

Dipartimento Pediatrie Specialistiche – Francesco Emma – Direttore
Unità Operativa Complessa Patologia Metabolica – Carlo Dionisi Vici, Responsabile
Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Metaboliche Ereditarie (Legge n°43: 1.10.1998)

Roma, 20.07.2016
Prot. 413/2016

A chi di competenza

Si certifica che il bambino ALEKSANDROV MARK di nazionalità russa nato il 29.03.2012 è affetto da deficit di GLUT 1 confermato dall'analisi genetica. Tale errore congenito del metabolismo è un disturbo del trasporto del glucosio caratterizzato da encefalopatia, epilessia farmacoresistente, disturbo del movimento, ritardo psicomotorio.

Il bambino necessita di controlli clinici neuro-metabolici, biochimici e strumentali periodici.

Secondo la legislazione Italiana il deficit GLUT 1 è classificato come malattia rara (codice esenzione RCG060) che causa disabilità. I pazienti ricevono gratuitamente i farmaci e i presidi necessari (apparecchio e strisce reattive per la determinazione della glicemia e della chetonemia).

Si rilascia a richiesta per gli usi consentiti dalla Legge.

Dott. Carlo Dionisi Vici

Dr. Carlo Dionisi Vici
Resp. U.O.C. Patologia Metabolica

Больница Младенца Иисуса

Специализированный Департамент педиатрии- Директор, Франческо Эмма

Отделение сложной патологии- Заведующий, Карло Дионисий Вичи

Справочный региональный центр для наследственных патологий (Закон №43, 1.10.1998)

Рим, 20.07.2016

№ 413/2016

Компетенция

Настоящим подтверждается, что пациент АЛЕКСАНДРОВ МАРК, национальность русский, дата рождения 29.03.2012 г., страдает дефицитом GLUT 1, что подтверждено анализами генетики. Это врожденная ошибка метаболизма, нарушение движений, и задержка психомоторного развития.

Ребенку требуется медицинский контроль нейро-метаболизма, биохимия и периодические исследования.

Согласно законодательству Италии дефицит GLUT 1 классифицируется как редкое заболевание (отсутствует код RCG060), что вызывает отключение. Пациенты получают бесплатно необходимое оборудование и лекарства (прибор и тест-полоски для определения уровня глюкозы и кетонов билирубинемия).

Данный сертификат может использоваться в целях не противоречащих Закону.

Доктор Карло Дионисий Вичи
ПОДПИСЬ

Доктор Карло Дионисий Вичи
Отделение патологии Метаболизма

Площадь Сан Онофрио, 4

00165 Рим

Тел. +39 06 68592275- +39 06 68592311

Факс +39 06 68592791

e-mail psp.patmetabolica@opbg.net

Больница Младенца Иисуса
отделение педиатрии
Институт госпитализации и
лечения научного характера
www.ospedalebambinogesi.it

Перевед с итальянского языка на русский язык переводчик Марущак Ольга Вячеславовна
Город Лобня Московской области. Тринадцатого октября две тысячи шестнадцатого года

Марущак Ольга Вячеславовна

От имени Российской Федерации:
Город Лобня Московской области.

Тринадцатое октября две тысячи шестнадцатого года.

Я, Квартальнова Марина Алексеевна, нотариус нотариального округа город Лобня Московской области, свидетельствую подлинность подписи, сделанной переводчиком Марущак Ольгой Вячеславовной в моем присутствии. Личность её установлена.

Зарегистрировано в реестре за № 3-772

Взыскано по тарифу:

100 руб. 00 коп.

Взыскано за услуги правового

Характера на основании ст.15.23 ОЗН:

600 руб.00 коп.

Нотариус



Квартальнова М.А.

14/10

[Handwritten signature]

документ
печать
3
стрелена
листов





неврологическая клиника

МИДЕАЛ

Общество с ограниченной ответственностью
«МИДЕАЛ»

Центр неврологии трудных случаев,
диагностики и лечения эпилепсии

Лицензия на медицинскую деятельность
№ ЛО-63-01-004321 от 02 августа 2017 г.
выданная Министерством здравоохранения
Самарской области

445020 г. Тольятти ул. Ленинградская, 43, 1 этаж
тел/факс: +7-904-741-32-09
e-mail: mideal2014@bk.ru
www.midealklinik.ru

**ВЫПИСКА ИЗ КАРТЫ АМБУЛАТОРНОГО БОЛЬНОГО С ЭПИЛЕПСИЕЙ,
поступающего для амбулаторного курса коррективы кетодиеты**

Дата поступления на курс 17.10.2017

Дата окончания курса 21.10.2017

Ф.И.О. Александров Марк Павлович

Дата рождения 29.03.2012 (5 лет)

Адрес г. Тольятти, Крупской, 22

Описание приступов при коррективке диеты и их частота -
приступы отсутствуют

Краткий анамнез заболевания- приступы начались с 2 месяцев жизни в виде маятникообразных движений глаз, клоний глаз, с 7 мес - тонико-клонические судороги. Диагноз GLUT1 дефицит был поставлен в Италии, в Риме, в госпитале Младенца Иисуса, там же была инициирована кетогенная диета.

Перинатальный анамнез- ребенок от 7 беременности, 1 родов, в срок, самопроизвольных, с массой 3000, 7/8 баллов по шкале Апгар, неонатальный период — б/о, затяжная гипербилирубинемия до 2 мес. Развитие на первом году — до 63 месяцев - нормально, затем задержка, синдром «вялого ребенка», мама отмечает урежение приступов после завтрака и нарастание натошак.

Количество АК примененных у пациента до введения кетодиеты - 1

Соматический статус: Состояние стабильное, удовлетворительное

Вес — 20 кг. Рост 113 см. ИМТ -15,6. Долженствующий вес — 18 кг Долженствующий рост -110 см

Неврологический статус:

ОГ - 51,5 см

Общемозговые, менингеальные симптомы - отсутствуют

Сознание - не нарушено

ЧМН — б/о

Мышечный тонус — диффузно снижен

СХР S=D, патологические стопные и кистевые знаки с 2 -х сторон с двух сторон отсутствуют

Двигательные нарушения — ходит самостоятельно, походка атактическая, гиперкинезы в руках, движения марионетки

Чувствительные нарушения — отсутствуют. Статико-локомоторная недостаточность.

Психомоторное развитие — умеренно отстает в развитии

Речь — ОНР 2 уровня

ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНЫХ МЕТОДОВ ОБСЛЕДОВАНИЯ, проведенных в клинике:

ЭЭГ-видео-мониторинг — 100 минут 18.10.2017

Выявлено: корковая ритмика бодрствования соответствует возрастной норме, физиологические паттерны сна сформированы соответственно возрасту, сон на фазы дифференцирован.

Эпилептиформной активности не зарегистрировано. Эпилептических приступов и их ЭЭГ паттернов не зафиксировано.

Заключение и диск на руках

Лабораторные показатели:

Дата	17 октября		18 октября		19 октября		20 октября		21 октября	
Время	утро	вечер	утро	вечер	утро	вечер	утро	вечер	утро	вечер
Глюкоза крови	4,7	3,9	3,6	3,8	4,4	4,4	4,3	2,8	4,0	
Кетоны крови	2,5	3,5	4,1	4,0	4,7	6,1-3,4	4,4	5,1	5,8	
pH	7,4				7,35		7,34		7,44	
мочевина	2,1				5		4,5		3,2	
pCO2	34,8				32		30,6		32,1	
НСО3	22				17,8		16,5		25,7	
BE	-3				-8		-9		+1	
натрий	143				139		140		144	
калий	5,5				4,4		4,9		3,8	
хлор					106		108		98	
гематокрит	36				40		38		37	
гемоглобин	122				136		129		126	

Биохимический анализ крови 18.10.2017 - общий билирубин- 20,2; креатинин - 43,1; холестерин - 2,38; АСТ-23; АЛТ - 31; ЩФ- 150,5; лактат -1,4, общий белок - 62,3;

ОАК 18.10.2017- лейкоциты- $5,6 \cdot 10^9$; эритроциты - $4,34 \cdot 10^{12}$; гемоглобин - 126;тромбоциты- 238 тыс; э-5; п-0;с-48;л-40;м-7, СОЭ-13 мм/ч

ОАМ 18.10.2017 — в работе

УЗИ органов брюшной полости 18.10.2017 — (копия на руках) — Метеоризм. При осмотре бр. полости отмечается увеличение мезентериальных л/у в виде пакетов 4,5-1,5 см

Клинический диагноз: Недостаточность транспортера глюкозы в мозг (Glut1 deficiency). Статико-локомоторная недостаточность. ОНР2 уровня. Поведенческие, эмоционально-волевые нарушения. Введение кетогенной диеты ребенок проходил в мае 2016 года в Италии, госпитале Млпденца Иисуса (Рим), изначальное соотношение при поступлении на коррективку 2:1. Кетоны были несколько низковаты 2-3, вес и рост не страдают. Но мама не имела возможности использовать кетокалькулятор и опиралась только на готовые итальянские рецепты, что создавало много технических проблем. Соотношение сохранено 2:1, мама обучена работе с калькулятором, подобраны новые рецепты, мама решила вопросы по расчетам.

Переносимость диеты хорошая, приступов нет, мама отмечает на диете улучшение речи и когнитивных функций

РЕЗУЛЬТАТЫ КЕТОГЕННОЙ ДИЕТЫ

Частота приступов — полная редукция

Нормальная картина ЭЭГ сна и бодрствования, отсутствие эпилептиформной активности

РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Продолжить питание по протоколу индивидуально подобранной кетогенной диеты, соотношение 2:1, каллораж - 1350 ккал/сут, белок-20, жиры-122,7, углеводы- 41,4
- Рекомендуемый суточный объем жидкости - 1500 мл
- Соотношение животного и растительного жиров: 30-40% и 60-70% соответственно.
- Контроль уровня кетонов в крови 2 раза в неделю. Среднесуточный уровень кетонов должен равняться 3-5 ммоль/л (утром показатели, как правило, ниже, вечером выше) (глюкометр фирмы Abbott FreeStyle Optimum, кетоновые полоски этой же фирмы — 60 штук/мес и полоски для глюкозы — 30 штук/мес). Также мы рекомендуем примерно 1-2 раза в неделю измерять уровень глюкозы, а также гемоглобина в моче (ранняя диагностика формирования почечного камня).
- Контроль КЩС крови 1 раз в месяц, при появлении рвоты, тошноты, вялости, отказа от еды — внепланово. При резком похудении, выраженной тошноте, рвоте, сонливости необходимо срочно измерить уровень кетонов в крови и при показателях выше 6 ммоль/л или снижения уровня глюкозы ниже 2,5 ммоль/л ввести немедленно 5-10 гр дополнительных углеводов (сок, вода/чай с сахаром,

банан) до тех пор пока уровень кетонов в крови не достигнет 4-6 ммоль/л, а глюкозы не превысит 3 ммоль/л. Кроме того при кишечных и тяжелых респираторных инфекциях уровень жиров может быть временно сокращен.

- Контроль почечных, печеночных проб, холестерина и белкового профиля и мочи - 1 раз в 3 месяца. Контроль УЗИ почек и брюшной полости 1 раз в 3 мес.
- **Рекомендуется контроль уровня витамина Д в крови 1 раз в 3 мес**
- Необходимость корректировки кетогенной диеты 1 раз в 3 месяца
- **Прием витамина Д3, кальция (1000 мг/сут), селена, цинка, фосфора, поливитаминов, цитрата калия, карнитина (1000 мг/сут) для восполнения дефицита микроэлементов, витаминов и корректировки побочных эффектов диеты на весь период проведения кетогенной диеты.**
- Контрольный видео-ЭЭГ-мониторинг с обязательной записью сна (не менее 1 часа) через 3 месяца
- Пожизненная кетогенная диета
- Ребенок может получать санаторно-курортное лечение и реабилитационное лечение в условиях санатория или реабилитационного центра, находящегося в пределах городской черты, исключить электропроцедуры, применение препаратов «ноотропного» ряда, «сосудистые» препараты. Рекомендуется кинезотерапия, массаж, комплексные тактильные методики.
- Мы всегда находимся в распоряжении родителей и пациентов в телефонном режиме или онлайн, когда имеются вопросы относительно диеты, уровня кетонов и КЩС, изменения веса ребенка и т.д.
- При запорах мы рекомендуем отрегулировать питьевой режим, а также ввести в рацион отвар семян льна и/или дополнительно 5 гр растительного масла, эффективным слабительным действием обладает лаксатив «Мувикол-джуниор» (Movicol) – 1 пакетик утром, свечи «Бисакодил».
- Если ребенку необходимы какие-либо медикаменты, то необходимо тщательно прочитать инструкцию и обратить внимание на наличие в составе препарата углеводов, в частности в сиропах, при жизненной необходимости приема, учесть эти углеводы в рационе.
- Если ребенок госпитализируется в стационар по месту жительства, то необходимо предупредить медицинский персонал, что ребенку противопоказано введение глюкозы, других медикаментов, содержащих углеводы, а также пропופола.
- Лечащий врач по месту жительства также может с нами связаться по телефону +7-904-741-32-09 или по электронному адресу: neurolog@midealklinik.ru

Главный врач клиники
Руководитель Центра неврологии
трудных случаев, диагностики и
лечения эпилепсии

Шамаяев Е.Н.

к.м.н. Люкшина Н.Г.

