

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОСТОВСКОЙ ОБЛАСТИ

ГБУ РО "ОБЛАСТНАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА"

344015, г. Ростов-на-Дону, ул. 339-Стрелковой Дивизии, 14

Стационар дневного пребывания

Телефоны: (863) 297-06-86

Сайт: odbro.ru

государственное бюджетное учреждение
Ростовской области
«Областная детская клиническая больница»

ВХОДЯЩИЙ №

от «

20

Выписка из медицинской карты стационарного больного № 1950\1 - 11586\2211586

ФИО пациента: Галка Мария Викторовна

Дата рождения: 01.03.2016

Домашний адрес:

Дата поступления: 20.07.2022

Дата выписки: 02.08.2022

Диагноз заключительный (Основной): G93.8 Органическое поражение ЦНС, смешанного генеза, атрофические изменения вещества головного мозга. Расстройство импрессивной речи и экспрессивной речи. Дизартрия. ОНР 2 уровня, у ребенка с особенностями поведения. Когнитивный дефицит.

Жалобы: на нарушение речи и поведения, не играет с детьми (не понимает смысл игры), гиперактивна, возбудима в людных местах, сама не лепит и не рисует, плохо запоминает стихи, не знает цвета. Судорог, ЗЧМТ не было.

Анамнез заболевания: Ребенок болен с рождения. Наблюдается неврологом по месту жительства. Поступает для обследования и курса лечения.

Аллергологический анамнез: не отягощен.

Диагностические исследования:

Лабораторные: 1. ОАК от 22.07.2022 г.

Лк 7,0 * 10x9

Не 33,8 %

Лу 34,5 %

Мо 7,5 %

Ео 23,8 %

Ва 0,4 %

Эр 3,90 * 10x12

НВ - 108 г/л

НСТ 34,0 %

PLT 225*10x9

СОЭ 9 мм/ч

2. Биохимический анализ крови от 22.07.2022 г.

Общий белок 65,1 г/л

Глюкоза 4,34 ммоль/л

АСТ 193,6 Ед/л

АЛТ 26,4 Ед/л

Билирубин общий 6,5 мкмоль/л

Креатинин 46 мкмоль/л

Кальций 2,39 ммоль/л

Фосфор 1,51 ммоль/л

щелочная фосфатаза 505 Ед/л

Мочевая кислота 94 мкмоль/л

ГГТ 14,5 Ед/л

3. Общий анализ мочи от 22.07.2021 г. - без воспалительных изменений.

Инструментальные: 01.08.2022. Магнитно-резонансная томография головного мозга. Заключение:

На серии томограмм получены изображения суб-супратенториальных структур головного мозга в сагиттальной, фронтальной, аксиальной проекциях.

В условиях динамической нерезкости, что затрудняет интерпретацию исследования!!!

Патологически измененного МР-сигнала в стволе, мозжечке не выявлено. Дифференцировка серого и белого вещества не снижена.

Незначительно расширены периваскулярные пространства.
Желудочки мозга - не расширены, боковые желудочки несколько асимметричны, умеренно расширены, деформированы.
В проекции задних рогов боковых желудочков визуализируются расширенные сосудистые сплетения. Ствол мозолистого тела истончен.
Субарахноидальные конвексительные пространства не расширены.
Смещения срединных структур нет.
В области ММУ с обеих сторон патологических объемных образований не определяется.
Цистерны основания не расширены.
Хиазмально-селлярная области без особенностей, гипофиз имеет типичный МР сигнал.
Краниовертебральный переход без особенностей. Миндалины мозжечка расположены на уровне БЗО. В нижних отделах ЗЧЯ ретроцеребеллярно определяется локальное расширение субарахноидального пространства.
Незначительное пристеночное утолщение слизистой верхнечелюстных пазух.

Заключение: МР-признаки умеренной дилатации боковых желудочков, локального расширения субарахноидального пространства в нижних отделах ЗЧЯ.
Рек-но МР-контроль в динамике.

01.08.2022. Магнитно-резонансная ангиография (одна область). Заключение:
МР-ангиография.

При проведении МР-ангиографии левая и правая внутренняя сонная и ее сифон обычного направления и диаметра, без признаков смещения или внешнего сдавления, МР-сигнал внутри просвета сосудов однородный.
Виллизиев круг замкнут.
Интракраниальный отдел позвоночных артерий не изменен. МР-сигнал однородный, дефектов наполнения не выявлено.
Аневризм и АВМ сосудов головного мозга не выявлено.

Заключение: МР-признаков патологии артерий основания мозга не выявлено.

26.07.2022. Дуплексное сканирование экстракраниальных отделов брахиоцефальных артерий.
Заключение:
A04.12.005.005 Выраженное беспокойство! осмотр невозможен.

26.07.2022. Ультразвуковое исследование почек. Заключение:
A04.28.002.001 ПОЧКИ

	Правая	Левая
Контуры	четкие, ровные	четкие, ровные
Размеры	71*29 мм	72*27 мм
Толщина паренхимы	12 мм	10 мм
Эхоструктура паренхимы	однородная	
ЧЛС:	не расширена	не расширена

При ЦДК кровотоков до капсулы с двух сторон
Почечный синус неоднородный, повышенной эхогенности с двух сторон уплотнение, неоднородность почечного синуса с обеих сторон.

26.07.2022. Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное). Заключение:
Визуализация адекватная
ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА
Контуры ровные, четкие Размеры не расширены:
головка 10 мм, тело 9 мм, хвост 10 мм
Эхоструктура - однородная мелкозернистая
Эхогенность средняя Проток поджелудочной железы не расширен

ПЕЧЕНЬ
Контуры ровные, четкие Диафрагма подвижная. Печеночные углы не расширены
Левая доля 44*53 мм Правая доля (КВР) 89*74 мм Первый сегмент 15 мм
Паренхима неоднородная диффузно за счет повышения эхогенности стенок сосудов и протоков

Эхогенность средняя Импеданс нормальный
Внутрипеченочные протоки не расширены Печеночные вены обычного диаметра
Холедох не расширен 2 мм Воротная вена 5 мм, V 12см/с (N) НПВ 9 мм
Селезеночная вена 4 мм, в воротах селезенки 5 мм V 15см/с (N)

ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ

Форма овальная
Размеры 39*22 мм Стенка тонкая, однородная
Просвет свободен

СЕЛЕЗЕНКА

Форма серповидная Размеры 76*23*37 мм
Эхоструктура- неоднородная-диффузно, за счет повышения эхогенности стенок сосудов

ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ ДАННЫЕ

A04.30.003

Лимфоузлы, дополнительные образования, свободная жидкость в брюшной полости не лоцируются.

A04.28.002.001 ПОЧКИ

	Правая	Левая
Контуры	четкие, ровные	четкие, ровные
Размеры	71*29 мм	72*27 мм
Толщина паренхимы	12 мм	10 мм
Эхоструктура паренхимы	однородная	однородная
ЧЛС:	не расширена	не расширена

При ЦДК кровотоков до капсулы с двух сторон

Почечный синус неоднородный, повышенной эхогенности с двух сторон Диффузные изменения паренхимы печени и селезенки Увеличение размеров правой доли печени.

Уплотнение, неоднородность почечных синусов с двух сторон.

22.07.2022. Электроэнцефалография с нагрузочными пробами. Заключение:

1 Альфа-ритм отсутствует. Медленная активность в пределах возрастной нормы. Небольшие диффузные изменения биоэлектрической активности мозга регуляторного характера. Очаговых изменений, эпилептиформной активности не обнаружено. Межполушарной асимметрии не выявлено.

22.07.2022. Регистрация электрокардиограммы. Заключение:

P=: 0.08 PQ=: 0.12 QRS=: 0.08 QT=: 0.32 -0.31-0.35 ^A=: +55 ЧСС=: 92-70 (в 1 мин)

Ритм: синусовый аритмия

Положение электрической оси: нормальное

Электрическая позиция сердца: полувертикальная нерезкие изменения в миокарде желудочков.

Консультация специалиста: Консультация гастроэнтеролога. В настоящее время данных за гепатит нет. Для уточнения этиологии повышения уровня АСТ необходимо консультация генетика, эндокринолога в плановом порядке.

Консультация логопеда. заключение: Расстройство импрессивной речи и экспрессивной речи. Дизартрия. ОНР 2 уровня.

Экспертный анамнез: Матери выдан листок нетрудоспособности матери с 20.07.22 г. по 02.08.2022 г. № 910131014726

Рекомендации:

Режим и диета: Охранительный режим

Рекомендованное лечение: 1. Холина альфосцерат 0,4 (Церебро 0,4, Глиатилин 0,4) по 1 кап. x 1 раз в день, 2 месяца. (утром)

2. Стугерон (циннаризин) по 1/3 таб. x 3 раза в день, 1,5 месяца.

3. Магне В6 по 5,0 мл x 2 раза в день, 1,5 месяца.

4. Занятия с логопедом, психологом.

5. Ежедневно самостоятельно в щадящем режиме ЛФК.

6. Консультация невролога ОДП через 2-3 месяца с направлением, справкой об эпид. окружении, страховым полисом, с предварительной записью на прием в интернете на сайте записьнаприем.rpf

Трудовые рекомендации: ограничение физических нагрузок

Прочие рекомендации: Рекомендации см. выше

Карантина в отделении нет

Лечащий врач: /

/Синявская Е.А./

Заведующий отделения: /

/Лебеденко О.Б./



Обзор генетика. Медико-генетическое консультирование (первичный) НИИАП

Пациент: Галка Мария Викторовна № карты: 78497699

Дата рождения: 01.03.2016 Пол: Женский

Назначил: Дата выполнения: 04.10.2022

Исполнитель: врач-генетик Амелина Мария Александровна Время выполнения: 11:23

Организация: Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Ростовский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации (НИИАП)

Адрес: Ростовская обл, Ростов-на-Дону г, Мечникова ул, дом 43

Телефон: +7(863)206-555-4

Жалобы

Жалобы на: направлен с целью уточнения диагноза

Анамнез заболевания

Начало заболевания: первые симптомы появились в возрасте 2х лет на задержку психо-речевого развития; Доп методы исследования: представлены результаты обследования лизосомная липаза в норме, тмс в норме, ЛБН в пределах нормы, ТМС НБО без патологии

Анамнез жизни

Родословная: не отягощена

Объективные данные

Лицевой дисморфизм: имеется;

Заключение

Обоснование диагноза: на основании фенотипических особенностей, предоставленных результатов обследования, можно думать о наследственной патологии; Диагноз: Органическое поражение ЦНС,

Рекомендации

Рекомендовано: 1. Рекомендована госпитализация в РДКБ/НЦЗД отделение неврологии с целью определения дальнейшей тактики терапии и уточнения диагноза

2. Консультация врача генетика в МГНЦ

мать проинформирована о современных методах диагностики, с целью уточнения диагноза, в омс и бюджет данное исследование не входит, за счет фондов

-исследование кариотипа

-хромосомномикроматричный анализ

-полногеномное секвенирование

Подпись врача: врач-генетик Амелина Мария Александровна

