

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ»

Ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420. Тел./факс: +7 495 4340329, +7 495 4346129 | E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ -
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ
ИМ. АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИШЕВА

ул. Тимомская, д. 2, Москва, 125412. Тел./факс: +7 495 483 41 83, +7 495 4872045 | E-mail: niki@pedklin.ru

КОНСУЛЬТАТИВНО-ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ОТДЕЛЕНИЕ

Единый телефон контактного центра: +7 (495) 109-60-03

Дата 04.03.2023

№ АК 199484 - П

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ВРАЧА-ГЕНЕТИКА

Пациент, Бабаева Арина Тимуровна, 18.02.2020 (3 года),

Адрес:

ЖАЛОБЫ: мышечная слабость, повышенная утомляемость, прихрамывание при ходьбе, аутичные черты поведения в виде стереотипных бытовых привычек, отстраненности от сверстников, снижение показателей глюкозы (до 2,3 ммоль/л), на задержку речевого и моторного развития.

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ: Ребенок от 2 беременности (от первого брака 16 - роды, девочка), роды 2. Беременность протекала на фоне истмико-цервикальной недостаточности, прием утрожестана, низкое прикрепление плаценты. Роды срочные, самостоятельные на 39,5 неделе. Мекониальные околоплодные воды. Масса при рождении - 3070 г, длина - 45 см, Апгар 8/9.

Раннее развитие: голову держит с 3 мес., сидит с 9 мес., ходит с 12 мес., слова с 12 мес.

Наследственный анамнез: старшая сестра (полусибс по матери) - трудности в обучении, избыточный вес, нарушенный аппетит, маленькие ладони, слабое сосание в раннем детстве, вялость (проводился анализ на синдром Прадера-Вилли - отрицательный). У матери в детстве отмечалась гипогликемия, бронхиальная астма.

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ: На первом году жизни отмечалась мышечная слабость, нарушение набора веса. В 1 год 4 мес. - регресс навыков, связанный с вакцинацией от полиомиелита, после отмечались повторные регрессы на фоне ОРВИ. Отмечаются приступы слабости, часто после ночного и дневного сна, которые купируются. В данный момент трудности при поднятии головы из положения лежа на спине. Обследована в стационаре ЭНЦ: "Идиопатическая кетотическая гипогликемия. Аутизм. Синдром мышечной гипотонии (структурная миопатия?)". Накануне консультации - приступ слабости, рвоты (через час после еды), глюкоза 3,9 ммоль/л. КФК - норма. ЛДГ - 262 Ед/л (норма 125-220). Офтальмолог: астигматизм? Получает крахмал в качестве добавки к основному рациону.

ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:

Общее состояние: удовлетворительное

Рост: 91 см (25-50%)

Вес: 12 кг (3-10%)

Окружность головы: 48 см (3-10%)

Фенотип: миниатюрные черты лица, низкий лоб, высокое небо, мышечная гипотония, клинодактилия мизинцев кистей, клинодактилия 4 пальцев стоп, пупочная грыжа, маленькие диспластичные ушные раковины с чрезмерно загнутым завитком. Растрожена. Стереотипная несюжетная игра.

РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ: ТМС от 09.2022: все показатели в пределах нормы.

УЗИ почек и ОБП (от мая 2022): без патологии.

ЭНМГ (06.10.2022): негрубые первично-мышечные изменения в рамках дисплазии соединительной ткани.

Проба с голоданием (14,5 часов): гликемия - 3,43 ммоль/л, кетоны - 2,8 ммоль/л.

МРТ: картина без очаговых изменений, объемных изменений головного мозга. Дилатация верхнего сагиттального синуса, аплазия поперечных венозных синусов.

ЭХО-КГ: без особенностей.

ЭЭГ сна: эпи-активности не зарегистрировано.

ДИАГНОЗ:

E16.1 - Идиопатическая кетотическая гипогликемия. Дифференциальный диагноз между болезнями накопления гликогена, митохондриальными заболеваниями, врожденными миопатиями и хромосомными патологиями (в связи с аутистичными чертами).

РЕКОМЕНДАЦИИ:

На основании клинических признаков и данных обследования (задержка речевого и психо-речевого развития, непереносимости физических нагрузок, повышения ЛДГ, кетонов, гипогликемии, аутистических черт поведения) целесообразно выполнение полного секвенирования генома Дуо (пробанд и старшая

сестра, Платонова Вера Александровна).

1. Полное секвенирование генома (Благотворительный фонд "Геном жизни"; платно - Геномед, Генетико)

2. Наблюдение у эндокринолога, невролога, психиатра по месту жительства.

3. Контроль гликемии.

4. Обращение в МСЭК по поводу получения инвалидности в связи с нарушением развития, необходимостью социальной адаптации и индивидуальной программы реабилитации.

Врач-генетик



Болдарчук Е.О.



ГБУЗ «Детская городская клиническая
больница Святого Владимира ДЗМ»
ДЕПАРТАМЕНТ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ Г. МОСКВЫ
ГБУЗ «ДГКБ им. Владимира ДЗМ»
Тел: 8 (495) 268-22-31, 8 (495) 993-94-65
Консультативно-диагностическое отделение
г. Москва, ул. Рубцовско-Дворцовая, д. 173, 5 корпус

РЕГИСТРАТУРА

8-499-748-04-83

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Ребенок Григорьев Артем 18.04.2012 г.р. лет

Был на консультации у _____

Диагноз Витилиго
Алопеция
Фолликулит в волосах с периф. туфами

Рекомендовано 1. Мелан. лак.

2. Ретиноиды системно
или в локальной форме
с захв. кремом и шир. спектром

3. Обувь с супинатором

4. Апп. с результатами

Дата _____

Подпись _____



13.10.2012

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ И.И. ПИРОГОВА
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ»

Ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997

ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420. Тел./факс: +7 495 4340329, +7 495 4346129 | E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ –
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ
ИМ. АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЦЕВА

ул. Талдомская, д.2, Москва, 125412. Тел./факс: +7 495 483 41 83, +7 495 4872045 | E-mail: niki@pedklin.ru

КОНСУЛЬТАТИВНО-ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ОТДЕЛЕНИЕ

Единый телефон контактного центра: +7 (495) 109-60-03

Дата 18.03.2023

№ АК 199484 - П

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА

Пациент, **Бабаева Арина Тимуровна, 18.02.2020 (3 года),**

Адрес: Москва г, **Генерала Карбышева б-р, д. 7, к. 5, кв. 34,**

ЖАЛОБЫ: на эпизоды мышечной слабости, повышенную утомляемость.

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ: Ребенок от 2 беременности (от первого брака 1б - роды, девочка), роды 2.

Беременность протекала на фоне истмико-цервикальной недостаточности, прием утрожестана, низкое прикрепление плаценты. Роды срочные, самостоятельные на 39,5 неделе. Мекониальные околоплодные воды. Маса при рождении - 3070 г, длина - 45 см, Апгар 8/9 баллов.

Раннее развитие: голову держит с 3 мес., сидит с 9 мес., ходит с 12 мес., первые слова с 12 мес.

Наследственный анамнез: старшая сестра (полусибс по матери) - трудности в обучении, избыточный вес, нарушенный аппетит, маленькие ладони, слабое сосание в раннем детстве, вялость (проводился анализ на синдром Прадера-Вилли - отрицательный). У матери в детстве отмечалась гипогликемия, бронхиальная астма.

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ: С раннего возраста отмечался синдром вялого ребенка. На первом году жизни отмечалась мышечная слабость, нарушены набора веса, нарушения сна. В 1 год 4 мес. - регресс навыков после вакцинацией от полиомиелита, после отмечались повторные регрессы на фоне ОРВИ. Отмечаются приступы слабости, часто после ночного и дневного сна, которые купируются. В данный момент с периодичность 1 раз в неделю происходят эпизоды мышечной слабости длительностью до суток, регрессирующие самостоятельно. Ребенок не играет в сюжетно-ролевые игры, раскладывает вещи по местам, с другими детьми не общается, сохраняются стереотипные движения. Простые инструкции выполняет, на свое имя отзывается. Обследована в стационаре ЭНЦ: "Идиопатическая кетотическая гипогликемия. Аутизм. Синдром мышечной гипотонии (структурная миопатия?)". Накануне консультации - приступ слабости, рвоты (через час после еды), глюкоза 3,9 ммоль/л. КФК - норма. ЛДГ - 262 Ед/л (норма 125-220). Офтальмолог: астигматизм?

ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:

Общее состояние: удовлетворительное

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС: Ребенок в сознании, в контакт вступает, обращенную речь понимает избирательно. На момент осмотра общемозговых и менингеальных симптомов нет.

Черепная иннервация: I п. Обоняние: не оценивалось из-за возраста. II п. Зрение: ориентировочно снижено.

III IV VI пп. - Движения глазных яблок – в полном объеме. Конвергенция сохранена. Зрачки округлые D=S,

реакции их на свет, аккомодацию удовлетворительные. V п. - Точки выхода тройничных нервов – безболезненны. Корнеальный и конъюнктивальный рефлексы вызываются, D = S, выражены умеренно. VII

п. – лицо симметрично. VIII п. - Слух – не снижен, нистагма нет. XI п. - Повороты головы в полном объеме.

Поднимание плеч не затруднено. IX X XII пп. - Язык по средней линии. Глотание не нарушено. Фонация

удовлетворительная. Мягкое небо подвижно. Uvula по средней линии.

Рефлекторно - двигательная сфера: Голову держит удовлетворительно, из положения лежа поднимает,

удерживает. Поворачивается со спины на живот и с живота на спину без затруднений. Самостоятельно

сидится. Походка грубо не нарушена. Прыгать, бегать может на носках. Проба Говерса отрицательная.

Контрактур нет. Верхние и нижние конечности: Пассивные и активные движения в полном объеме.

Мышечный тонус снижен. Сила мышц 5 баллов. Сухожильные рефлексы ахилловы и коленные снижены,

остальные рефлексы живые, D=S. Патологических рефлексов нет.

РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ:

ТМС от 09.2022: все показатели в пределах нормы.

УЗИ почек и ОБП (от мая 2022): без патологии.

ЭНМГ (06.10.2022): негрубые первично-мышечные изменения в рамках дисплазии соединительной ткани.

Проба с голоданием (14,5 часов): гликемия - 3,43 ммоль/л, кетоны - 2,8 ммоль/л.
МРТ: картина без очаговых изменений, объемных изменений головного мозга. Дилатация верхнего сагиттального синуса, аплазия поперечных венозных синусов.
ЭХО-КГ: без особенностей.
ЭЭГ сна: эпи-активности не зарегистрировано.
МРТ головного мозга - очаговых изменений не выявлено.

ДИАГНОЗ:

F80 - Расстройство аутистического спектра

РЕКОМЕНДАЦИИ:

1. Стимуляционная и игольчатая ЭНМГ для исключения первично-мышечного поражения;
2. Использование психолого-педагогических методик, основанных на поведенческом (бихевиоральном) подходе, в целях коррекции познавательного развития, а также коррекции дезадаптивного или нежелательного поведения и выработке навыков бытового и коммуникативного взаимодействия у детей с РАС. Актуальными задачами являются: обучение основным инструкциям, расширение коммуникативных навыков, расширение игровой деятельности, формирование жестовой коммуникации. Рекомендованы такие поведенческие методики, как «Прикладной анализ поведения», АВА-терапия или метод И. Ловааса, а также ТЕАССН программа, PECS. Занятия с терапевтом в следующих центрах: Центр Белая Ворона (проспект Мира), Центр ABC (Кузьминки), Центр Верное решение (Фили), Центр Коала +79951198585, Центр Чудеса бывают, Центр Восход, центр Шаг Вперед (электrozаводская), центр Ветер (Новослободская), Моя Планета (проспект Вернадского), Яркий Мир.
3. Актуальными задачами на сегодняшний момент являются: формирование жестовой коммуникации, расширение игровой деятельности, обучение основным инструкциям, обучение, как сообщить о своих потребностях.
4. Возможно обучение родителей на курсах Ольги Шаповаловой или Юлии Эрц онлайн (родительская программа или программа для терапевтов)
5. Литература для родителей: «Идет работа» Рон Лиф, Джон Макэкен.
6. ДНК-диагностика (Геном жизни);
7. Повторная консультация после дообследования.

Врач-невролог

Ерохина Е.К.



7797979781000127

ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии»
109240, г. Москва, Метельский пр-д, 2/1

ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии»
Консультативное отделение (1-й этаж)
Москва, Каширское ш, д.21 тел. 8(499)-613-01-07,
тел. 8(499)-613-08-38



ВРАЧЕБНОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ПЕДИАТРА

Ф.И.О. Бабаева Арина Тимуровна Возраст 2 года Дата рождения 18.02.2020 Дата 01.12.2022 Номер карты 5425/22

Жалобы - на момент осмотра на отказ от продуктов прикорма, снижение уровня глюкозы до 2,7 мм/л в утренние часы, стереотипность поведения

Anamnesis morbi (Анамнез заболевания) - на приеме с родителями

Ребенок от 2 беременности (16 - роды в 2011г), протекала на фоне угр прерывания с 18нед, мама получала утрожестан на протяжении всей беременности, наложение пессария на 18 нед, анемия, по железу, ОРВИ во 2 трим. Роды на 39,5 нед, самостоятельные. Меконимальные воды. При рождении: МТ 3070гр, дл 45см. По апгар 8/9б. Выписали на 4 с.ж. Грудное вскармливание - 1 неделя, далее у матери повышение АГ, назначена антигипертензионная терапия, ребенок переведен на искусственное вскармливание - Семпер, Фрисо до 1,5лет, Нестожен по н.в.) Прикорм с 6мес (овощи). С 9 мес до 1г 2м ела овощи и мясо (детское питание) по 1-2 чайн. ложки, всегда мало ела.

Крупы не вводили до года. С 1,5лет перевели на общий стул.

МТ в год 9 кг.

с 1года не прибавляла МТ, в 2г 9,1кг, консультирована у эндокринолога, по данным УЗИ ЩЖ - норма, ОБП - лабильный перегиб ЖП.

Лабораторные исследования - тиреоидный статус, кальций, фосфор, ОАК - норма.

ПМР немного с задержкой. Задержка речевого развития.

Консультирована у невролога в мае 2022г - поражение ЦНС. РАС? Задержка психо-моторного развития.

МРТ - без патологии, видео ЭЭГ - эпиактивность не выявлена. УЗИ сосудов шеи- расширение яремной вены.

ТМС крови - норма.

Б/х крови (июль 2022г) - ЛДГ 266Ед/л, ЩФ 630 Ед/л.

Консультирована у генетика МГНЦ, данных за определенный генетически-детерминированный синдром недостаточно.

Планируется стац обследование в ЭНЦ по поводу гипогликемий.

Мама отмечает стереотипность в поведении.

Фактическое питание:

8ч - смесь Нестажен 170 мл

перекус - хлеб пшеничный 30г или сухой завтрак Несвик/Любятово 10шт

обед - смесь Нестажен 170 мл

перекус - яблоко 1/4шт (редко)

ужин - макароны 5 шт

н/ночь - смесь Нестажен 170 мл

В течение дня сок 125мл.

Любит - конфеты (ротфронт, аленка).

Принимает витамин D 1500 Ед/сут.

Наследственность: мама 1987гр, 130кг, 170см, бр астма, в анамнезе дефицит МТ, гипогликемия

неуточненная, по линии матери: бабушка умер (алкоголизм), бабушка- ИБС, бр астма, избыточный

вес, папа 1986гр, 174см, 65кг, бр астма, по линии отца: бабушка- АГ, бабушка- Сг кишечника, сибс-грыжа Шморля, с. Прадера-Вилля?

Status praesens (объективное состояние пациента) -

Масса тела- 11,4 кг Телосложение нормостеническое . Кожные покровы обычной окраски ,
Рост- 93 см высыпания отсутствуют, пупочная грыжа. Подкожная жировая клетчатка
ОТ- выражена умеренно, распределена равномерно.
ОБ- Носовое дыхание не затруднено . В легких дыхание проводится равномерно во
ИМТ- 13,2кг/м2 все отделы . Хрипы - не выслушиваются .
Центиль = язык влажный, чистыйЖивот мягкий, безболезненный при пальпации, печень,
Z-Score - МТ/рост= селезенка не пальпируются. Стул ежедневный, оформленный. Мочеиспускание
-1,86 свободное .
Мт/возраст = -1,28 Стул ежедневный, кашицеобразный
рост/возраст = -

0,06
ИМТ/возраст= -1,96

Заключение: Согласно международным критериям ВОЗ физическое развитие среднее, с дефицитом массы тела легкой степени (Z-Score ИМТ/рост= -1,86).
Диагноз(по МКБ-10) E44.1 | Легкая белково-энергетическая недостаточность
Расширенный диагноз Гипогликемия неуточненная. Пупочная грыжа. РАС? Дефицит массы тела легкой степени. (Z-Score ИМТ/рост = -1,86). Задержка речевого развития.

Сопутствующие диагнозы:

E44.1 Легкая белково-энергетическая недостаточность	01.12.2022
-------------------------------------------------------	------------

Рекомендации:

1. Дообследование:

- консультация врача-психиатра в НЦЗД Лашковой Валерьевны. (тел 8-495-780-05-00).

2. Предлагать мясо, крупы, овощи каждый день. Обучать питью из поильника, регулярно высаживать на горшок.

Обогащение рациона растительными нерафинированными маслами - по 1 чайн.ложке x 2 р/день или масло с MCT CERES (KANZO) 77% - по 1 чайн.ложке x 3 р/день.

3. Колекальциферол 1500МЕ/сут (утром) - длительно до летнего периода.

4. Повторная консультация в Клинике питания при наличии показаний.

Я, _____, находясь на приеме у врача, имел(а) возможность задать врачу интересующие меня вопросы относительно здоровья, заболевания, прогноза, лечения моего ребенка _____, и получил(а) на них удовлетворительные ответы. Претензий к приему и осмотру не имею, согласен(а) с данными мне рекомендациями по дообследованию и лечению, в чем расписываюсь собственноручно: _____

Дата 01.12.2022



/ Келейникова Антонина Вячеславовна /



Федеральное государственное бюджетное учреждение
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии»
Минздрава России
117036, г. Москва, ул. Дмитрия Ульянова, д. 11
E-mail: nmic.endo@endocrincentr.ru
Телефоны: 8 (495) 500-00-00; 8(499) 124-47-44

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 688/С2023

Бабаева Арина Тимуровна, 2 года 11 мес (18.02.2020 г.р.), находилась в детском отделении наследственных заболеваний и эндокринопатий раннего возраста с **18.01.2023 по 25.01.2023**
Адрес регистрации: Россия, 123154, г Москва, Северо-Западный р-н, б-р Генерала Карбышева, д.7, корп.5, кв.34

Диагноз клинический

Основной: E16.1 Идиопатические кетотические гипогликемии.

Сопутствующий: F84.02 Аутизм. Синдром мышечной гипотонии (структурная миопатия?).

Жалобы на отсутствие прибавки в весе, задержку речевого развития, нарушение походки, эпизоды утренней вялости, слабости на фоне гликемии 2,7-3,5 ммоль/л.

Анамнез жизни

Ребёнок от 2 беременности. Беременность протекала на фоне герпетических высыпаний, 1/3 токсикоз, 2/3 ОРВИ, ИЦН, принимала дюфастон до 37 нед, 3/3 анемия, угроза прерывания.

Роды самостоятельные, на 39,5 нед. Масса при рождении: 3070 г. Длина тела при рождении: 45 см. По шкале Апгар: 8/9. Развитие на 1 году жизни: мышечная гипотония, села в 8 мес, встала в 1 год 1 мес, самостоятельная ходьба с 1 год 2 мес. Первые слова с года, в 1 год 4 мес - регресс навыков, с 2,5 лет - начала говорить слова.

Детские инфекции отиты до 2х лет, ОРИ часто
Аллергологический анамнез: без особенностей

Старший ребенок, девочка 10,5 лет, избыточная масса тела (синдром Прадера-Вилли не подтвержден)

Наследственный анамнез:

- мать: избыточный вес
- у бабушки по материнской линии: сахарный диабет 2 типа

Рост матери: 170 см Рост отца: 176 см

Целевой рост: 165.5 см Целевой рост SDS: 0.334 SD

Анамнез заболевания

Со слов мамы, с 1 года отмечается сниженная прибавка в массе тела, низкий рост.

Наблюдалась неврологом по месту жительства с диагнозом "Астено-невротические реакции. Задержка речевого развития. РАС?"

Также девочка наблюдается у ортопеда (пяточно-вальгусная форма стоп).

После года отмечаются эпизодические приступы слабости, вялости после утреннего, дневного сна. Приступы купировались приемом сладкой воды.

УЗИ брюшной полости, почек, щитовидной железы от мая 2022г - без патологии

По результатам обследования в июне 2022:

- Глюкоза 2,34 ммоль/л, АКТГ 6,94 пг/мл, ТТГ 1,63 мкМЕ/мл, Т4св 1,17 нг/дл, натрий 145,3 ммоль/л, холестерин общ 3,85 ммоль/л, калий 4,11 ммоль/л, кортизол 15,6мкг/дл (3,7-19,4).

- Глюкоза 3,61 ммоль/л, кальций общ 2,62 ммоль/л, кальций ион 1,3ммоль/л, АКТГ 17,51 пг/мл, фосфор 1,64 ммоль/л.

В июле 2022 - КФК 125Ед/л, ЛДГ 266Ед/л, ЩФ 630 Ед/л

В августе мама самостоятельно проводила измерение гликемии натошак по глюкометру - колебания гликемии 3,0-4,3 ммоль/л. Практически каждый день - 3,0-3,2 ммоль/л, вялость, слабость.

В августе 2022г проведено ЭЭГ - данных за эпи-активность не получено

Также проводилось ТМС - данных за наследственные аминокислотопатии, нарушения б-окисления не получено.

В сентябре 2022г консультирована в МГНЦ - данных за определенный генетически-детерминированный синдром недостаточно. Необходимо дообследование.

В октябре 2022 консультирована детским эндокринологом в ФГБУ "НМИЦ эндокринологии", рекомендован сырой кукурузный крахмал перед ночным сном в дозе 11 г/сутки. Рекомендации не выполнялись.

При обследовании по м/ж в 10-11.2022:

- электронейромиография: негрубые первично-мышечные изменения в рамках дисплазии соединительной ткани, амплитудно-скоростные показатели в пределах нормы,
- МРТ головного мозга: дилатация верхнего сагиттального синуса, аплазия поперечных венозных синусов. При домашнем измерении уровень глюкозы минимальные значения составляли 3,3/3,1/2,7/3,4/3,2 ммоль/л, клинически проявляется слабостью, вялостью. Уровень кетонов не измерялся, мама отмечала запах ацетона изо рта в утренние часы.

Настоящая госпитализация в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» с целью обследования, уточнения диагноза и определения дальнейшей тактике ведения.

Медикаментозную терапию не получает.

Данные осмотра при поступлении

Рост: 91 см (SDS: -0.67), Вес: 12.1 кг (SDS: -1.55), ИМТ: 14.61 кг/м² (SDS: -1.19)

Состояние: удовлетворительное Телосложение: нормостеническое Кожные покровы: чистые, умеренной влажности, без патологических высыпаний, Слизистые: нормальной окраски, чистые

Костно-мышечная система: гипермобильность суставов, тонус мышц диффузно снижен Подкожно-жировая клетчатка: развита умеренно, распределена равномерно Щитовидная железа: расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена, наличие узловых образований пальпаторно не определяется клинически: эутиреоз Надпочечники симптомов нарушения функции нет Нервная система: неустойчива, обращенную речь понимает, в речи слова, отдельные фразы.

Сердечно-сосудистая система пульс: 120 уд./мин ритмичный, удовлетворительного наполнения; артериальное давление: 105/70 мм.рт.ст.; тоны сердца ясные, ритмичные; шум сердца не определяется;

Система органов дыхания: грудная клетка: правильной формы; в акте дыхания вспомогательная мускулатура: не участвуют; дистанционные хрипы: не слышны; дыхание: везикулярное; хрипов нет

Система органов пищеварения: язык влажный, чистый, живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный; Стул: ежедневный Половые органы сформированы: правильно, по женскому типу Таннер 1 (В 1, Р 1) Мочеполовая система: дизурических явлений нет.;

Данные лабораторных исследований

Клинический анализ крови 19.01.2023

Лейкоциты (кровь)	10.07	10 ⁹ кл/л	5-12
- нейтрофилы (%)	40	%	25-60
- лимфоциты (%)	45.2	%	33-55
- моноциты (%)	9.6	%	
- эозинофилы (%)	4.6	%	0.2-5.4
- базофилы (%)	0.6	%	0-1
- нейтрофилы (абс)	4.03	10 ⁹ кл/л	1.5-6.8
- лимфоциты (абс)	4.55	10 ⁹ кл/л	1.8-8.5
- моноциты (абс)	0.97	10 ⁹ кл/л	
- эозинофилы (абс)	0.46>	10 ⁹ кл/л	0-0.4
- базофилы (абс)	0.06	10 ⁹ кл/л	0-0.1
Эритроциты (кровь)	4.89	10 ¹² кл/л	
Гемоглобин	134	г/л	110-140
Гематокрит (%)	39.2	%	
Ср.объем эритроцитов (MCV)	80.2<	фл	82-98
Ср.сод.гемоглобина в эритроц. (MCH)	27.4	пг	27-34
Ср.конц.гемоглобина в эритроц. (MCHC)	342	г/л	314-356
Индекс распр. эритроц. (RDW)	13	%	11.6-16.5
Тромбоциты	363	10 ⁹ кл/л	
Ср.объем тромбоцитов (MPV)	9.9	фл	
Тромбокрит (PCT)	0.36	%	
Индекс распр. тромбоцитов (PDW)	10.5		9.7-16.7
СОЭ	7	мм/час	2-15

Биохимические исследования крови 19.01.2023

Натрий	135.7<	ммоль/л	136-145
Хлориды	106.9	ммоль/л	98-107
Калий	3.99	ммоль/л	3.5-5.1
Кальций ионизированный	1.193484	ммоль/л	1.03-1.29
Кальций общий	2.51	ммоль/л	2.2-2.7
Глюкоза (сыворотка)	3.43	ммоль/л	3.1-6.1

Белок общий	71.1	г/л	56-75
Креатинин	41.4	мкмоль/л	27-62
Фосфор	1.42<	ммоль/л	1.45-1.78
Холестерин общ	3.68	ммоль/л	3.3-5.2
АСТ	40.3	Ед/л	15-60
Билирубин общий	11.6	мкмоль/л	3.4-20.5
Триглицериды	0.61	ммоль/л	0.1-1.7
Щелочная фосфатаза	190	Ед/л	156-369
АЛТ	15.8	Ед/л	7-35
Мочевина	3.93	ммоль/л	1.8-6
ГГТ	13	Ед/л	
ЛДГ	262>	Ед/л	125-220
Креатинфосфокиназа	115	Ед/л	
Гормональные исследования крови 19.01.2023			
ИПФР 1 (Лиазон)	107.2	нг/мл	8-251
Кортизол, (кровь), утро (Собас)	476.8	нмоль/л	77-630
ТТГ (ARCHITECT)	0.712	мМЕ/л	0.04-5.76
Т4 свободный (ARCHITECT)	13.6	пмоль/л	11.5-20.4
Инсулин	0.311<	мкЕ/мл	2.6-24.9
С-пептид	0.348<	нг/мл	1.1-4.4

ОАМ: по техническим причинам анализ не выполнен.

Проба с голоданием 19.01.2023

Продолжительность, час	14 часов 30 мин
Гликемия (венозная кровь), ммоль/л	3.43
Инсулин, мкЕд/мл	0.311
С-пептид, нг/мл	0.348
Кетоны (капиллярной крови), ммоль/л	2.8
Лактат до еды, ммоль/л	2.4 (0-2.4)
Лактат после еды, ммоль/л	3.2 (0-2.4)

23.01.2023 (на терапии кукурузным крахмалом)

Лактат до еды, ммоль/л	1.95 (0-2.4)
Лактат после еды, ммоль/л	2.65 (0-2.4)

Проба с голоданием 24.01.2023 (на терапии кукурузным крахмалом)

Продолжительность, час	16 часов
Гликемия (капиллярной крови), ммоль/л	4,3
Кетоны (капиллярной крови), ммоль/л	1.3

Данные диагностических исследований

Электрокардиография с расшифровкой 19.01.2023

ЧСС: 106 уд. в мин.; PQ: 0.12 сек; QT: 0.32 сек; QTc(F): 0.387 сек

Заключение: Ритм: синусовый с ЧСС: 106 уд. в мин. Положение электрической оси сердца: вертикальное

Вариант нормы.

УЗИ почек 20.01.2023

Правая почка Контуры: ровные. Расположена: типично. Подвижность: патологической подвижности не выявлено **Размеры** . Длина: 5.7 см, Ширина: 3.0 см, Толщина: 3.0 см.

Паренхима: однородная. Эхогенность: в пределах нормы. Толщина паренхимы: 1.4 см. ЧЛС: лоханка 0,26см. Конкременты: не выявлены. Объемные образования: не выявлены.

Левая почка Контуры: ровные. Расположена: типично. Подвижность: патологической подвижности не выявлено **Размеры** . Длина: 5.8 см, Ширина: 2.9 см, Толщина: 2.9 см.

Паренхима: однородная. Эхогенность: в пределах нормы. Толщина паренхимы: 1,4 см. ЧЛС: не уплотнена, не деформирована. Конкременты: не выявлены. Объемные образования: не выявлены.

Заключение: Эхо-признаков патологии не выявлено

УЗИ брюшной полости 20.01.2023

Печень Расположение: типичное Контуры: ровные, четкие.

Размеры: КВР-8,9см Толщина правой доли: 6.2 см. Толщина левой доли: 4.1 см.

Хвостатая доля: 2,0см **Воротная вена,** диаметр: 0.5 см

Внутрипеченочные желчные протоки: не расширены. Холедох: не расширен. Структура паренхимы: однородная. Эхогенность: не изменена Объемные образования: не определяются.
Желчный пузырь Контуры: ровные, четкие. Форма: с лабильным перегибом.
Размеры . длина: 5,5 см, толщина: 1,5 см
Содержимое: гомогенное Стенки: не уплотнены, не утолщены. Конкременты: не выявлены.
Образования: не выявлены
Поджелудочная железа Контуры: ровные, четкие.
Размеры (толщина) . головка: 1,5 см, тело: 0,9 см, хвост: 1,5 см
Структура: умеренно гетерогенная Эхогенность: равна эхогенности печени. Вирсунгов проток: не расширен. Образования: не выявлены.
Селезенка Контуры: ровные, четкие. Расположение: типичное
Размеры . длина: 6,6 см, толщина: 2,9 см
Структура паренхимы: однородная. Эхогенность: не изменена Селезеночная вена, диаметр: 0,25 см Образования: не выявлены
Заключение: Эхографических признаков патологии не выявлено.

Консультации специалистов

Прием (осмотр, консультация) врача-невролога, к.м.н. 20.01.2023

Плохая переносимость физической нагрузки. ходит с 1 г 1 мес., на улице предпочтительно в коляске. ВЭМ ночного сна - без патологии. ЭНМГ накожная - первично-мышечные изменения. КФК - норма. ТМС - норма. Начала занятия с психологом.

В ясном сознании. Общемозговых, менингеальных симптомов нет. На осмотр реагирует адекватно. Черепная иннервация: Зрение не снижено. Взгляд фиксирует, прослеживает за предметами. Анизокории нет, фотореакции сохранены. Движения глаз в полном объеме. Косоглазия нет. Глазные щели d=s. Лицо без грубой асимметрии, функция мимических мышц не нарушена. Нистагма нет. Слух не нарушен. Глотание, фонация не нарушены. Язык в полости рта по средней линии, фибрилляций нет. Двигательно-рефлекторная сфера: Объем активных движений в норме. Мышечный тонус – диффузно снижен, d=s. Сухожильно-перистальные рефлексы s=d, рефлексогенные зоны не расширены. Брюшные рефлексы живые. Патологических рефлексов нет. Вегетативная сфера не изменена. Координаторные пробы - при захвате игрушки дисметрии, интенции нет. Походка с вальгусной установкой. Тазовые функции не нарушены. ВКФ: речь фразой из 3-4 слов, словарный запас достаточный, сложности с адаптацией, нарушение сенсорного восприятия, брезглива, не дает мыть голову, реагирует на имя и на простые просьбы, не заинтересована в общении, преимуществ. "полевое" поведение, нет сюжетной игры, игры стереотипные.

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ: Сопутствующий: F84.02 Аутизм. Синдром мышечной гипотонии (структурная миопатия?)

Рекомендации:

- консультация невролога в НИКИ педиатрии и детской хирургии им. Ю.Е.Вельтищева
- занятия с психологом, сенсорная интеграция
- АВА-терапия
- социализация
- консультация генетика

Терапия в отделении:

1) Кукурузный крахмал (сырой) по 1 ст.л на ночь (развести водой до кашицеобразного состояния) с 19.01.2023

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Бабаева Арина, 2 года 11 мес, поступила в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» с жалобами на отсутствие прибавки в весе, задержку речевого развития, нарушение походки, эпизоды утренней вялости, слабости на фоне гликемии 2,7-3,5 ммоль/л. Из анамнеза известно, что проводилось ТМС - данных за наследственные аминокислотопатии, нарушения б-окисления не получено.

В настоящую госпитализацию проведена проба с голоданием – голодный промежуток составил 14,5 часов, в конце пробы на фоне снижение уровня гликемии – 3.4 ммоль/л, отмечалась кетонемия до 2.8 ммоль/л и подавление уровней инсулина (0.311 мкЕд/мл) и С-пептида (0.348 нг/мл), что позволяет исключить органический гиперинсулинизм. Данных за дефицит тропных гормонов не получено. Установлен диагноз «Идиопатические кетотические гипогликемии», в отделении инициирована терапия сырым кукурузным крахмалом в дозе 1г/кг/сут (1 столовая ложка). Проведена контрольная проба с голоданием – голодный промежуток составил 16 часов, кетонемия 1.3 ммоль/л, гипогликемия не достигнута – 4.3 ммоль/л. Учитывая двукратное повышение уровня лактата, нельзя исключить стертые варианты нарушения обмена веществ.

Выписывается в удовлетворительном состоянии домой под наблюдение педиатра, невролога, эндокринолога по месту жительства. Обследование проведено в счет ОМС (КСГ st11.004).

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Наблюдение педиатра, невролога, эндокринолога по месту жительства.
2. Контроль роста и веса 1 раз в 6 месяцев с занесением показателей в амбулаторную карту.
3. Соблюдение рекомендаций по питанию: частое дробное питание, ранний завтрак, поздний ужин.
4. Контроль гликемии при плохом самочувствии, удлинении голодного промежутка более 12 часов, наличии рвоты, диареи.
5. При гипогликемии менее 3,5 ммоль/л – контроль уровня кетонов, напоить сладкими жидкостями (сок, чай с добавлением сахара), накормить, контроль гликемии через 15 минут.
6. При гипогликемии и невозможности ее купирования перорально (потере сознания, рвота), вызвать СМП, госпитализация в стационар для проведения инфузионной терапии раствором под контролем гликемии (целевой уровень 4-8 ммоль/л).
7. При нормогликемии и повышении уровня кетонемии выше 1,0 ммоль/л или кетонурии «+» выпивать щелочными напитками («Ессентуки», «Боржоми» и др).
8. Сырой кукурузный крахмал – 12 г/сут (1 столовая ложка с горкой - перед сном), коррекция дозы из расчета 1 г/кг/сут. Можно смешать с напитками, едой, кисломолочными продуктами (не смешивать с горячей едой, напитками и не варить перед употреблением).
9. Соблюдение рекомендаций детского невролога:
 - Консультация невролога в НИКИ педиатрии и детской хирургии им. Ю.Е.Вельтищева
 - Занятия с психологом, сенсорная интеграция
 - АВА-терапия
 - Консультация генетика
10. Амбулаторная консультация в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» через 6 месяцев.
11. Повторная госпитализация в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» через 12 месяцев или ранее при ухудшении состояния.

Контактов с инфекционными больными не было.

Клинический ординатор, Врач-эндокринолог

Лечащий врач, Врач-детский эндокринолог

Заведующий отделением наследственных заболеваний и эндокринопатий раннего возраста - врач детский эндокринолог, Врач-детский эндокринолог, высшая кат., к.м.н.

Ионицы К. А.

Михалина С. Д.

Колодкина А. А.



25 января 2023 г.