Язык: влажный. Дыхание: проводится с обеих сторон, пузрильное. Хрипы: не выслушиваются. Тоны сердца: ясные. Живот: безболезненный при пальпации. Печень: не увеличена. Селезенка: не увеличена. Мочеиспускание: не нарушено. Стул: достаточным объемом.

Проведенные обследования:

Анализ крови:

Дата	WBC	RBC	HGB	HCT	NEU	LYM	СОЭ	Длит. кровот.	Вр. Сверт.
29.11.19	14,9	4,82	142	44,1	30,0%	55,8%	5 мм/час	59 сек	4 мин 2 сек

Биохимический анализ крови от 3.12.19: общий белок 57.4 г/л, глюкоза 4.8 ммоль/л, АЛТ 35 Ед, АСТ 54 Ед, холестерин 2.86 ммоль/л, мочеви́на 2.4 ммоль/л, креатинин крови 23 мкмоль/л, ЛПНП 1.0 ммоль/л, ЛПВП 1.47 ммоль/л, кальций 2.46 ммоль/л, фосфор 1.78 ммоль/л, ЩФ 267 мккат/л, ионизированный кальций: 1.193 ммоль/л.

Гормональный профиль от 03.12.19: ТТГ 7.5 ме/л, Т4 св 24.5 пмоль/л, кортизол 270 нмоль/л

Кровь на витамин Д от 03.12.19: 16.10 нг/мл

Коагулограмма от 03.12.19: фибриноген 2.6 г/л, ПТИ 110 %, МНО 0.95, АЧТВ 35.1 сек, ТВ 32.7 сек

Генетическое исследование от 25.11.2019: Методом массового параллельного секвенирования на приборе Ion S5 проведен анализ 166 генов, ответственных за костную патологию. Выявлены изменения нуклеотидной последовательности: COL1A2 (NM_000089) 32 экзон с.1901G>T, p.Gly634Val в гетерозиготном состоянии, описана в HGMD (CM930152). Глубина покрытия x460. Мутации в гене COL1A2 обуславливают развитие несовершенного остеогенеза с АД типом наследования.

Консультирована мед. генетиком.

Осмотр глазного дна: ДЗН бледный, границы четкие. Отека нет. Артерии среднего калибра, вены среднего калибра.

НСГ от 05.12.19: макроструктура мозга соответствует возрасту, гидрофильность тканей в норме. Рисунок извилин и борозд отчетливый. Межполушарная борозда в норме. Субарахноидальные пространства в норме. Передние рога боковых желудочков в норме Д=S 1.0 мм, тела в норме Д=S 9.0 мм, задние рога в норме Д=S 10.5 мм. 3,4 желудочки в норме. Сосудистые сплетения контуры четкие, ровные, однородные. ИР 0.76.

УЗИ ОБП и почек от 05.12.19:

Печень мелкозернистой структуры, эхогенность паренхимы нормальная,

Правая доля 57 мм, не увеличена

Левая доля 30 мм, ут увеличена

Диаметр вен в норме

Желчный пузырь 24 x 8 мм,

Стенки эхогенность нормальная, не утолщены

Содержимое анэхогенное

Холедох норма

Поджелудочная железа без особенностей, не увеличена

Селезенка 37 x 21 мм, не увеличена

Левая почка 50x 22 мм

Форма обычная

Паренхима 11.0 мм N

Эхогенность нормальная

Корково-мозговой слой: дифференциация хорошая

ЧЛС: без особенностей

Контур четкие, ровные

Мочеточник N

Правая почка 44 x 20 мм

Форма обычная

Паренхима 8.0 мм N

Эхогенность нормальная

Корково-мозговой слой: дифференциация хорошая

ЧЛС: пиелозктазия, объем лоханки 0.1 см³. В паренхиме почек визуализируются множественные гиперэхогенные пирамидки (нельзя исключить нефрокальциноз).

Контур четкие, ровные

Мочеточник N

Расположение почек в горизонтальном положении обычное

Паранефральные области без особенностей.

Рентгенография конечностей (правая голень и левое плечо) от 09.12.19: сросшийся перелом левой плечевой кости и правой голени. Сняты лонгета и повязка.

Получала лечение: режим палатный, стол грудной, витамин Д в дозе 3000 МЕ.

На момент выписки состояние тяжелое по заболеванию, адаптирована.

Рекомендовано:

Наблюдение педиатра, ортопеда, невролога по месту жительства.

Избегать травматизации.

Продолжить прием вит.Д в дозе 3000 МЕ 1 раз в день, до месяца, с последующим контролем уровня вит Д в сыворотке.

Проведение Эхо-КС (не смогли провести из-за повязки на левой руке)

Консультация сурдолога (для исключения патологии слухового аппарата)

Повтор УЗИ почек, мочевого пузыря через 3 месяца.

Выписка направлена в ФГБОУ Научно- исследовательский детский ортопедический институт имени Г.И. Турнера Минздрава РФ, НЦЗД, ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» для определения дальнейшей тактики ведения, лечения пациента.

Зав. отд. Шакирова А.Р.
Лечащий врач Хусаинова А.Р.



