



ФГБУ "Национальный медицинский исследовательский центр им.
В.А. Алмазова" Минздрава России

Россия, 197341, г Санкт-Петербург, ул Аксуратова, д.2, тел. 702-37-06 (контакт-центр), тел. 702-37-03 (платные услуги)

Отделение педиатрии и медицинской реабилитации для детей №1 (ЛРК-дет)

ФГБУ «НИМЦ им. В.А. Алмазова»
Минздрава России
Клиника Института перинатологии и педиатрии
Детский лечебно-реабилитационный комплекс
Санкт-Петербург, пр. Коломбовский, д.21, корп.2

ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ

ФИО пациента: Еликринцев Захар Антонович

Возраст пациента: 4года

Дата рождения: 03.06.2017

Адрес регистрации: Россия, 413107, обл Саратовская, г Энгельс.

№ истории болезни: 17058/С2021 планово

Даты поступления и выписки: 11.06.2021 — 21.06.2021

Отделения, на которых проходил лечение в данную госпитализацию: ОНИМРдет №1 ЛРКдет

ДИАГНОЗ ВЫПИСКИ:

Основной: G47.3 Апноэ во сне

Генетически подтвержденный идиопатический врожденный центральный гиповентиляционный синдром (мутация p1=20, p2=26 в гене RHOX2B)

Сопутствующий: N01.1 Неинфекционные дерматозы века

Аллергический дерматит кожи век OU. Конъюнктивально-роговичный ксероз вне обострения OU.

G96.8 Другие уточненные поражения центральной нервной системы

Задержка речевого развития по типу ОНР 2 уровня.

L20.9 Атопический дерматит неуточненный

Атопический дерматит, локализованный, стадия обострения. Поллиноз.

I49.8 Другие уточненные нарушения сердечного ритма.

Синдром слабости синусового узла.

Дата постановки диагноза: 21.06.2021

ЖАЛОБЫ

Боли в животе (по типу колики?) сопровождающиеся беспокойством, бледностью, цианозом губ и носогубного треугольника при натуживании. Данные жалобы беспокоят с 2-х лет, отмечается нарастание частоты подобных приступов с 1 раза/полгода до 1 раза/2 недели. Симптомы исчезают после акта дефекации.

Постоянное слезотечение из глаз, раздражение вокруг глаз и в периоральной области.

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ РЕБЕНКА

Ребенок от I беременности на фоне ОАГА: первичное бесплодие. ЭКО. ВСД по гипотоническому типу

ОРСТ 1ст. Роды I, преждевременные в 36 недель, экстренное кесарево.

Масса при рождении 2900гр, длина тела 50см, Апгар 7/8б.

Через 1 час после рождения эпизод апноэ с генерализованным цианозом, переведен в ПРИТ.

Генетически подтверждено наличие у ребенка идиопатического врожденного центрального гиповентиляционного синдрома (мутация p1=20, p2=26).

Профилактические прививки - мед.отвод

Перенесенные заболевания: ОРВИ (2-3 раза в год); пневмония

Аллергоанамнез: со слов не отмечена кожа проявления атопического дерматита после приема в пищу кондитерских изделий.

Детскими инфекциями не болел.

Травмы/операции: отрицает.

Наследственность: не отягощена.

Пребывание в странах, неблагополучных по коронавирусной инфекции, за последние 14 дней отрицает.

Контакты с инфекционными больными и вернувшимися из стран, неблагополучных по коронавирусной инфекции, за последние 14 дней отрицает

Тест ПНК ШП SARS-Cov-2 от 08.06.2021 отрицательный у ребёнка и матери

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Через 1 час после рождения эпизод апноэ с генерализованным цианозом, переведен в ПРИТ.

Генетически подтверждено наличие у ребенка идиопатического врожденного центрального гиповентиляционного синдрома (мутация p1=20, p2=26).

С 3х месяцев и по настоящее время находится на НИВЛ во сне (дневной и ночной сон) индивидуальным аппаратом, через полнолицевую маску. Мать обучена.

Наблюдается в НМИЦ им. В.А. Алмазова. Повторные госпитализации в ОП и МР №1: с 29.10.2017 по 27.10.2017; с 04.06.18 по 18.06.18; с 27.03.2019 по 10.04.2019, 07.2020: проводилось контрольное обследование, подбор параметров вентиляции.

Амбулаторно проведено обследование. ЭЭГ 01.08.2020: признаки умеренных, общемозговых изменений БЭА ГМ, эпилептиформная активность не выявлена, очаговые изменения не выявлены.

В марте 26-27.03.2021 проведено лечение множественного кариеса под общим наркозом.

Поступил планово для контрольного обследования, коррекции параметров НИВЛ.

ОБЪЕКТИВНО ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ.

Антропометрия: вес -15,5 кг (-0,44 SDS), рост - 104 см (+0,12 SDS), ИМТ - 14,3 (-0,85 SDS), Физическое развитие среднее, гармоничное.

Общее состояние удовлетворительное по соматическому статусу, средне-тяжелое по основному заболеванию. Ребенок контактный, обращенную речь понимает, команды выполняет.

Неврологический статус: в сознании. Зрачки: D=S. Фотореакция +, за предметами прослеживает, ограниченные движения глазных яблок нет. Глазные щели: D=S. Лицевая мускулатура симметричная, мимика живая.

Язык в ротовой полости по средней линии. Дисфонии, дисфагии нет. В речевом развитии: дислалия. Двигательная активность по возрасту. Сидит, встает, ходит самостоятельно. Походка не изменена. Предметы в руках удерживает, перекладывает из руки в руку. Пользуется жестами. Навыки опрятности сформированы.

Обращенную речь понимает, инструкции выполняет.

Кожные покровы физиологической окраски, в области локтевых сгибов, подколенных сгибов - эритематозные элементы, расчесы, л/у мелкие б/б подвижные. ПЖК развита умеренно, распределена равномерно.

Видимые слизистые ротоглотки розовые, влажные. Зев не гиперемирован. ГНМ II-II ст. Дентация - 20 зубов.

Металлические коронки на 14, 24, 34, 44 зубах.

Носовое дыхание не затруднено. Слизистое отделяемое из носа.

Во сне ночью переводится на респираторную поддержку NIV в режиме ST через маску вариации full-face аппаратом домашней вентиляции с параметрами: rate-23/мин, IPAP-12,2 см H₂O ст., EPAP-4,6 см H₂O ст.

FiO₂-21 %, Tin-0,9 сек (min), I:E=1:2 При этом Vt-165-170 мл, MV-3,9-4,0 л/мин.

ЧДД: 18 в мин.; аускультативно дыхание жесткое, проводится во все отделы равномерно, хрипов нет.

ЧСС: 97 уд. в мин.; Тоны сердца: ясные, ритмичные; шум: не определяется.

Живот при пальпации: мягкий, безболезненный во всех отделах; печень при пальпации по краю реберной дуги. Селезенка: не увеличена. Физиологические отправления: в норме. Половые органы сформированы по мужскому типу, яички в мошонке.

мужскому типу, яички в мошонке.

Результаты проведенного обследования:

Результаты проведенного обследования:

Лабораторно:

КАК от 15.06.2021: анемии нет (Hb - 113 г/л, Эр - 4,42*10¹²/л, гематокрит - 33,2%), Гр - 412*10⁹/л, Лейк - 9,2*10⁹/л, небольшая эозинофилия 8%. СОЭ 9 мм/ч.

Б/х ан. Крови от 15.06.2021: признаков цитолиза нет (АЛТ 11,0 Ед/л, АСТ 26,0 Ед/л, Билирубин общий 8,20 мкмоль/л), азотемии нет (Мочевина 5,20 ммоль/л, Креатинин 42,10 мкмоль/л), электролиты в норме, глюкоза на нижней границе нормы - 3,47 ммоль/л.

ОАМ 15.06.2021: без патологии.

Ан.крови IgE пшеница, смесь деревьев, смесь луговых/злаковых трав от 18.06.2021: в работе.

Инструментальное обследование:

ЭКГ 15.06.2021: Ритм: синусовый с ЧСС: 114 уд. в мин. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса.

Увеличение электрической активности правого желудочка.

СМЭКГ 15.06.2021-16.06.2021:

Динамика ЧСС: ЧСС днем (бодрствование): средняя: 123-100-148, ЧСС ночью (во время сна): 91-73-117

ЧСС в течение суток в пределах возрастной нормы.

Циркадный индекс 135%. Циркадный индекс ЧСС в пределах нормы.

В течение суток субмаксимальная ЧСС не достигнута (69% от максимально возможной для данного возраста).

Ритмы и нарушения ритма сердца

За время обследования наблюдались следующие типы ритмов: Синусовый ритм с миграцией водителя ритма общей длительностью 20:33:59, с ЧСС от 73 до 148 (средняя 106) уд/мин в течение всего наблюдения. Эпизоды эктопического предсердного ритма во время сна.

Желудочковая экстрасистолия не обнаружена.

Одиночные наджелудочковые экстрасистолы с предэктопическим интервалом 444 мсек.

Всего: 3 (менее 1 в час). Днем: 1 (менее 1 в час). Ночью: 2 (менее 1 в час).

Паузы за счет синусовой аритмии, миграции водителя ритма (16 июн 00:53:59)

Пример аритмии с продолжительностью от 1000 до 1092 (в среднем 1028) мсек.

Всего: 9 (менее 1 в час). Днем: 2 (менее 1 в час). Ночью: 7 (1 в час).

PQ днем (бодрствование): средн.: 98 92 112, PQ ночью (во время сна): 105 96 128

Пригодны для анализа 19 ч 11 мин из 20 ч 53 мин записи. Анализ QT-интервала. При автоматическом анализе с использованием формулы Базетта в течение суток наблюдалось удлинение скорректированного QT-интервала свыше 450 мс (до 468 мс) в течение 3 часов 31 минуты.

При ручном пересчете скорректированный QT-интервал по формуле Базетта - 465 мс.

Статистика изменений QT-интервала

В возрасте до 7 лет нормативов нет. Коэффициент линейной регрессии (Slope QT/RR) за время обследования - 0,29, бодрствование - 0,24, за время сна - 0,26.

Оценка вариабельности RR. Вариабельность ритма сердца снижена.

ЭХОКГ от 17.06.2021: Сердце сформировано правильно. Полости сердца не расширены. Миокард ЛЖ не гипертрофирован. Глобальная сократимость ЛЖ сохранена (EF по Simpson ~ 64%). Глобальная сократимость миокарда ПЖ сохранена. Нарушений локальной сократимости нет. Стенки аорты уплотнены. Восходящий отдел аорты не расширен (1,7 см). Створки аортального и митрального клапанов подчеркнуты.

Остальные клапаны – без особенностей. НПВ: исходно – не широкая, на вдохе спадается >50%. Перикард без патологии. МЖП и МПП прослеживаются на всем протяжении. Допплер КГ: митральная регургитация приклапанная, трикуспидальная регургитация приклапанная, пульмональная регургитация приклапанная. Систолическое давление в легочной артерии не повышено (~16 mmHg).

УЗИ органов брюшной полости от 16.06.2021: Патологических образований в проекции органов брюшной полости не выявлено. Свободная жидкость не обнаружена. Периферические лимфоузлы не увеличены. Эхопризнаки небольших реактивных изменений поджелудочной железы в виде уплотнения стенок Вирсунгова протока, минимальной пнеумоктазии слева – при наполненном мочевом пузыре, обменной нефропатии?

Рентгенограмма ОГК от 17.06.2021: На рентгенограмме органов грудной клетки, выполненной по стандартной программе, определяется: Инфильтративных и очаговых изменений не выявлено. Легочный рисунок незначительно усилен в прикорневых отделах за счет сосудистого компонента. Корень правого легкого структурен, не расширен. Корень левого легкого прикрыт тенью средостения. Тень средостения не смещена, расширена за счет левых отделов сердца (КТИ-54%). Контуры диафрагмы ровные, четкие. Плевральные синусы свободны. Костных травматических и деструктивных изменений не выявлено. Заключение: Незначительное усиление легочного рисунка. Расширение тени сердца.

ЭЭГ от 18.06.2021: Картина биоэлектрической активности (БЭА) головного мозга ребенка в состоянии бодрствования соответствует возрасту. Патологической очаговой, пароксизмальной и специфической эпиприформной активности в данной записи не зарегистрировано. .

Консультации специалистов:

Консультация ЛОР врача от 15.06.2021: DS: Данных за патологию ЛОР органов на момент осмотра нет.

Консультация реаниматолога от 15.06.2021: В КЩР (венозная проба) в бодрствовании на самостоятельном дыхании: компенсирован, pH-7,37, нормовентиляция: pCO₂-44,5 мм рт.ст., pO₂-38,1 мм рт.ст., SBE -0,34 ммоль/л, ст.бикарбонат-23,8 ммоль/л, лактат-1,9 ммоль/л, глюкоза-4,2 ммоль/л, электролиты в пределах референсных значений.

Во сне ночью переводится на респираторную поддержку NIV в режиме ST через маску вариации full-face аппаратом Stellar Resmed с параметрами: rate-22-23/мин, IPAP-11,6-12,6 см H₂O ст., EPAP-4 см H₂O ст., FiO₂-21%, T_{in}-0,8 сек (min), T_{in}-1,2 сек (max), SpO₂—99%. При этом Vt-200-230 мл, MV-5,0-5,5 л/мин-гипервентиляция.

По данным транскутанного капнографа во сне ночью 13.06.20г.:тенденция к гипокании pCO₂-33,3-35,6 мм рт.ст.

Произведена коррекция/снижение параметров вентиляции к "возрастным": rate->21/мин, IPAP->12,0 см H₂O ст., EPAP -4 см H₂O ст., FiO₂-21%, T_{in}>1,0 сек (min), I:E=1:2 При этом Vt->170-190 мл, MV-3,9-4,0 л/мин. SpO₂—95-98% на всех конечностях. Аускультативная картина без изменений, хрипов нет. Экскурсии грудной клетки симметричные достаточные. Гемодинамика стабильная. ЧСС-76-88 в мин.

По данным транскутанного капнографа во сне ночью на скорректированных параметрах: $p\text{CO}_2$ -37,5-39,3 мм рт.ст. -нормокапния.

Проведено общение с матерью ребенка о вариантах и этапности коррекции параметров неинвазивной вентиляции по возрасту и в случаях респираторного заболевания у ребенка.

Рекомендовано:

На данный момент коррекции параметров вентиляции не требуется;

Продолжить во сне респираторную поддержку NIV в режиме ST с подобранными параметрами вентиляции: rate-21/мин, $T_{in\ min}$ -1,0, $T_{in\ max}$ -1,3 сек (I:E=1:2,0), IPAP-12,0 см H₂O ст., EPAP-4,0 см H₂O ст., F_{iO_2} -21 %;

Контроль КЩР во сне на респираторной поддержке, по возможности- продолжить капнографический мониторинг;

Продолжить пульсоксиметрический мониторинг во сне (целевые показатели SpO_2 -95-99%);

Планный контроль респираторного статуса через 12 месяцев или ранее по показаниям.

Аллерголог — иммунолог от 16.06.2021: С электронной историей болезни ознакомлена

С раннего возраста проявления АД, проявления до настоящего времени в локтевых и подколенных сгибах, течение волнообразное. При обострении - адвантан коротким курсом с эффектом. Г/а диету не соблюдает. ПА - сладости. После приезда в СПб (11.06) в течении 2 дней ринит + слезотечение - купировались самостоятельно. ОРВИ редко, 102 раза в год, течение типичное. В течении 3 месяцев периодически высыпания на коже лица - адвантан с + эффектом.

Состояние удовлетворительное. На коже локтевых, подколенных сгибов, коже пальцев правой кисти проявления АД. Неяркая гиперемия кожи периоральной области.

Диагноз: L20.8 Атопический дерматит, локализованный, стадия обострения. Поллиноз???

Рекомендации:

- гипоаллергенная диета

- Уход за кожей постоянно: использование гелей/муссов для мытья + увлажнение (Ля рош позе - Липикар АП+; Урьяж - ксемоз; Биодерма - Атодерм, SVR - топиализ, Эмолиум, Топикрем)

- На высыпания: Адвантан (конфолдерм) * 2 раза в день - 7 дней, с переходом на ухаживающие средства

- Зиртек 10 кап * 1 раз в день - 14 дней

- Энтеросгель по 1/2 ст.ложки * 3 раза в день - 7 дней

- Повторная консультация по необходимости

- Ан.крови: IgE общ, молоко, яйцо, пшеница, овес, кура, смесь деревьев, смесь луговых/злаковых трав

- консультация физиотерапевта

Невролог от 17.06.2021: Синкопальные состояния. Задержка речевого развития по типу ОНР 2 уровня.

Недостаточность возвратного гортанного нерва.

Пульмонолог от 18.06.2021: Генетически подтвержденный идиопатический врожденный центральный гиповентиляционный синдром. Атопический дерматит, детская форма, распространенный период неполной ремиссии.

Офтальмолог от 18.06.2021: Аллергический дерматит кожи век OU. Конъюнктивально-роговичный ксероз вне обострения OU

За время госпитализации состояние оставалось стабильным, без ухудшений. Ребенок комплексно обследован, осмотрен специалистами. Проведена коррекция параметров вентиляции к "возрастным" под контролем КЩР и транскутанного мониторинга CO_2 : rate->21/мин, IPAP->12,0 см H₂O ст., EPAP- 4 см H₂O ст., F_{iO_2} -21 %, T_{in} ->1.0 сек (min), I:E=1:2 При этом V_t ->170-190 мл, MV-3,9-4,0 л/мин.

Проведено повторное общение с матерью ребенка о вариантах и этапности коррекции параметров неинвазивной вентиляции в зависимости от фаз сна (дневной, ночной сон) и в случаях респираторного заболевания у ребенка.

Выписывается в стабильном состоянии под наблюдение педиатра, специалистов по м/ж и КДО НМИЦ им. В. А. Алмазова.

ПРОВЕДЕНО ЛЕЧЕНИЕ:

- Лечебно-охранительный режим
- Питание по возрасту
- NIV в режиме ST: rate->21/мин, IPAP->12,0 см H₂O ст., EPAP- 4 см H₂O ст., F_{iO_2} -21 %, T_{in} ->1.0 сек (min), I:E=1:2 При этом V_t ->170-190 мл, MV-3,9-4,0 л/мин.

Выписывается в удовлетворительном состоянии под наблюдение педиатра, специалистами по месту жительства.

Транспортировка ребенка возможна любым видом транспорта, в т.ч. самолета. Учитывая генетически под-

твержденный синдром врожденной центральной гиповентиляции, синдром апноэ во сне, для поддержки дыхательной деятельности мальчика во сне необходимо специальное оборудование (аппарат ИВЛ Stellar Resmed, Пульсоксиметр, Капнограф).

Ребенок не нуждается в сопровождении врача.

РЕКОМЕНДОВАНО:

1. Режим по возрасту.
2. Гипоаллергенная диета.
3. Уход за кожей постоянно: использование гелей/муссов для мытья + увлажнение (Для рош позе - Липикар АП+; Урьяж - ксеомоз; Биодерма - Атодерм, SVR - топиализ, Эмолиум, Топикрем)
4. На высыпаниях: Адвантан (конфодерм) * 2 раза в день - 7 дней, с переходом на ухаживающие средства.
5. Зиртек 10 кап * 1 раз в день - 14 дней.
6. Энтеросгель по 1/2 ст.ложки * 3 раза в день - 7 дней.
7. Вакцинация разрешена вне ОРВИ и обострения атопического дерматита.
8. **Рекомендации реаниматолога:**
 - На данный момент коррекции параметров вентиляции не требуется;
 - Продолжить во сне респираторную поддержку NIV в режиме ST с подобранными параметрами вентиляции: rate-21/мин, Tin min-1,0, Tin max-1,3 сек (I:E=1:2,0), IPAP-12,0 см H2O ст., EPAP-4,0 см H2O ст., FiO2-21 %;
 - Контроль КЩР во сне на респираторной поддержке, по возможности- продолжить капнографический мониторинг;
 - Продолжить пульсоксиметрический мониторинг во сне (целевые показатели SpO2-95-99%);
 - Плановый контроль респираторного статуса через 12 месяцев или ранее по показаниям.
9. Контроль ЭКГ через 3, 6 месяцев, контроль СМЭКГ через 6 месяцев.
10. Занятия с логопедом.
11. Курсы массажа, физиотерапии по м/ж.
12. Канефрон 15 кап 3 раза в сутки курсом 2 месяца.
13. Наблюдение педиатром, неврологом, офтальмологом, оториноларингологом, кардиологом, стоматологом, в плановом порядке по месту жительства и в КДО ДЛРК им. В.А. Алмазова с направлением по ОМС (форма 0-57/у) от участкового врача-педиатра.
14. Повторная госпитализация в ОП и МР №1 ДЛРК им. В.А. Алмазова для контрольного обследования и прохождения курса реабилитации через 6-12 мес с направлением по ОМС от участкового педиатра.

Карантина на отделении нет. В контакте по COVID не был.

Матери пациента выдан на руки выписной эпикриз с полным перечнем клинико-инструментальных и лабораторных данных, отражающих данный этап лечения.

Лечащий врач: Левко Т. А.

Заведующий отделением: Колбина Н. Ю.

