



**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»**

Министерства здравоохранения Российской Федерации

119991 г. Москва, Ломоносовский проспект, 2, стр.1, тел. (495) 967-14-20; www.nczd.ru

Федеральное государственное автономное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский
центр здоровья детей» Министерства
здравоохранения Российской Федерации
Консультативно-диагностический центр

Выписной Эпикриз
ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 4229/23
АМБУЛАТОРНАЯ КАРТА № 435/21А

ФИО: Ильязова Дарина Равильевна	Дата рождения: 05.11.2018
Возраст: 4 г. 4 мес	Адрес: РФ,
Находился в отделении	Отделение психоневрологии и психосоматической патологии тел. (499) 134-04-09
Период пребывания	с 15.03.2023 по 25.03.2023
Клинический диагноз: Основной	G80.8 Другой вид детского церебрального паралича
Клинический диагноз: Основной	Синдром детского церебрального паралича: спастическая диплегия. GMFCS III. MACS II. Псевдобульбарный синдром. Задержка психо-речевого развития.
Сопутствующий	Другие уточненные болезни радужной оболочки и цилиарного тела. Гастроэзофагеальный рефлюкс.

ЖАЛОБЫ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ

- на двигательные нарушения (самостоятельно не стоит, не ходит)
- на отсутствие фразовой речи
- на повышение мышечного тонуса, преимущественно в ногах
- на моторную неловкость в руках, ограничение манипулятивной активности
- на отрыжку, примесь непереваренных остатков пищи, кашицеобразный стул 1-2 раза в день.

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ

Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне ОРВИ, бактериурии, отита на 33-34 неделе. Мать получала антибактериальную терапию. В/у диагностировали 3-х кратное обвитие пуповины вокруг шеи. Роды самостоятельные на 39 неделе. Вес при рождении 2850 г, рост 50см. Оценка по шкале Апгар 8/8 баллов. Окружность головы 34 см, окружность груди 33см. Выписана из роддома на 5 сутки жизни. Находилась 6 месяцев на естественном вскармливании. С 4 месяцев неонатальная желтуха. Моторное развитие: голову держит с 2 месяцев, переворачивалась в 5 месяцев, ползает по пластунски с 7,5 месяцев, ползает на четвереньках с 12 месяцев, сидит с 11 месяцев. С 1 года до 1,3 ходила с поддержкой и стояла у опоры. Произносила «мама, папа, баба». Затем, со слов матери, начался регресс навыков до 1 года и 7 месяцев. Девочка перестала ходить с поддержкой, сидеть и вставать на четвереньки, сократился словарный запас.

В 2019 оперирована по поводу кисты подъязычной области.

КТ головного мозга от 09.2019 года: расширение боковых желудочков, подпаутинных пространств в лобных долях.

Консультация офтальмолога 16.06.2020: OD задняя синехия радужной оболочки, OS гетерохромия радужной оболочки.

ЭМГ от 06.20 г.: надсегментарное влияние с двух сторон ног и рук.

Консультация сурдолога от 06.20 г.: нарушения слуха не выявлено.

МРТ головного мозга от 06.2020: гидроцефалия смешанная. Зоны демиелинизации в структуре теменных долей. Атрофия коры большой полушарий, преимущественно лобных и височных отделов.

ЭЭГ от 06.2020 г.: незрелость корковой ритмики, неспецифичные диффузные изменения БАМ без убедительной межполушарной асимметрии типичной эпилептиформной активности.

Впервые госпитализирована в НМИЦ ЗД в феврале 2021 года.

Проведен видео-ЭЭГ-мониторинг: частота основной активности не замедлена в сравнении с возрастной нормой. Функциональные пробы не вызвали патологических изменений корковой ритмики. Сон дифференцирован на стадии и фазы. Физиологические паттерны сна представлены удовлетворительно. За время исследования эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано.

При исследовании зрительных вызванных потенциалов слева и справа не отмечается замедление проведения зрительной афферентации на кору.

Методом тандемной масс-спектрометрии (ESI-MS/MS) было проведено исследование спектра ацилкарнитинов и аминокислот в сухих пятнах крови: Значения всех исследованных аналитов в норме. Показателей, свидетельствующих о развитии наследственных аминоацидопатий, дефектов митохондриального бета-окисления и органических ацидурий, не выявлено.

Были исследованы таргетные области клинического экзема человека (панель IRN 08247536001).

NIBSN, 610690 XM_011510953.1 14 chr2:191069878 27 н/д с.1128dup (het) p.K377* патогенный[CI1411576]

SLC12A5, 606726 NM_001134771.1 1 chr20:44650409 47 н/д с.5G>A (het) p.S2N патогенность неизвестна

GARS1, 600287 NM_002047.2 13 chr7:30665915 18 н/д с.1679G>C (het) p.R560T патогенность неизвестна.

Предыдущая госпитализация в отделение психоневрологии и психосоматической патологии в марте 2022 года.

По результатам общего анализа крови, КЩС без значимых изменений. Уровень лактата в крови в пределах нормальных значений.

С целью динамического наблюдения проведена МРТ головного мозга: МР картина очагов в теменных долях. МР данных за объемное поражение вещества головного мозга не получено. По сравнению с исследованием от 17.06.2020 г. – ранее выявленные атрофические изменения и вторичное расширение желудочковой системы не отмечается.

Для исключения эпилептиформной активности проведен видео-ЭЭГ мониторинг:

- Корковая ритмика сформирована в соответствии с возрастом. Частота основной активности не замедлена в сравнении с возрастной нормой.

- Функциональные пробы с РФС не вызвали патологических изменений корковой ритмики.

- Сон дифференцирован на стадии. Физиологические паттерны сна представлены удовлетворительно.

- За время исследования эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано.

При исследовании зрительных вызванных потенциалов нарушений проведения зрительной афферентации на кору не обнаружено. По сравнению с 28.02.2021 - без динамики.

По результатам ЭКГ патологии не выявлено.

Для исключения вторичных ортопедических осложнений проведена рентгенография тазобедренных суставов: рентгенологические признаки дисплазии тазобедренных суставов с двух сторон, соха valga с двух сторон.

Учитывая жалобы и данные анамнеза (неотягощенный перинатальный анамнез, нормальное раннее психо-моторное развитие, регресс приобретенных навыков с 1,5 лет), данные клинического осмотра (повышение мышечного тонуса, преимущественно в ногах, отсутствие речи), результаты МРТ головного мозга от 25.03.22 г. (МР картина очагов в теменных долях. МР данных за объемное поражение вещества головного мозга не получено. По сравнению с исследованием от 17.06.2020 г. – ранее выявленные атрофические изменения и вторичное расширение желудочковой системы не отмечается) в настоящее время ребенку выставлен диагноз: Синдром детского церебрального паралича: спастическая диплегия. GMFCS III.

Консультирована генетиком, планируется пересмотр исходных данных клинического экзема. В плане проведение полноэкзомного секвенирования. Также проведены дополнительные генетические обследования- Определение спектра органических кислот в моче методом газовой хроматографии, поиск CNV и делеций/дупликаций в гене NIBCН у пробанда- результаты в работе.

С антиспастической целью проведена ботулинотерапия препаратом ботулинического токсина типа А. Ксеомин в суммарной дозе 180 Ед. Процедуру перенесла удовлетворительно. Протокол выдан матери на руки.

Для определения объема реабилитационных мероприятий проведены консультации врача ЛФК, физиотерапевта. Согласно полученным рекомендациям проведен курс восстановительного лечения в полном объеме. Переносимость процедур удовлетворительная.

Ребенок в стабильном состоянии по соматическому статусу выписывается домой под наблюдение специалистов по месту жительства.

В межгоспитальный период состояние ребенка с положительной динамики: девочка стала активнее манипулировать левой рукой, увереннее сидит, стоит у опоры.

Настоящая госпитализация плановая для проведения обследования и лечения в рамках ВМП.

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС

Общемозговой и менингеальной симптоматики на момент осмотра нет.

Окружность головы 47 см.

На осмотр реагирует спокойно. В сознании, на осмотр реагирует спокойно. Зрительный контакт устанавливает, за предметом следит. Целенаправленное внимание привлекается кратковременно, быстро истощается. Игровой интерес достаточный. Импрессивная речь: понимание ограничено на уровне быта. Импрессивная речь: отдельные звуки, слоги, до 5 простых слов.

ЧН: I- обоняние не исследовалось, II – зрение сохранено, прослеживает, D=S. ,III,IV,VI – глазные щели симметричные - OS=OD. Зрачки: округлой формы, D=S, реакция на свет прямая, содружественная сохранены. V – движения нижней челюсти, трофика жевательных мышц не нарушены.VII – иннервация мимических мышц лица: не нарушена.VIII – острота слуха не снижена. Нистагма нет, D=S. IX, X – Фонация не нарушена. Мягкое небо при фокации подвижно. Глоточные и небные рефлексы оживлены, симметричные. Поперхивается периодически жидкой пищей и водой. XI- Грудинно-ключично-сосцевидные мышцы симметричны. XII- положение языка – в полости рта, по срединной линии.

Двигательная сфера: голову держит уверенно, переворачивается с живота на спину, сидит с ползает на четвереньках, стоит у опоры. Мышечный тонус в руках и ногах повышен по пирамидному типу, больше в нижних конечностях, S>D. При водящая установка бедер. Эквинусная установка стоп. Сухожильные рефлексы высокие, с расширением рефлексогенных зон. Положительный симптом Бабинского с двух сторон. Координаторная сфера:предметы захватывает с небольшой дисметрией и интенцией.

Тазовые функции: не нарушены, навыки самооблуживания сформированы частично.

ДАННЫЕ ОСМОТРА

Совместный осмотр с заведующей отделением д.м.н. проф. Кузенковой Л.М.

Общее состояние средней тяжести. Температура 36,6 °С. Положение Активное. Вес 14кг. Рост стоя 99см. ППТ 0,62кв.м. Окружность головы 47. Состояние питания соответствует возрасту. Кожные покровы физиологической окраски, чистые от сыпи. Слизистые оболочки чистые. Зев; миндалины: розовый. Подкожная клетчатка развита умеренно, распределена симметрично, отёков нет. Лимфатическая система без системного увеличения. Костная система: выраженных деформаций нет. Мышцы, суставы: мышечный тонус конечностей повышен по пирамидному типу, преимущественно в ногах. Органы дыхания: носовое дыхание свободное. В легких дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипов нет. ЧД 25 в мин. Органы кровообращения: тоны сердца ясные, ритмичные, шумов нет. ЧСС 92 уд/ в мин. Органы пищеварения: аппетит сохранён. Язык розовый, чистый. Живот мягкий, безболезненный при пальпации во всех отделах. Печень не увеличена, край эластичный, безболезненный. Селезёнка не пальпируется. Стул ежедневно, оформленный. Мочеполовая система: по женскому типу. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Нервная система: см. неврологический статус; Органы чувств: видит, слышит..

РЕЗУЛЬТАТЫ ОБСЛЕДОВАНИЙ

1. МРТ Головного мозга 21.03.2023

Область исследования МРТ Головного мозга; Контрастное усиление не проводилось

Магнитно-резонансная томография головного мозга

На МР-томограммах головного мозга срединные структуры не смещены.

Боковые желудочки расширены за счет задних рогов, их контур деформирован («заострен»).

Субкортикально в теменных долях, более выражено слева, определяются очаговые изменения линейной формы гиперинтенсивного МР-сигнала в ИП T2-ВИ и FLAIR, без признаков ограничения диффузии.

На остальном протяжении в веществе больших полушарий, ствола и мозжечка, а также краниовертебрального перехода кровоизлияний, очагов патологического МР-сигнала и новообразований не выявлено.

Третий и четвертый желудочки не расширены, не деформированы.

Субарахноидальное пространство без особенностей. Ликвородинамика не нарушена.

Мозолистое тело интактно.

Миндалины мозжечка расположены выше большого затылочного отверстия.

Турецкое седло обычной формы и размеров. Гипофиз не увеличен, дифференцирован, аденогипофиз однородной структуры. Перекрест зрительных нервов и воронка гипофиза не смещены.

Мосто-мозжечковые углы без дополнительных образований. Арахноидальная киста справа.

В области орбит патологических изменений не выявлено. Ход и калибр зрительных нервов не нарушены.

Пневматизация придаточных пазух носа и височных костей сохранена.; **ЗАКЛЮЧЕНИЕ**
МР картина деформации задних рогов боковых желудочков и их расширение; субкортикальных очаговых изменений в теменных долях неясного генеза.

МР данных за объемные изменения вещества головного мозга не получено.

Рекомендовано: МР динамический контроль;

2. Рентгенография общих 21.03.2023

Область исследования тазобедренные суставы; Вид исследования цифровая рентгенография; Проекция рентгенограммы прямая; Описание: На рентгенограмме суставы расположены асимметрично.

Крыши вертлужных впадин сформированы недостаточно, скошены с двух сторон, с ровным четким контуром, субхондральный остеосклероз незначительный.

Головки бедренных костей центрированы в вертлужных впадинах. Размеры головок бедренных костей симметричные, справа 23x13 мм, слева 23x13 мм, контур

их ровный четкий.

Ацетабулярный угол, грд (N=10-16): справа - 28 ; слева - 28 .

ШДУ, грд (N=131-143): справа - 156 ; слева - 156 .

Степень костного покрытия: справа- 75% ; слева- 65% .

Линии Шентона: справа- прерывна ; слева- непрерывна .

Прозрачность костной структуры не повышена.

Суставные щели не изменены.; **ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** Рентгенологические признаки дисплазии тазобедренных суставов с двух сторон, соха valga с двух сторон, подвывиха левого тазобедренного сустава.;

3. Видео-ЭЭГ мониторинг 22.03.2023

Описание: Параметры записи: Исследование проводилось в течение 1 часа в состоянии бодрствования с выполнением функциональных проб и во время физиологического сна. Запись осуществлялась на системе видео-ЭЭГ мониторинга Nicolet. Использовалась международная система наложения электродов «10-20» с применением дополнительных электродов: ЭКГ, ЭМГ (на дельтовидных мышцах). Параметры записи: чувствительность 7-10 мкВ, фильтр высоких частот 70 Гц, фильтр низких частот 0,5-1 Гц. Применяемые монтажи: Биполярный классический, «Double banana», Поперечный, Усреднённый, Монополярный, Височный.

ЭЭГ в состоянии бодрствования:

Основной ритм представлен регулярным, устойчивым, удовлетворительно модулированным альфа-ритмом с частотой 8-9 Гц, амплитудой до 90 мкВ, регистрирующимся в затылочных отделах, с распространением на задневисочные и теменные отделы полушарий. В центральных отделах регистрируется сенсомоторный ритм, частотой около 9 Гц, амплитудой до 60 мкВ. Зональные различия выражены отчетливо.

Бета-активность не усилена, преобладает по передним и височным отделам, частотой 14-30 Гц, амплитудой до 20 мкВ, часто маскируется миографическими артефактами.

Медленноволновая активность представлена диффузно, невысоким индексом, преимущественно волнами тета-диапазона, по амплитуде не превышающими основной ритм.

Функциональные пробы:

При проведении ритмической фотостимуляции с частотой 3, 6, 10, 16, 20, 25, 30 Гц отмечалась реакция усвоения ритмов 3, 6, 10, 16 Гц. Фотопароксизмальный ответ не зарегистрирован.

ЭЭГ сна:

Засыпание характеризовалось замедлением, фрагментацией и последующей редукцией основного ритма, появлением одиночных и сгруппированных вертексных потенциалов, амплитудой до 220 мкВ. Во время засыпания зарегистрированы ритмичные сгруппированные медленноволновые потенциалы, амплитудой до 800 мкВ, продолжительность до 3 секунд – паттерн гипнагогической гиперсинхронизации (ГГС). В ГГС зарегистрированы заостренные потенциалы с акцентом в лобных отделах – атипичное ГГС.

Вторая стадия сна сопровождалась появлением «веретён сна», представленных периодически регистрирующимися вспышками ритмической активности в лобно-центральных и вертексных отделах, частотой 11-13 Гц, амплитудой до 80 мкВ. Кроме того, зарегистрированы экзальтированные веретена, амплитудой до 250 мкВ. Отмечались К-комплексы, представленные вспышками высокоамплитудных медленных двухфазных и полифазных волн, с амплитудным преобладанием (до 440 мкВ) в лобно-центральных и вертексных отделах. Часто физиологические паттерны сна регистрировались в сочетании друг с другом.

Регистрировались также биокципитальные заостренные потенциалы тета-диапазона амплитудой 90 мкВ – периодические затылочные транзиты сна (POSTS).

Дельта-сон характеризовался нарастанием индекса представленности и амплитуды медленных волн, в основном дельта-диапазона, с частичной

редукцией физиологических паттернов поверхностного сна.

Клинические события: Не отмечались.; Заключение: • Корковая ритмика сформирована в соответствии с возрастом.

- Проба с ФС не вызвала патологических изменений корковой ритмики.
- Сон дифференцирован на стадии. Физиологические паттерны сна представлены удовлетворительно. Зарегистрированы атипичные паттерны сна.
- За время исследования эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано.;

4. УЗИ Почек и мочевого пузыря 24.03.2023

ЛЕВАЯ ПОЧКА:; Размер средний; 76x30 мм; Положение в типичном месте; Паренхима дифференцировка сглажена; ЧЛС не расширена; Сосуды при ЦДК к/ток не изменен; Мочеточник не расширен; ПРАВАЯ ПОЧКА:; Размер средний; 76x30 мм; Положение в типичном месте; Паренхима дифференцировка сглажена; ЧЛС не расширена; Сосуды при ЦДК к/ток не изменен; Мочеточник не расширен; МОЧЕВОЙ ПУЗЫРЬ: - не заполнен; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: УЗ признаки умеренных диффузных паренхиматозных изменений;

5. УЗИ Органов брюшной полости 24.03.2023

Размер средний; 41x18 мм; Форма правильная; Стенки тонкие; Просвет свободен; ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА:; Размер увеличен; Головка 15 мм; Тело 9 мм; Хвост 15; Эхогенность средняя; однородная; Проток не расширен; ПЕЧЕНЬ: Размер средний; ЛД 50; Первый сегмент 14 мм; ПД 91; Контур ровный; Паренхима однородная, средней эхогенности; Воротная вена 6 мм; Печеночные вены не изменены мм; СЕЛЕЗЕНКА: нормальная; Размер средний; 78x37 мм; Паренхима однородная, средней эхогенности; Селезеночная вена не расширена мм; ЖЕЛУДОК: Секрет есть; Стенки нормальные; ДВ.ПЕРСТНАЯ КИШКА: Секрет есть; Стенки нормальные; ОПИСАНИЕ: метеоризм; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: УЗ картина увеличения поджелудочной железы, метеоризма.;

6. ЭХО - КГ 24.03.2023

АОРТА: не расширена, восходящая часть и дуга не изменены, на перешейке PGr- 8mmHg; Диаметр восходящей аорты 14 мм; АОРТАЛЬНЫЙ КЛАПАН: 3-х створчатый, створки и гемодинамика не изменены; PGr max 3,5 mm Hg; Vmax 0,94 m/s; При ЦДК регургитации нет; ЛЕГОЧНАЯ АРТЕРИЯ: не расширена, ствол, правая и левая ветви не изменены; Диаметр ствола 16 мм; КЛАПАН ЛЕГОЧНОЙ АРТЕРИИ: створки, гемодинамика не изменены; PGr max 4,5 mm Hg; Vmax 1,06 m/s; При ЦДК физиологическая регургитация; МИТРАЛЬНЫЙ КЛАПАН: створки, гемодинамика не изменены; PGr 2,7; При ЦДК регургитация минимальная; ТРИКУСПИДАЛЬНЫЙ КЛАПАН: створки, гемодинамика не изменены; PGr 1,6; При ЦДК регургитация минимальная; ЛЕВОЕ ПРЕДСЕРДИЕ: 24x29 мм; не расширено; ПРАВОЕ ПРЕДСЕРДИЕ: 22x29 мм; не расширено; МЕЖПРЕДСЕРДНАЯ ПЕРЕГОРОДКА: интактна; ПРАВЫЙ ЖЕЛУДОЧЕК: 12 мм; не расширен; ЛЕВЫЙ ЖЕЛУДОЧЕК: КДР 34 мм; КСР 24 мм; ФВ 69 %; ЧСС 129; КДО 48 мл; КСО 15 мл; УО 33 мл; СВ 4,257 л/мин; СИ 6,9 л/минм²; Межжелудочковая перегородка 5,3 мм; не утолщена, интактна; Задняя стенка левого желудочка 5 мм; не утолщена; ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ ОСОБЕННОСТИ: дополнительная трабекула в полости левого желудочка; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Полости сердца не расширены, стенки не утолщены, перегородки интактны, клапаны и крупные сосуды не изменены, функциональные параметры сердца в норме.; спокойна;

РЕЗУЛЬТАТЫ АНАЛИЗОВ

	Ед/изм	Долж.зн.	20.03.23	24.03.23
БИОХИМИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ КРОВИ				
АЛТ	Ед/л	<40	18,4	
АСТ	Ед/л	<42	35,04	
Альбумин	г/л	38 - 54	38,87	
Белок общий	г/л	60 - 80	69,61	
Билирубин общий	мкмоль/л	3,7 - 20,5	6,2	
Билирубин прямой	мкмоль/л	<5,1	0,81	

ГГТ	Ед/л	5 - 35	13,79	
ЩФ	Ед/л	60 - 400	188,9	
Глюкоза	ммоль/л	3,3 - 5,5	4,36	
Креатинин (CR-E)	мкмоль/л	27 - 62	33,07	
Мочевина	ммоль/л	1,8 - 6,4	4,26	
КФК	Ед/л	25 - 140	191,22	
ЛДГ	Ед/л	91 - 295	238,43	
Мочевая кислота	мкмоль/л	120 - 320	213,14	
К	ммоль/л	3,4 - 5	4,5	
Na	ммоль/л	134 - 145	138,45	
Mg	ммоль/л	0,7 - 0,95	0,87	
PO4	ммоль/л	1,25 - 2,16	1,92	
Ca	ммоль/л	2,2 - 2,7	2,41	
Fe	мкмоль/л	9 - 21,5	10,57	
Трансферрин	мг/дл	130 - 360	275	
КЩС (кислотно-щелочное состояние)				
Na	ммоль/л	134 - 145	138,45	
T	°C			37
FIO2	%			21
pH	<>	7,35 - 7,45		7,403
pCO2	мм рт.ст.	35 - 48		34,8
pO2	мм рт.ст.	83 - 108		75
ctHb	г/л	140 - 180		123
Hct	%			37,9
SO2	%	95 - 99		96,1
FO2Hb	%			93,9
FCOHb	%	0 - 0,8		1,4
FHHb	%			3,8
FMetHb	%	0,2 - 0,6		0,9
K+	ммоль/л	3,5 - 5		5,5
Na+	ммоль/л	136 - 146		139
Ca++	ммоль/л	1,15 - 1,29		1,3
Cl-	ммоль/л	98 - 106		114
Glu	ммоль/л	3,9 - 5,8		6,1
Lac	ммоль/л	0,5 - 1,6		2,6
iBil	мкмоль/л			2
Osm	ммоль/кг			284,5
ctO2	ммоль/л			16,3
p50	мм рт.ст.			23,2
BE-Ecf	ммоль/л			-2,7
cHCO3	ммоль/л			22,4
Прокальцитонин (E411)	нг/мл	<0,05	0,065	
IgE (CobasE411)	Ед/мл	<60	42,52	
Гомоцистеин	мкмоль/л	5 - 10		нет обоснования
Архив сыворотки			59-1-8	
КЩС капиллярная (Radiometer ABL 835)				выполнен

КОНСУЛЬТАЦИИ СПЕЦИАЛИСТОВ

1. Физиотерапевт врач высшей категории Сахарова Е.В.

16.03.2023.

ДИАГНОЗ НЦЗД: Синдром детского церебрального паралича: спастическая диплегия. GMFCS III. OD задняя синехия радужной оболочки, OS гетерохромия радужной оболочки.

ЖАЛОБЫ: - на двигательные нарушения (самостоятельно не стоит, не ходит)

- на отсутствие фразовой речи
- на повышение мышечного тонуса, преимущественно в ногах
- на моторную неловкость в руках, ограничение манипулятивной активности.

ДАННЫЕ ОСМОТРА: Реакция на осмотр спокойная. Игрушками интересуется. На обращенную речь реагирует, улыбается. Состояние питания соответствует возрасту. Кожные покровы физиологической окраски, чистые от сыпи, меренной влаждности.. Слизистые оболочки чистые. Зев, миндалины: розовый. Лимфатическая система без системного увеличения. Носовое дыхание свободное. В легких дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритмичные, шумов нет. Мочеполовая система: По женскому типу, дизурии нет. Органы чувств: Видит, слышит. Тонус мышц верхних конечностей повышен, больше слева /тонус мышц нижних конечностей повышен. Движения в плечевых/локтевых/лучезапястных/тазобедренных/коленных/голеностопных суставах ограничено из-за тонусных нарушений. При пальпации мышцы развиты удовлетворительно. В положении на животе голову удерживает долго, опирается на кисти. При постановке на ноги опора на переднюю часть стопы, затем встает на полную стопу. Навыки: переворачивается самостоятельно в обе стороны/ больше в правую сторону/сидит самостоятельно W, на четвереньки становится, ползает, встает самостоятельно и стоит у опоры.

РЕКОМЕНДАЦИИ: - курс ванн жемчужных с бишофитом (с общеукрепляющей целью);
- курс опорной стимуляции (с целью стимуляции ходьбы);

2. ЛФК Цезарик В.А.

16.03.2023.

ДИАГНОЗ НЦЗД: Синдром детского церебрального паралича: спастическая диплегия. GMFCS III.

OD задняя синехия радужной оболочки, OS гетерохромия радужной оболочки.;

ЖАЛОБЫ: на двигательные нарушения (самостоятельно не стоит, не ходит), на отсутствие фразовой речи, на повышение мышечного тонуса, преимущественно в ногах, на моторную неловкость в руках, ограничение манипулятивной активности;

ДАННЫЕ ОСМОТРА: ребенок спокойный/тремора нет/телосложение пропорциональное поза асимметричная,кожа чистая

Тонус мышц верхних конечностей повышен,больше слева /тонус мышц нижних конечностей повышен

Поворот головы в обе стороны.

Движения в плечевых/локтевых/лучезапястных/тазобедренных/коленных/голеностопных суставах ограничено из-за тонусных нарушений

При пальпации мышцы развиты удовлетворительно.

В положении на животе голову удерживает долго, опирается на кисти.

При постановке на ноги опора на передне-внутреннюю часть стопы, пятки догружает

Навыки: переворачивается самостоятельно в обе стороны/больше в правую сторону/сидит самостоятельно W,на четвереньки становится,ползает нерезипно, встает на высокие колени, подтягиваясь на руках, встает у опоры без выноса ноги, стоит у опоры, пытается совершить шаговое движение.;

РЕКОМЕНДАЦИИ: Цель реабилитации: сохранение подвижности суставов, длины мышц, обучение родителей

Базовые методы (постуральный менеджмент) : Прикладная кинезотерапия: физиологическое позиционирование, стабилизация положения таза, стимуляция аутохтонной мускулатуры, щадящая разработка движений в суставах, работа с укороченными мышцами щадяще, фрп 1, стопы Ц-О 5, с ТБС аккуратно, Кп№2, низкий старт с опорой на колено (по возможности выход из низкого старта у опоры), присед у опоры, обучение мамы

Виброплатформа в низком старте (по 1 мин на каждую ногу), в полуприседе с разведением бедер (2-3 мин) 14-18 Гц

Дополнительные методы: массаж спины, верхних конечностей, ч/д нижних конечностей;

3. Офтальмология врач высшей категории Дроздик Т.К.

23.03.2023. РЕКОМЕНДАЦИИ: наблюдение офтальмолога по м/ж ЗАКЛЮЧЕНИЕ:
Секторальное скопление пигмента радужной оболочки левого глаза

Осмотр с: мамой

При осмотре: очки OD sph cyl ax dpr
OS sph cyl ax

VIS OD: предметное зрение sph cyl ax VIS OS: предметное зрение
sph cyl ax

Скиаскопия: OD OS

Dev: 0

Движения глазных яблок: в полном объеме

Конвергенция: удовлетворительная

Характер зрения:

Положение век: не изменено

Конъюнктивa век и глазного яблока: без патологии

Отделяемое: нет

Роговица: прозрачна

Радужка: изменена OS: секторальное скопление пигмента в меридиане

10-12 час

Зрачок: 3мм фотореакции активны

Хрусталик: прозрачны

Стекловидное тело: структура не изменена

Глазное дно (мидриацил 1%) ДЗН: бледно-розовый границы четкие

Вены: ход и калибр не изменен

Артерии: ход и калибр не изменен

Артериолы:

Соотношение артерии вены: 2:3

Макулярная область: структура не изменена

Макулярный рефлекс: + MZ

Фовеолярный рефлекс: +

Средняя периферия, периферия: без патологии

Заключение: Секторальное скопление пигмента радужной оболочки левого глаза

Код МКБ10: H21.8 Другие уточненные болезни радужной оболочки и цилиарного тела

Рекомендации: наблюдение офтальмолога по м/ж

4. Гастроэнтеролог Усольцева(г) О.В.

23.03.2023.

ДИАГНОЗ НЦЗД: Гастроэзофагеальный рефлюкс;

ЖАЛОБЫ: Отрыжка

Поперхивания при питье воды

Примесь непереваренных остатков пищи

Кашицеобразный стул 1-2 раза в день;

ДАнные ОСМОТРА: Реакция на осмотр спокойная. На обращенную речь реагирует, улыбается. Состояние питания соответствует возрасту. Кожные покровы бледно-розовые, чистые от сыпи. Слизистые оболочки чистые. Зев, миндалины: розовый. Лимфатическая система без системного увеличения. Носовое дыхание свободное. В легких дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритмичные, шумов нет. Живот в объеме не увеличен. Пальпаторно мягкий, безболезненный во всех отделах. Печень не увеличена, мягко-эластической консистенции, селезенка не пальпируется. Стул 1-2 раза в день: кашицеобразный, с непереваренными остатками пищи. Периаанальная область не изменена. Дизурии нет. ;

РЕКОМЕНДАЦИИ: 1. Проведение УЗИ ОБП

2. Исследование в крови АТ IgA, IgG к тканевой трансглутаминазе

3. Исследование эластазы кала

4. Плано в следующую госпитализацию проведение ЭГДС с прицельным осмотром ворсин тонкой кишки, взятием биопсии из тощей и двенадцатиперстной кишки. Осмотр на предмет эозинофильного эзофагита.

5. Эзомепразол в таблетках 5 мг. 2 раза в день за 15 минут до еды. Курс 3 недели. Повторить через 3 мес.

6. Алюминия фосфат по 1/2 пакетика 3 раза в день через 30 минут после еды. Курс 3 недели.

7. Тримебутин 25 мг 3 раза в день за 20 минут до еды. Курс 3 недели. Повторить через 3 мес. ;

5. Диетолог д.м.н Бушуева Т.В.

20.03.2023.

ДИАГНОЗ НЦЗД: Консультация по питанию ребенку со спастической диплегией;

ЖАЛОБЫ: плохая прибавка массы тела, нестойчивый стул, отрыжка;

ДАнные ОСМОТРА: масса тела 14,5

рост 99 см

рост относительно возраст -1,4, масса тела относительно роста к возрасту -0,33

У ребенка хроническая легкая недостаточность питания.

Ест мягкую пищу, жует, глотает, периодически бывает отрыжка.

Поперхивается только водой.

Кожные покровы чистые, сыпнет, ПЖК развита удовлетворительно.

Живот не вздут, мягкий, Стул - от оформленного до кашицеобразного в зависимости от характера пищи. ;

РЕКОМЕНДАЦИИ: 1. Диета - №5 гипоаллергенная

дополнительно

творог =-1 п

биолакт -1 бут

каша молочная растворимая - гречневая 1 пачка

каша безмолочная овсяная -1 пачка

нутриэн стандарт - 1 пак

2. вит D 1000 МЕ контроль содержания в сыворотке крови

3 контроль показателей массы тела и роста.

6. Генетик Лялина А.А.

24.03.2023.

ДИАГНОЗ НЦЗД: Другие уточненные дегенеративные болезни нервной системы;

ЖАЛОБЫ: - Задержка психо- моторного развития,

- регресс темпов развития

- двигательные нарушения (сидит в позе W, ползает на коленках)

- задержка речевого развития (лепет.)

ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

Дегенеративное заболевание ЦНС (гипомиелинизирующая лейкодистрофия)(?)

Синдромальная форма патологии с выраженной спастичностью (?)

ОБОСНОВАННЫЙ ДИАГНОЗ

G31.8

Другие уточненные дегенеративные болезни нервной системы

ОБОСНОВАНИЕ ДИАГНОЗА

Учитывая данные анамнеза жизни и заболевания (доношенный ребенок, родившийся с нормальными массо-ростовыми показателями и высокими баллами по шкале Апгар, развивавшаяся с задержкой формирования моторных навыков и речи. В возрасте 1,5 лет после перенесенного инфекционного заболевания, со слов мамы, произошел регресс ранее приобретенных моторных навыков, вырос мышечный тонус, постепенно утратила речь и значительно снизился интеллект), клиническую картину (спастический тетрапарез, речь в виде отдельных слогов, самостоятельно ее передвигается, сидит непродолжительно) и результаты ранее проведенного МРТ головного мозга в динамике (МР картина очагов в теменных долях, без динамика при повторных исследованиях) и проведенного секвенирования клинического экзона (патогенных нуклеотидных вариантов, коррелирующих с клинической картиной у пробанда не выявлено), дифференциальный диагноз следует проводить между дегенеративными заболеваниями ЦНС с медленным прогрессированием (в частности, гипомиелинизирующими лейкодистрофиями (?) и нарушениями обмена нейромедиаторов в головном мозге(?)), синдромальными формами патологии с выраженной спастичностью (в частности, синдромом Айкарди-Гутьерес, 6 (?) и вторичными изменениями на фоне гипоксически-ишемического/инфекционного поражения (?).

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Наблюдение невролога, офтальмолога, ортопеда по м/ж.

2. Секвенирование полного генома (МГНЦ, Геномед, Геноаналитика, Evogen)

3. Рекомендовано допабить метаболическую терапию (левокарнитин, клэнзим Q10, рибофлавин, цитофлавин и пр.) по согласованию с неврологом!

4. Повторная консультация генетика с результатами дообследования

Контакты: Lialina.aa@nczd.ru

ПЛАН ЛЕЧЕНИЯ

- Режим- общий

- Прикладная кинезотерапия

- Виброплатформа в низком старте (по 1 мин на каждую ногу), в полуприседе с разведением бёдер (2-3 мин) 14-18 Гц

- Массаж спины, верхних конечностей, ч/д нижних конечностей

- Курс ванн жемчужных с бишофитом (с общеукрепляющей целью);

- Курс опорной стимуляции (с целью стимуляции ходьбы)

+++++
21.02.2023 г. инъекции ботулинического токсина типа А в суммарной дозе 215 ЕД (14,8 Ед/кг) под контролем УЗИ.

ИЗМЕНЕНИЕ С 21.03

1. Диета - №5 гипоаллергенная
дополнительно
творог -1 п
биолакт -1 бут
каша молочная растворимая - гречневая 1 пачка
каша безмолочная овсяная -1 пачка
нутриэн стандарт - 1 пак

ЗА ПЕРИОД ПРЕБЫВАНИЯ В ОТДЕЛЕНИИ

Ребёнок поступает в отделение психоневрологии повторно для выполнения квоты по ВМП в соответствии с постановлением РФ № 2505 от 28.12.2021 (вид ВМП 12.00.46.001) для проведения комплексного лечения с применением методов физиотерапии (в том числе сочетанных методик криоэлектроимпульсной терапии, стимуляционных токов в движении, основанных на принципе биологической обратной связи), кинезиотерапии, механотерапии и (или) ботулинотерапии под контролем комплекса нейровизуализационных и нейрофункциональных методов обследования.

По результатам общего анализа крови, КЩС без значимых изменений. Уровень лактата в пределах нормы.

Проведен ряд ультразвуковых исследований:

- С целью оценки состояния гепато-билиарного тракта было проведено УЗИ органов брюшной полости. УЗ картина увеличения поджелудочной железы, метеоризма.

- УЗИ почек и мочевого пузыря: УЗ признаки умеренных диффузных паренхиматозных изменений.

- Для оценки функциональных характеристик миокарда у ребенка проведено ЭХО-КГ. Заключение- Полости сердца не расширены, стенки не утолщены, перегородки интактны, клапаны и крупные сосуды не изменены, функциональные параметры сердца в норме.

С антиспастической целью в спастические мышцы нижних конечностей проведены инъекции ботулинического токсина типа А препаратом Ксеомин в суммарной дозе 215 ЕД (14,8 Ед/кг) под контролем УЗИ. Перенесла удовлетворительно. Ранних побочных эффектов не отмечалось. Подробный протокол процедуры выдан маме на руки.

Проведено МРТ головного мозга с целью оценки в динамике состояния вещества головного мозга под анестезиологическим обеспечением. Перенес удовлетворительно. Заключение: МР картина деформации задних рогов боковых желудочков и их расширение; субкортикальных очаговых изменений в теменных долях неясного генеза. МР данных за объемные изменения вещества головного мозга не получено.

Рекомендовано: МР динамический контроль.

Проведена рентгенография костей таза и тазобедренных суставов для исключения вывихов. Рентгенологические признаки дисплазии тазобедренных суставов с двух сторон, соха valga с двух сторон, подвывиха левого тазобедренного сустава. Рекомендовано динамическое наблюдение.

Ребенок консультирован офтальмологом. Заключение: секторальное скопление пигмента радужной оболочки левого глаза. Другие уточненные болезни радужной оболочки и цилиарного тела. Рекомендации: наблюдение офтальмолога по м/ж.

Учитывая жалобы на отрыжку, поперхивания при питье водой, примесь непереваренных остатков пищи, кашицеобразный стул 1-2 раза в день консультирована гастроэнтерологом. Предварительный диагноз: Целиакия? Выставлен обоснованный диагноз: Гастроэзофагеальный рефлюкс. Даны рекомендации.

Для исключения пароксизмальной активности головного мозга проведен видео-ЭЭГ мониторинг: корковая ритмика сформирована в соответствии с возрастом. Проба с ФС не вызвала патологических изменений корковой ритмики. Сон дифференцирован на стадии. Физиологические паттерны сна представлены удовлетворительно. Зарегистрированы атипичные паттерны сна. За время исследования эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано.

Учитывая отсутствие приступов в клинической картине ребенок на данный момент не нуждается в назначении противосудорожной терапии.

Девочка консультирована генетиком. Выставлен предварительный диагноз: Дегенеративное заболевание ЦНС (гипомиелинизирующая лейкодистрофия)(?). Синдромальная форма патологии с выраженной спастичностью (?)

Учитывая данные анамнеза жизни и заболевания (доношенный ребенок, родившийся с нормальными массо-ростовыми показателями и высокими баллами по шкале Апгар, развивавшаяся с задержкой формирования моторных навыков и речи. В возрасте 1, 5 лет после перенесенного инфекционного заболевания, со слов мамы, произошел регресс ранее приобретенных моторных навыков, вырос мышечный тонус, постепенно утратила речь и значительно снизился интеллект), клиническую картину (спастический тетрапарез, речь в виде отдельных слогов, самостоятельно ее передвигается, сидит непродолжительно) и результаты ранее проведенного МРТ головного мозга в динамике (МР картина очагов в теменных долях, без динамика при повторных исследованиях) и проведенного секвенирования клинического экзона (патогенных нуклеотидных вариантов, коррелирующих с клинической картиной у пробанда не выявлено), дифференциальный диагноз следует проводить между дегенеративными заболеваниями ЦНС с медленным прогрессированием (в частности, гипомиелинизирующими лейкодистрофиями (?) и нарушениями обмена нейромедиаторов в головном мозге(?)), синдромальными формами патологии с выраженной спастичностью (в частности, синдромом Айкарди-Гутьерес, 6 (?) и вторичными изменениями на фоне гипоксически-ишемического инфекционного поражения (?). Даны рекомендации по дообследованию.

Для определения объема реабилитационных мероприятий проведены консультации врача ЛФК, физиотерапевта. Согласно полученным рекомендациям проведен курс восстановительного лечения в полном объеме. Переносимость процедур удовлетворительная.

Ребенок в стабильном состоянии по соматическому статусу выписывается домой под наблюдение специалистов по месту жительства.

РЕКОМЕНДАЦИИ

- 1) Наблюдение педиатра, невролога, офтальмолога по месту жительства.
- 2) Соблюдение режима дня, достаточный сон. Диета №5 гипоаллергенная.
- 3) Медикаментозная терапия:
 - Эзомепразол в пеллетах 5 мг, 2 раза в день за 15 минут до еды. Курс 3 недели. Повторить через 3 мес.
 - Алюминия фосфат по 1/2 пакетика 3 раза в день через 30 минут после еды. Курс 3 недели.
 - Тримебутин 25 мг 3 раза в день за 20 минут до еды. Курс 3 недели. Повторить через 3 мес.
- 4) Исследование в крови АТ IgA, IgG к тканевой трансглутаминазе
- 5) Исследование эластазы кала
- 6) Планово в следующую госпитализацию проведение ЭГДС с прицельным осмотром ворсин тонкой кишки, взятием биопсии из тощей и двенадцатиперстной кишки. Осмотр на предмет эозинофильного эзофагита.
- 7) Контроль видео-ЭЭГ мониторинга через 6 месяцев. В случае ухудшения состояния -ранее!
- 8) Проведение МРТ головного мозга в динамике и по показаниям.

9) Проведение курсами ЛФК, массажа, физиотерапии 3-4 раза в год в поликлинике, реабилитационных центрах и санаториях неврологического и ортопедического профилей по месту жительства. Так же дома ежедневно в хорошо переносимом ребенком объеме в домашних условиях, по аналогии с упражнениями, проводимыми в ходе реабилитации в отделении. Бассейн (плавание).

10) Систематические занятия с дефектологом.

11) Консультация ортопеда для индивидуального подбора ортезов и ТСР.

12) Рекомендован подбор технических средств реабилитации:

Внесение в ИПР:

6-09-01 Опора для стояния для детей-инвалидов: с регулировкой угла наклона, положение наклона - вперед, подголовник, держатель спинки, абдуктор и/или разделитель для ног, боковые упоры для груди, упоры для коленей, упор для таза, подножки, ремень для груди, ремень для таза, столик.

6-10-06 Ходунки с дополнительной фиксацией (поддержкой) тела, в том числе, для больных детским церебральным параличом (ДЦП)

7-01-02 Кресло-коляска с ручным приводом с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе для больных ДЦП комнатная (для инвалидов и детей-инвалидов). Вид сиденья - с регулируемым углом наклона, спинка - с регулируемым углом наклона, вид подлокотников - регулируемые по высоте, вид подножки - регулирующаяся по высоте, с регулируемым углом наклона. Головодержатель, боковые опоры для тела, валик или ремень для сохранения зазора между ногами, нагрудный ремень, поясной ремень, держатели для ног.

7-02-02 Кресло-коляска с ручным приводом с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе для больных ДЦП прогулочная (для инвалидов и детей-инвалидов). Вид сиденья - жесткое, спинка - с регулируемым углом наклона, вид подлокотников - регулируемые по высоте, вид подножки - регулирующаяся по высоте, с регулируемым углом наклона. Головодержатель. Боковые опоры для тела, валик или ремень для сохранения зазора между ногами, нагрудный ремень, поясной ремень, держатели для ног.

7-03-01 Кресло-коляска активного типа (для инвалидов и детей-инвалидов). Вид сиденья - жесткое.

8-09-49 ТUTOR на голеностопный сустав - 2 шт.

9-01-01 Ортопедическая обувь сложная без утепленной подкладки (пара)

9-02-01 Ортопедическая обувь сложная на утепленной подкладке (пара)

* Рекомендуется провести индивидуальные замеры непосредственно перед заказом технических средств реабилитации. ТУТОРА и аппараты необходимо заменять по мере физиологического роста ребенка или при изменении его функционального состояния.

13). Рентгенография тазобедренного сустава в прямой проекции раз в 6 месяцев.

14) Регулярные курсы ботулинотерапии 3 - 4 раза в год препаратами ботулинотоксина типа А.

15) Соблюдение рекомендаций генетика:

- Секвенирование полного генома (МГНЦ, Геномед, Геноаналитика, Evogen)

- Рекомендовано добавить метаболическую терапию (левокарнитин, клэнзим Q10, рибофлавин, цитофлавин и пр.) по согласованию с неврологом!

- Повторная консультация генетика с результатами дообследования

***Контакты: Lialina.aa@nczd.ru

16) Рекомендовано продление инвалидности по месту жительства.

17) Решение вопроса о госпитализации в отделение психоневрологии и психосоматической патологии НМИЦ здоровья детей в октябре-ноябре 2023 года.

Запись на госпитализацию по телефону: 8-499-134-04-09 в будние дни с 14-00 по 15-00 или по электронной почте: nevro@nczd.ru (в теме письма указать: ФИО ребенка).

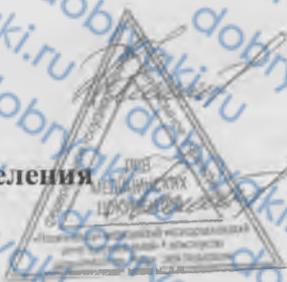
Контактов с инфекциями не было.

Лечащий врач

- Нежелская А.А.

Руководитель отделения

д.м.н, профессор - Кузенкова Л.М.



Оценить качество оказанной медицинской помощи в нашем Центре Вы можете на официальном сайте ФГАУ "НИИЦ здоровья детей" Минздрава России (www.pczd.ru), а так же через QR - код





**«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»**

Медико-генетический центр

Лаборатория медицинской геномики

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

119991, Москва, Ломоносовский проспект, д. 2, стр. 1

Тел. 8(499) 134-09-19; e-mail: genelab@nczd.ru

Результаты биохимического исследования

ФИО: Ильязова Д Р

№ образца: 95068

Материал для исследования: моча

Отделение психоневрологии и психосоматической патологии

ИБ: 3235/22

Дата рождения: 05.11.2018

Пол: жен

Дата поступления материала:
29.03.2022

Дата проведения исследования:
01.04.2022

Направление. Исследование спектра органических кислот мочи.

Клиническая информация. Не представлена.

Метод исследования. Газовая хроматография.

Результаты исследования.

Было проведено исследование спектра органических кислот в моче. Результаты исследования приведены в таблице 1.

Показатели исследованных органических кислот в пределах нормальных значений.

Креатинин 17,4 мм.

Таблица № 1:

№ п/п	Показатель	Значение, мм/М креатинина	Референсные данные, мм/М креатинина
1	4-гидроксифенилпировиноградная кислота	0,4	< 12
2	2-кето-3-метилвалериановая кислота	0,2	< 2
3	2-кетоизокапроновая кислота	0,1	< 2
4	2-кетoadипиновая кислота	0,5	< 10
5	2-кетоглутаровая кислота	7,0	< 100
6	3-фенилпировиноградная кислота	0,1	< 3

7	пировиноградная кислота	1,1	< 18
8	оксоуксусная кислота	0,1	< 5
9	цис-аконитовая кислота	18,4	< 60
10	адипиновая кислота	2,8	< 100
11	яблочная кислота	1,4	< 5
12	метилянтарная кислота	1,1	< 5
13	метилмалоновая кислота	0,8	< 5
14	каприловая кислота	0,3	< 3
15	оротовая кислота	0,3	< 3
16	2-гидроксифенилукусная кислота	0,4	< 3
17	малоновая кислота	1,0	< 5
18	янтарная кислота	2,7	< 80
19	лимонная кислота	73,3	< 700
20	этилмалоновая кислота	4	< 10
21	фумаровая кислота	0,6	< 3
22	глутаровая кислота	0,7	< 3
23	гомогентизиновая кислота	0,3	< 3
24	3-гидрокси-3-метилглутаровая кислота	3,5	< 10
25	3-гидроксиглутаровая кислота	7,6	< 8
26	2-гидроксиизовалериановая кислота	0,1	< 2
27	3-гидроксиизовалериановая кислота	7,0	< 35
28	себациновая кислота	0,2	< 5
29	субериновая кислота	0,6	< 10
30	N-ацетиласпартатиковая кислота	33,0	< 35
31	5-оксопролин	17,2	< 60
32	N-пропионил глицин	0,1	< 2
33	3-гидроксимасляная кислота	0,6	< 5
34	гликолевая кислота	66,8	< 100
35	4-гидроксифенилукусная кислота	8,2	< 65
36	3-фенилукусная кислота	0,2	< 3
37	мевалоновая кислота	0,1	< 10
38	молочная кислота	10,6	< 30

Рекомендации

Консультации врача-генетика

врач-лабораторный
генетика, Муравьева Л.В.

научный сотрудник,
Мазанова Н.Н.

заведующий лабораторией,
д.б.н. Савостьянов К.В.

**«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»**

Медико-генетический центр

Лаборатория медицинской геномики

119991, Москва, Ломоносовский проспект, д. 2, стр. 1

Тел. 8(499) 134-09-19; e-mail: genelab@nczd.ru

Результаты молекулярно-генетического исследования

ФИО: Ильязова Д.Р.

№ АК: 435/21А

№ образца: 74152

Материал для исследования: ДНК, выделенная из крови

Дата рождения: 05.11.2018

Пол: жен

Отделение психоневрологии
ипсихосоматической патологии

Дата проведения исследования: 15.09.2021

Клиническая информация. Задержка психомоторного развития. Нейродегенеративное заболевание (?)

Были исследованы таргетные области клинического экзома человека (панель IRN 08247536001).

Результаты исследования приведены в таблицах 1 и 2.

Таблица 1. Нуклеотидные варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания

Ген, OMIM	Референсная последовательность	Экзон/интрон	Геномная координата (GRCh37)	Кол-во прочтений	Частота*, %	Нуклеотидный вариант	Аминокислотный вариант	Оценка патогенности**
Не выявлено								

Таблица 2. Нуклеотидные варианты, описанные в международных базах данных, а также нуклеотидные варианты, которые могут оказывать влияние на клиническую картину болезни

Ген, OMIM	Референсная последовательность	Экзон/интрон	Геномная координата (GRCh37)	Кол-во прочтений	Частота*, %	Нуклеотидный вариант	Аминокислотный вариант	Оценка патогенности**
HIBCH, 610690	XM_011510953.1	14	chr2:191069878	27	н/д	c.1128dup (het)	p.K377*	патогенный [CI1411576]
SLC12A5, 606726	NM_001134771.1	1	chr20:44650409	47	н/д	c.5G>A (het)	p.S2N	патогенность неизвестна
GARS1, 600287	NM_002047.2	13	chr7:30665915	18	н/д	c.1679G>C (het)	p.R560T	патогенность неизвестна

*- согласно базе gnomAD, v2.1.1

** - согласно российскому Руководству по интерпретации данных последовательности ДНК человека

Ссылки на использованные базы данных и литературу:

- <https://portal.biobase-international.com/hgmd/pro>
- <https://omim.org>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>
- DOI: 10.25557/2073-7998.2019.02.3-23

Ограничения метода и дополнительная информация по исследованию приведены в приложении

Комментарии и рекомендации:

1. Консультация врача-генетика

главный научный сотрудник,
д.м.н., проф. Пинелис В.Г.

ведущий научный сотрудник,
к.б.н. Пушков А.А.

заведующий лабораторией,
д.б.н. Савостьянов К.В.