



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ДЕПАРТАМЕНТ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ХАНТЫ-МАНСКИЙСКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА - ЮГРЫ

Бюджетное учреждение

Ханты-Мансийского автономного округа - Югры

"Нижневартовская окружная клиническая детская больница"

628609, ХМАО, г. Нижневартовск, ул. Северная, д. 30

«Нижневартовская окружная клиническая
детская больница»
Неврологическое отделение
т. 8 (3466) 49-XXXX

ВЫПИСКА

из медицинской карты стационарного больного №9247

Неврологическое отделение

Ф.И.О.: ХОМЧЕНКО АМЕЛИЯ ВЛАДИМИРОВНА

Дата рождения: 01.12.2014

Домашний адрес: Ханты-Мансийский Автономный округ - Югра АО, г Сургут,

Место работы (учёбы): Н/О

Дата, время поступления: 17.11.2020 14:53

Дата, время выписки: 20.11.2020 12:29

Проведено койко-дней: 3

Заключительный клинический диагноз: Спинальная мышечная атрофия, тип II, аутосомно-рецессивный тип наследования, гомозиготная делеция экзонов 7-8 гена SMN1. Вялый тетрапарез с выраженными нарушениями двигательных функций.

(G12.1)

Сопутствующий диагноз: ФАГ-зависимая фенилкетонурия, классическая форма, аутосомно-рецессивный тип наследования. (E70.0)

Жалобы: со слов отца на выраженную мышечную слабость верхних и нижних конечностей, отсутствие возрастной моторной деятельности.

Анамнез жизни: Ребенок от первой беременности, протекавшей благоприятно. Роды в срок физиологические. Родилась с массой тела 3860 гр, длиной 53 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. По результатам неонатального скрининга выявлено повышение уровня фенилаланина. Диагноз ФКУ поставлен в возрасте 15 суток, с этого же момента назначено специализированное питание. Развитие раннее: держит голову с 2 месяцев, сама сидела, переворачивалась.

ЧМТ, эпилепсии отрицает. Перенесенные заболевания: простудные. На диспансерном учете: невролог, педиатр, генетик. Ребенок инвалид. Прививки: по индивидуальному графику. Аллергоанамнез: на медикаменты не отягощен; бытово-пищевые: не отягощен. Наследственность: по материнской линии, по линии отца: не отягощена. Эпидемиологический анамнез: контакт с инфекционными и туберкулезными больными в течение 1 мес-отрицает. В течении 1 года за пределы РФ: не выезжала.

Страховой анамнез: листок нетрудоспособности отцу по уходу за ребенком не нужен.

Анамнез заболевания: С 6 месяцев началось ухудшение двигательных функций, плохо прибавляла веса, симптомокомплекс вялого ребенка. Имело место сочетание классической фенилкетонурии и нервно-мышечного заболевания. МРТ головного мозга 12.09.2016г - участки повышения МР сигнала у задних рогов боковых желудочков, вероятно, гипоксически-ишемического характера. ЭЭГ без патологии. ЭНМГ - снижение амплитуды М-ответа, небольшое увеличение амплитуды ПДЕ.

Дважды 2016 и 2017г находилась на лечении в МЗРФ ФГБОУВО "Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова" МЗРФ. Особенное структурное подразделение -научно-исследовательский клинический институт педиатрии им.Академика Ю.Е.Вельтищева. Продолжала генетическое обследование. ДНК диагностика (МГНЦ) -del 7-8 ex гена SMN в гомозиготном состоянии- таким образом диагноз подтвержден молекулярно- генетически. Анализ числа копий - SMN1 (n=0) копий, SMN2 (n=3 копий). Расширенный поиск частых мутаций в гене PАН-гетерозиготная мутация в гене PАН - гетерозиготная мутация K408W и гетерозиготная мутация IVS10-11 G>A в гене PАН.

Консультация врача -невролога МЗРФ ФГБОУВО "Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова" МЗРФ. Особенное структурное подразделение -научно-исследовательский клинический институт педиатрии им.Академика Ю.Е.Вельтищева. 24.10.2019г Диагноз: Спинальная мышечная атрофия и родственные синдромы. 24.10.2019г там же проведен консилиум врачей "О назначении лекарственного препарата по жизненным показаниям "Решение консилиума: В соответствии с Приказом Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 9 августа 2005г № 494 "О порядке применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям " Консилиум постановил: разрешить к индивидуальному применению препарата "Спинраза (Нусинерсен)" для оказания медицинской помощи

пациенту Хомченко Амелии Владимировна 01.12.2014г по жизненным показаниям .

Проведен региональный консилиум. Заключение консилиума: Принимая во внимание наличие у ребенка подтвержденного молекулярно – генетически диагноза: Спинальная мышечная атрофия, отсутствие симптомов, свидетельствующих о невозможности неосложненного интратекального введения, отсутствие альтернативных вариантов терапии, консилиум постановил: Ребенку Хомченко Амелии Владимировне показано назначение препарата Спинраза (Нусинерсен) по жизненным показаниям 12мг (5мл) на одно введение. Необходимое количество флаконов на 1 год: 6 флаконов.

Проведена Врачебная комиссия для решения "О назначении лекарственного препарата "Спинраза (Нусинерсен)" по жизненным показаниям, не входящего в стандарт лечения СМА"

Девочка госпитализирована в неврологическое отделение НОКДБ впервые 16.01.2020г с целью проведения лечения препаратом Спинраза. 17.01.2020г проведено интратекальное введение препарата Спинраза, перенесла удовлетворительно, побочных эффектов не отмечено. При поступлении кетоны в моче 1ммоль/л, в связи с нарушением графика приема пищи и воды (интратекальное введение препарата под общим наркозом), отмечалось повышение кетонов в моче до 15ммоль/л с нарушением самочувствия ребенка, на фоне инфузионной терапии показатели и самочувствие ребенка нормализовались. Кетоны в моче от 19.01.2020г и 20.01.2020г отрицательные.

На фоне проведенной терапии спинразой динамика была положительная, появились минимальные движения в ногах: начала поднимать ноги, приводить их к животу, появились движения пальцев стоп(легкое сгибание), толкающие движения ногами, выросла сила до 0.5-1 балла.

Повторно госпитализировалась в неврологическое отделение НОКДБ и проведены инъекции Спинразы 30.01.2020г, 13.02.2020г, 19.03.2020г, 19.07.2020г перенесла удовлетворительно.

Динамика положительная: активнее движения ног, начала медленно переворачиваться со спины на живот, больше в ночное время, улучшился мышечный тонус в ногах, увеличилась сила в ногах, сидит в корсете без поддержки, удерживает голову, наклоняет голову вперед и поднимает её, может наклонять туловище вперед и поднимать его, может сидеть без корсета до 30 минут.

Госпитализирована в неврологическое отделение НОКДБ повторно в текущем году, планово с целью проведения лечения -интратекального введения препарата Спинраза по схеме (в настоящее введение 1 раз в 4 месяца), соблюдение схемы строгое по жизненным показаниям, пропуск не допускается.

Соматический статус: Общее состояние удовлетворительное. Продуктивный контакт доступен. Положение вынужденное. Телосложение правильное. Физическое развитие не соответствует возрасту. Вес: 16 кг. Рост: 122 см. Тяжелая белково- энергетическая недостаточность. Кожные покровы обычной окраски , чистые, нормальной влажности и эластичности. Т тела 36.6. Аппетит сохранен. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. ЧДД 20 в минуту. Тоны сердца ясные, ритмичные. ЧСС 100 в минуту. Живот мягкий, безболезненный во всех отделах. Печень, селезенка не увеличены. Физиологические отправления в норме.

Неврологический статус : состояние по заболеванию тяжелое за счет двигательных нарушений. Нарушения витальных функций нет. В почасовом наблюдении не нуждается. Общемозговые симптомы отсутствуют.

Менингеальные симптомы отрицательные. В сознании. Адекватна при осмотре. Речь фразовая, интеллект по возрасту. Череп обычной формы. ЧМН: Зрачки равные, ФРЗ на свет прямая, содружественная. Глазные щели равные, движение глазных яблок в полном объеме, нистагма нет, взгляд фиксирует. Конвергенция и аккомодация не нарушены. Лицо симметричное в покое и при мимических движениях. Язык по средней линии. Фибрилляции на языке. Небные и глоточные рефлексы живые. Положительный симптом "свободных надплечий". Стопы плосковальгусные. Контрактуры коленных и голеностопных суставов. Гипотрофия диффузная. Грудная клетка уплощена. Осанка симметричная, «крыловидные лопатки». Объем движений в конечностях снижен в руках и ногах. Диффузная мышечная гипотония выраженной степени. Мышечная сила снижена до 2-х баллов руках, до 1.5 баллов в ногах. Сухожильные рефлексы D=S, живые. Патологических кистевых и стопных знаков нет. Чувствительных нарушений нет. Координаторные пробы не выполняет. В позе Ромберга не стоит. Формула развития: голову удерживает , переворачивается. Сидит в корсете и без корсета. Самостоятельно не садится. Не ходит. Захват руками сохранен, ослаблен. Поднимает ноги, приводить их к животу, двигает стопами, есть толкающие движения ногами.

Результаты лабораторно-диагностических обследований (в т.ч. рентгенологические методы исследования с указанием ЭЭД):

-Лабораторные исследования:

(18.11.2020) **Общий анализ мочи:** Цвет: соломенный(-), Глюкоза.: не обнаружено ммоль/л(-), Белок.: отрицательный г/л(-), Билирубин.: отрицательный мкмоль/л(-), Уробилиноген.: Норма (<34) мкмоль/л (-), pH.: 5.5(-), Кровь.: не обнаружено мг/л(-), Кетоны.: отрицательный ммоль/л(-), Нитриты.: отрицательный мг/дл(-), Лейкоциты.: 25 WBC/мкл(-), Прозрачность.: прозрачная(-), Удельная масса.: 1 013,0(-), Аскорбиновая кислота.: 20 мг/дл(-), Лейкоциты: 6-10 в п/зр(-), Эритроциты: 0-1 в п/зр(-), Эпителий плоский: 0-5 в п/зр(-), Эпителий переходный: 0-5 в п/зр(-), Слизь: +(-), .

(18.11.2020) СОЭ(скорость оседания эритроцитов): СОЭ(скорость оседания эритроцитов): 10 мм/час (-); .

(18.11.2020) Общий анализ крови (гематологический анализатор): Лейкоциты: $8,3 \cdot 10^9/\text{л}$ (-), Гемоглобин: 126,0 г/л(-), Эритроциты: $4,37 \cdot 10^{12}/\text{л}$ (-), Тромбоциты: $367,0 \cdot 10^9/\text{л}$ (-), Цветной показатель: 0,86(-), Гематокрит: 37,1 %(-), МСН (Среднее содержание гемоглобина в эритроците): 28,9 пг(-), МСНС (Средняя концентрация гемоглобина в эритроците): 340,0 г/л(-), MCV (Средний объем эритроцитов): 84,8 фл(-), RDW (Анизоцитоз эритроцитов): 13,1 %(-), <Лейкоцитарная формула (аппарат)>. Нейтрофилы: 21,2 %(-), Нейтрофилы абс.: $1,8 \cdot 10^9/\text{л}$ (-), Лимфоциты: 67,7 %(-), Лимфоциты абс.: $5,6 \cdot 10^9/\text{л}$ (-), Моноциты: 8,3 %(-), Моноциты абс.: $0,7 \cdot 10^9/\text{л}$ (-), Эозинофилы: 2,0 %(-), Эозинофилы абс.: $0,2 \cdot 10^9/\text{л}$ (-), Базофилы: 0,8 %(-), Базофилы абс.: $0,1 \cdot 10^9/\text{л}$ (-), .

(18.11.2020) Лейкоцитарная формула (ручн.метод): Палочкоядерные: 1(-), Сегментоядерные: 20(-), Лимфоциты: 71(-), Моноциты: 4(-), Эозинофилы: 4(-), .

(19.11.2020) Общий анализ ликвора: количество: 9,8 мл(-), цвет: бесцветный(-), прозрачность: прозрачный(-), цитоз: 0,33 клет/мкл(-), белок (биохим.): 176,0 мг/л(-), глюкоза: 2,8 ммоль/л(-), хлориды: 119,0 ммоль/л(-), <микроскопия ликвора>. лимфоциты: 51,0 %(-), моноциты: 49,0 %(-), .

-Инструментальные исследования:

(18.11.2020) Регистрация электрокардиограммы: Заключение 3347 Синусовый водитель ритма.

Тахисистолия, ритм умеренно нерегулярный,

ЧСС = 125, RR: 0,44 - 0,54.

Вертикальное положение электрической оси сердца.

Высокий вольтаж ЭКГ.

Электрическая альтернация желудочковых комплексов.

Нарушение процессов реполяризации (снижение или инверсия зубца Т):

- умеренное:

- в передне-боковых отделах.

Консультации специалистов:

(19.11.2020) Консультация анестезиолога-реаниматолога: Осмотр анестезиолога

Ребенок осмотрен в отделении в связи с предстоящим плановым оперативным вмешательством.

Жалобы

со слов матери на выраженную мышечную слабость верхних и нижних конечностей, отсутствие возрастной моторной деятельности.

Анамнез заболевания

С 6 месяцев началось ухудшение двигательных функций, плохо прибавляла веса, симптомокомплекс вялого ребенка. Имело место сочетание классической фенилкетонурии и нервно-мышечного заболевания. МРТ головного мозга 12.09.2016г- участки повышенной МР сигнала у задних рогов боковых желудочков, вероятно, гипоксически-ишемического характера. ЭЭГ без патологии. ЭНМГ - снижение амплитуды М-ответа, небольшое увеличение амплитуды ПДЕ.

Дважды 2016 и 2017г находилась на лечении в МЗРФ ФГБОУВО "Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова" МЗРФ. Особенное структурное подразделение -научно-исследовательский клинический институт педиатрии им.Академика Ю.Е.Вельтищева. Продолжала генетическое обследование. ДНК диагностика (МГНЦ) -del 7-8 ex гена SMN в гомозиготном состоянии- таким образом диагноз подтвержден молекулярно- генетически. Анализ числа копий - SMN1 (n =0) копий, SMN2 (n =3 копий). Расширенный поиск частых мутаций в гене PАН-гетерозиготная мутация в гене PАН -гетерозиготная мутация K408W и гетерозиготная мутация IVS10-11 G>Ав в гене PАН.

Проведена Врачебная комиссия для решения "О назначении лекарственного препарата "Спинраза (Нусинерсен)" по жизненным показаниям, не входящего в стандарт лечения СМА"

Девочка госпитализирована в неврологическое отделение НОКДБ впервые 16.01.2020г с целью проведения лечения препаратом Спинраза. 17.01.2020г проведено интратекальное введение препарата Спинраза, перенесла удовлетворительно, побочных эффектов не отмечено. При поступлении кетоны в моче 1ммоль/л, в связи с нарушением графика приема пищи и воды (интратекальное введение препарата под общим наркозом), отмечалось повышение кетонов в моче до 15ммоль/л с нарушением самочувствия ребенка, на фоне инфузионной терапии показатели и самочувствие ребенка

нормализовались. Кетоны в моче от 19.01.2020г и 20.01.2020г отрицательные.

На фоне проведенной терапии спинразой динамика была положительная, появились минимальные движения в ногах: начала поднимать ноги, приводить их к животу, появились движения пальцев стоп (легкое сгибание), толкающие движения ногами, выросла сила до 0.5-1 балла.

Повторно госпитализировалась в неврологическое отделение НОКДБ и проведены инъекции Спинразы 30.01.2020г, 13.02.2020г, 19.03.2020г, перенесла удовлетворительно.

Динамика положительная: активнее движения ног, начала редко медленно переворачиваться со спины на живот, больше в ночное время, улучшился мышечный тонус в ногах, увеличилась сила в ногах, сидит в корсете без поддержки, удерживает голову, наклоняет голову вперед и поднимает её, может наклонять туловище вперед и поднимать его.

Госпитализирована в неврологическое отделение НОКДБ повторно в текущем году, планово с целью проведения лечения -интратекального введения препарата Спинраза по схеме (в настоящее введение 1 раз в 4 месяца 19.07.2020г), соблюдение схемы строгое по жизненным показаниям, пропуск не допускается).

Анамнез жизни

Ребенок от первой беременности, протекавшей благоприятно. Роды в срок физиологические. Родилась с массой тела 3860 гр, длиной 53 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. По результатам неонатального скрининга выявлено повышение уровня фенилаланина . Диагноз ФКУ поставлен в возрасте 15 суток, с этого же момента назначено специализированное питание. Развитие раннее : держит голову с 2 месяцев, сама сидела, переворачивалась .

ЧМТ, эпилепсии отрицает. Перенесенные заболевания: простудные. На диспансерном учете: невролог, педиатр, генетик. Ребенок инвалид. Прививки: по индивидуальному графику. Аллергоанамнез: на медикаменты не отягощен; бытово-пищевые: не отягощен. Наследственность: по материнской линии, по линии отца: не отягощена. Эпидемиологический анамнез: контакт с инфекционными и туберкулезными больными в течение 1 мес-отрицает. В течении 1 года за пределы РФ: не выезжала. Страховой анамнез: листок нетрудоспособностиотцу по уходу за ребенком не нужен.

Объективный статус

Состояние соответствует тяжести заболевания, самочувствие не страдает. Температура тела 36,6 Масса тела 5 кг. Кожные покровы розовые Зев спокойный Носовое дыхание свободное Вентиляция легких удовлетворительная, ЧД 28 в минуту. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 115 в минуту. Живот мягкий, доступен пальпации во всех отделах. Физиологические отправления не нарушены.

Планируется ингаляционный наркоз ч/з маску с целью проведения люмбальной пункции для введения спинраза.

Операционно-анестезиологический риск по ASA 1 класс

Премедикация: не требуется.

Диагнозы

Клинический

Основной Спинальная мышечная атрофия, тип II , аутосомно-рецессивный тип наследования, гомозиготная делеция экзонов 7-8 гена SMN1 . Вялый тетрапарез с выраженными нарушениями двигательных функций.

(G12.1)

Сопутствующий ФАГ -зависимая фенилкетонурия, классическая форма, аутосомно-рецессивный тип наследования . (E70.0)

Проведенное лечение:

17.11.2020 Диета №15 Исключить мясное, рыбу, крупы, молочные продукты. Стол овощной + растительное масло;

17-20.11.2020 Сатурация ночью 2 раза, днем 1 раз;

Проведенное медикаментозное лечение: 17.11.2020 (Отмена 19.11.2020) Нусинерсен (Спинраза) 5 МЛ однократно (отмены: МАЛИКОВА Л. С. 17.11.2020); Инфузия, Длительность: 0 дней, суточная доза: 5 МЛ. Отменено с 17.11.2020 врач Маликова Л. С.

Доза рентген облучения:

Сведения о листке нетрудоспособности:

Трудоспособность пациента (лица осуществляющему уход) на момент выписки: Трудоспособность

Результат госпитализации: улучшение

Заключение лечащего врача: Девочка госпитализирована в неврологическое отделение НОКДБ с целью проведения лечения препаратом Спинраза. 19.11.2020г. проведено интратекальное введение препарата

Спинраза, перенесла удовлетворительно, побочных эффектов не отмечено. Сатурация в ночное и дневное время 97-98. Эффективность от проведенной терапии Спинразой требует динамического наблюдения на фоне проводимых амбулаторно курсов реабилитации.

Выписывается из отделения под наблюдение педиатра по месту жительства, самочувствие не нарушено.

Вес - 16кг.

Карантина в отделении нет.

Рекомендации

1. Наблюдение невролога, педиатра, генетика по месту жительства.

2. Амбулаторно: цианокобаламин 100мкг в/м №5 через день 2 курса в год, церебролизин 0.1мл/кг/сут в/м №15 3 курса в год.

(МНН) Убедикарион 3% капли для приема внутрь 5капель утром во время еды 2 месяца 3 курса в год;

(МНН) L-карнитин 30% внутрь по 5 капель x 2 раза в день за 30 минут до еды 2 месяца 3 курса в год;

3. Профилактика респираторных заболеваний. При ОРВИ противопоказано применение муколитической терапии. При присоединении во время ОРВИ кашля: 1) ингаляции физ.раствором (2-3мл 3 раза в сутки); 2) в случае усиления или учащения кашля ингаляции с Ипратропия бромид + Фенотерол (Беродуал) (10-15 капель на 1мл физ.раствора 2-3 раза в день) через 10-15 минут после этого (ребенку в перерыве попить воды) ингаляции Будесонид (Пульмикорт) 250мкг (2-3 раза в день); 3). Раннее назначение антибиотикотерапии (в случае отсутствия эффекта от ингаляций в течение 2-3 дней) - антибиотики широкого спектра.

4. ЛФК, растяжки по всем отделам ежедневно.

5. Массаж общий №10 3-4 курса в год.

6. ЭКГ, ЭхоКГ 1 раз в год амбулаторно. Консультация кардиолога по показаниям.

5. Плановая госпитализация в неврологическое отделение НОКДБ на 16.03.2021-17.03.2021г с целью повторного курса интратекального введения спинразы (19.03.2021г) через 4 месяца. С направлением от педиатра, выпиской из прививочного календаря, справкой эпид.окружения, соскобом на энтеробиоз, матери ФЛГ (срок годности 1 год). С учетом эпид.обстановки перечень документов для поступления может меняться, уточнять у педиатра выдающего направление на госпитализацию.

Уважаемые пациенты!

Предлагаем Вам провести независимую оценку качества предоставленных стационарных медицинских услуг в нашем Учреждении. Анкета размещена на главной странице сайта БУ "Нижевартовская окружная клиническая детская больница" (odbhmao.ru) в разделе "Внимание!"

Зав отделением _____

Врач-невролог _____

МАЛИКОВА Л. С.
ЧУРАКОВА Ю. Г. /