



обособленное структурное подразделение - научно-исследовательский клинический институт педиатрии

**ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ –  
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ  
ПЕДИАТРИИ**

**ФЕДЕРАЛЬНЫЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИНСТИТУТ ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА  
ФГБОУ ВО ВНИИ ИМЕНИ ПИРОГОВА МИНЗДРАВА РОССИИ**

Талдомская ул., д. 2, г. Москва, 125412

Россия 125412, г. Москва, ул. Талдомская, 2  
Тел. +7 (495) 483 41 83, +7 (495) 487 20 45  
e-mail: doctor@pedklin.ru  
www.pedklin.ru

**Педиатрическое отделение врожденных и наследственных заболеваний  
(Научный руководитель отделения - заведующий отделом, доктор медицинских наук  
Николаева Е.А.)**

**ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 4304/2019**

**Ф.И.О. пациента: Козырчикова Анна Сергеевна**

**Дата рождения (возраст): 28.11.2015 (3 года)**

**Адрес проживания: Свердловская обл, Екатеринбург г,**

**Социальный статус: дошкольник (неорганизован)**

**Находился на лечении с 21.05.2019 по 31.05.2019**

**Отделение: Педиатрическое отделение врожденных и наследственных заболеваний**

**Диагноз заключительный: основной:** Нейродегенеративное заболевание: Синдром Ретта, классическая форма, псевдостационарная стадия: микроцефалия, задержка психоречевого развития. Атонически-астатический синдром. Генетическая эпилепсия. Сгибательные установки голеней. Эквинусно-вальгусные установки стоп. Нарушение осанки по типу сколиоза. Нарушение самостоятельной вертикализации.

**Диагнозы сопутствующих заболеваний:** Вторичная митохондриальная недостаточность. Синехии малых половых губ. Гиперметропический астигматизм ОУ. Меланоз склеры. Функциональный запор, субкомпенсированный. Киста левой почки. Правосторонний нефроптоз. Повышение подвижности левой почки. Функциональный запор, субкомпенсированный. Дисфункция билиарного тракта на фоне аномалии формы желчного пузыря. Остеопороз.

**Жалобы при поступлении:** на задержку психоречевого развития, стереотипные движения рук, нарушение походки.

**Анамнез:** Ребенок от I беременности, протекавшей на фоне анемии. Роды первые на 40 нед. гестации, физиологические.

Масса тела при рождении 3250г, длина тела 51 см, оценка по шкале Апгар 7/86.

Ранее психомоторное и речевое развитие: головку держит в 3 мес, самостоятельно долго не сидит, ходит с поддержкой, отдельные слова с 6 мес.

Регресс появился в декабре 2016 года (в возрасте 1 года) на фоне приема ноотропных препаратов (дибазол, кортексин, глиатилин) появились стереотипные движения в виде "похлопывания ручек", брала пальцы в рот. Первые приступы в виде тремора, смотрела на одну точку, не реагировала на окружающих, продолжительность приступов в течении 1 мин. На ЭЭГ от 02.12.2016г выявлена: субклиническая эпилептиформная активность в правой и левой в центрально-теменных областях в синхронных и асинхронных областях в виде комплексов пик-волн высокого индекса. С декабря 2016г ребенок стал получать кеппру в сиропе 400 мг/сут (2 мл x 2 р/д) внутрь. Ночное ЭЭГ-видео-мониторинг от 04.2018г регистрируются продолженная региональная эпилептиформная активность в центрально-теменно-височных отведениях билатерально асинхронно с амплитудным акцентом справа. Периодически регистрируются пробеги волн бета-диапазона в левой лобно-височной области продолжительностью от 2 до 16 мин амплитудой до 30 мкВ.

В феврале 2017 при секвенировании ДНК девочки выявлена мутация в гене MECP2 (c.763C>T (p.R255\*)) в гетерозиготном состоянии.

Анализ на X-инактивацию от 15.09.2017 – неслучайной инактивации не выявлено.

**РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ:** Биохимия крови - незначительное повышение АСТ КФК. УЗИ - Реактивные изменения печени, поджелудочной железы, селезенки. Нельзя исключить наличие аномалии формы желчного пузыря.

**ДИАГНОЗ:** K59.0 - Функциональный запор, субкомпенсированный. K82.8 - Дисфункция билиарного тракта на фоне аномалии формы желчного пузыря.

**РЕКОМЕНДАЦИИ:**

1. Диета с увеличенным количеством клетчатки в рационе. 2. Массаж передней брюшной стенки по часовой стрелке. 3. Лечебная гимнастика (велосипед и т.д.) 4. Режим дефекаций. 5. Макрогол (например, Форлак) по 1 пак (4 г.) x 1 раз в день перед завтраком, при отсутствии стула в течение 2 дней – увеличить дозу до 2 раз в день (утром и вечером) 2 недели 6. Затем Лактулоза (например, Дюфалак) начинать с 5 мл x 1 раз в день во время завтрака, при необходимости (при отсутствии стула в течение 2 дней) увеличивать дозу на 5 мл до получения эффективной дозы, которую принимать в течение 1 мес., затем постепенно убирать в течение 2-3 недель. 7. Затем экстракт артишока (например, хофитол раствор) по 15 кап x 3 раза за 20 мин до еды 2 недели 8. При необходимости применять микроклизмы с водой, микроклизмы микролакс, глицериновые и облепиховые свечи. 9. При необходимости такие курсы проводить 2-3 раза в год. 10. Наблюдение гастроэнтеролога.

Врач-врач-гастроэнтеролог, кандидат медицинских наук

Бабаян М.Л.

Состояние при выписке: Жалоб нет. Самочувствие удовлетворительное. Appetit хороший. Катаральных явлений нет. Зев спокойный. Кожа и видимые слизистые чистые. Auscultativno – в легких дыхание пуэрильное, хрипов нет. Тоны сердца звучные, ритмичные. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Диурез норма.

**Руководствуясь положениями Постановления Правительства РФ от 10 декабря 2018г. №1506 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2019 год и на плановый период 2020 и 2021 годов» пациенту оказана высокотехнологичная медицинская помощь по виду: 12.00.33.001. Применен метод лечения 003, а именно: проведена поликомпонентная терапия с использованием кинезотерапии:**

Режим общий

Диета ОВД

*Для коррекции фосфорно-кальциевого обмена и улучшения метаболизма костной ткани:*

1. Остеогенон по 1/4 таб x 2 р/д
2. Аквадетрим 3 тыс (6 кап) x1 р/д внутрь

*Для коррекции метаболических процессов и улучшения обмена веществ и энергообеспечения тканей:*

3. Элькар 10 % 1,0 мл x 1 р/д в/м
4. Кудесан по 10 кап x1 р/д внутрь
5. Масло Лоренцо 2,5 мл x1 р/д внутрь

Противосудорожная терапия:

6. Депакин хроносфера 200 мг утром+200 мг вечером
7. Кеппра 1,5мл x 2 р/д внутрь
8. Физиолечение.

В связи с присоединением вирусно-бактериальной инфекции: виферон 500тыс ½ св x2р/д ректально

В горло мирамистин по 1 впр x 2 р/д

**Рекомендации по наблюдению, режиму, диете, физнагрузке, лечению:**

1. Наблюдение педиатра, генетика, невролога, эпилептолога, ортопеда, гинеколога, кардиолога, нефролога, гастроэнтеролога по месту жительства.
2. Рациональный режим дня.
3. Диета №5.
4. Лечебный массаж курсами по № 12 x 3-4 курса в год
5. Лечебная гимнастика
6. Из восстановительной терапии исключить ноотропную терапию, электро-, -свето-, лазеролечение
7. **Противопоказаны:** кортексин, церебролизин, энцефабол, аминалон, пантогам (пантокальцин), пикамилон, пирацетам (ноотропил, луцетам), инстенон; антихолинэстеразные препараты
8. Левокарнитин 300 мг\сут (например, Элькар 30% раствор по 0,5 мл (150 мг) 2 раза в день

в сочетании с убидекареноном (например, кудесан по 5 кап. 1 раз в день) после еды – 1 мес (2 курса в год).

9. Масло Лоренцо 2,5 мл 1 раз в день – в течение 14 дней, затем при хорошей переносимости препарата увеличивать дозу на 5 мл каждые 14 дней–1 мес (2 курса в год)
10. Лецитин 1 чайная ложка 1 раз в день 2 нед. в месяц в теч. 3-х мес. (2 курса в год).
11. Масло грецкого ореха 2,5 мл - 1 мес (3 курса в год)
12. Омега-3 (Например, Рыбий жир р-р по 0,5 мл х 1 р/д-1 мес, ( 3 курса в год).
13. Пункт 9, 10, 11 и 12 чередовать.
14. Депакин хроносфера 200мг х 2 р/д внутрь
15. Кеппра 100мг/мл 1,5 мл х 2 р/д внутрь
16. Впитывающее белье (подгузники).
17. Мед. отвод от профилактических прививок на 12 мес.
18. Оформить документы для обращения в МСЭ (медико-социальную экспертизу) с целью определения и оценки степени ограничения ОКЖ (основных категорий жизнедеятельности).
19. Прием одновременно более 5 препаратов **НЕЖЕЛАТЕЛЬНО** в связи с непредсказуемым эффектом фармакокинетики и фармакодинамики назначенных препаратов.

**Решения врачебных комиссий:**

ВК от 21.05.2019: назначить ребёнку 5 и более препаратов.

ВК от 21.05.2019: назначить по медицинским показаниям лекарственный препарат: оссеин-гидроксиапатитное соединение (остеогенон).

**Лечащий врач:**

  
Курамагомедова Р.Г.

Зав. отд.

  
к.м.н. Харабадзе М.Н.

**Начальник отдела  
оказания медицинской помощи:**

  
к.м.н. Агапов Е.Г.

Я, Мазуриская Мария Фигуровна  
(Ф.И.О. законного представителя)

получил(-а) выписной эпикриз на руки, с рекомендациями ознакомлен (-а).

Дата 31.05.2019

Подпись 

В настоящее время получает противосудорожную терапию: депакин хроносфера 300 мг в сут.

**Данные осмотра:** Состояние пациента: тяжелое. Сознание: ясное. Ребенок: возбужден. Положение: активное. Вес/масса тела: 13,4 кг. (перцентиль < 3%). Индекс массы тела: 14,69. Рост/длина: 95,5 см. (перцентиль 25-50%). Окружность головы 46 см (<3 перц, микроцефалия).

Площадь поверхности тела: 0,6 кв.м. Физическое развитие: среднее, дисгармоничное.

Обращает на себя внимание: гиперсаливация, бруксизм, стереотипные движения рук по типу "постукивания", сжимания, походка с широкой базой, микроцефалия.

Кожа: бледно-розовая, чистая, влажная. Слизистые оболочки: не изменены. Подкожно-жировая клетчатка развита: удовлетворительно. Лимфатические узлы: единичные, мелкие, эластичные. Мышечная система развита: удовлетворительно. Тонус мышц: повышен. Форма грудной клетки: воронкообразная деформация грудной клетки. Деформация нижних конечностей: плоско-вальгусные стопы. Частота дыхания: 24 в мин. Одышка: нет. Катаральные явления: нет. Зев: не изменен. Носовое дыхание: свободное. Голос: не изменен. Кашель: не отмечен. Мокрота: нет. Кровохарканье: нет. Перкуторный звук: не изменен. Дыхание: пуэрильное. Хрипы: нет. Пульс: 100 в мин. Ритм: правильный. Пульс на лучевых артериях: нормальный. Пульс на бедренных артериях: симметричный. Перкуссия сердца: границы соответствует возрасту. Тоны сердца: отчетливые. Шум: отсутствует. Аппетит: удовлетворительный. Тошнота: нет. Рвота: нет. Другие диспептические явления: нет. Язык: чистый. Склеры: не изменены. Живот: мягкий, безболезненный. Симптомы желчного пузыря: отрицательные. Точки проекции поджелудочной железы: безболезненные. Асцит: нет. Печень: пальпируется у края реберной дуги +1 см. Селезенка: не пальпируется. Симптомы раздражения брюшины: нет. Стул: склонность к запорам. Мочеиспускание: безболезненное. Дизурические явления: нет. Симптом поколачивания: отрицательный. Осмотр половых органов: по женскому типу. Психическое развитие: отставание. Глаза: без патологии. Слух: без патологии.

**НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС:** в сознании. Общемозговой и менингеальной симптоматики нет. Черепно-мозговая иннервация симметрична в покое и при движениях. Мышечный тонус низкий. Активные и пассивные движения в суставах в полном объеме, гипермобильность. Сухожильные рефлексy с рук и ног живые, D=S, патологических нет. Посаженная сидит с круглой спиной короткое время. При вертикализации опоры на полную стопу.

**Проведены обследования:**

### **ЛАБОРАТОРНЫЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ**

#### **Общий клинический анализ крови**

Наименование	Нормы	22.05.2019 13:05
<b>Общий клинический анализ крови</b>		
Лейкоциты(WBC), 10 <sup>9</sup> /л	4,50 - 11,50	5.96
Эритроциты(RBC), 10 <sup>12</sup> /л	3,90 - 5,50	4.45
Гемоглобин(HGB), г/л	110 - 140	135
Гематокрит(HCT), %	32,0 - 42,0	38.7
Средний объем эритроцита(MCV), фл	73,0 - 87,0	86.8
Сред. сод. гемоглобина эритроците (MCH), пг	24,0 - 31,0	30.3
Сред. конц. гемоглобина в эр. (MCHC), г/л	300 - 380	348
Тромбоциты (PLT), 10 <sup>9</sup> /л	127 - 497	214
Распределение эритроцитов по объему(RDW-CV), %	12,0 - 15,0	10.3
Средний объем тромбоцитов (MPV), фл	6,0 - 13,0	8.7
Нейтрофилы(NEU), 10 <sup>9</sup> /л	1,50 - 8,50	1.48
Лимфоциты (LYM), 10 <sup>9</sup> /л	2,00 - 10,50	3.97
Моноциты (MONO), 10 <sup>9</sup> /л	0,24 - 0,60	0.44
Эозинофилы (EOS), 10 <sup>9</sup> /л	0,000 - 0,300	0.04
Базофилы (BASO), 10 <sup>9</sup> /л	0,000 - 0,200	0.02
Нейтрофилы (NEU), %	35,00 - 55,00	24.9
Лимфоциты (LYM), %	33,00 - 61,00	66.7
Моноциты (MONO), %	3,00 - 10,00	7.4
Эозинофилы (EOS), %	0,000 - 5,000	0.6
Базофилы (BASO), %	0,000 - 1,000	0.4
СОЭ(Скорость оседания эритроцитов) по Вестергрену, мм/час	2 - 20	5

<b>Подсчет лейкоформулы с оценкой морфологии клеток крови</b>		
Палочкоядерные (абс.), 10*9/л	0,04 - 0,30	0.06
Сегментоядерные (абс.), 10*9/л	1,50 - 8,50	1.37
Эозинофилы (абс.), 10*9/л	0,000 - 0,300	0.119
Лимфоциты (абс.), 10*9/л	2,00 - 10,50	3.93
Моноциты (абс.), 10*9/л	0,24 - 0,60	0.48
Палочкоядерные, %	1 - 6	1
Сегментоядерные, %	35 - 55	23
Эозинофилы, %	0 - 5	2
Лимфоциты, %	33 - 61	66
Моноциты, %	3 - 10	8

<b>Биохимическое исследование крови</b>		
Наименование	Нормы	22.05.2019 13:28
<b>Белки и аминокислоты</b>		
<b>Креатинин, мкмоль/л</b>	<b>35 - 100</b>	<b>30*</b>
Общий белок, г/л	52,0 - 88,0	75
Альбумин, г/л	35,0 - 50,0	44
Глобулины, г/л	17,0 - 38,0	31
Альбумин-глобулиновый коэффициент	1,08 - 1,94	1.42
Мочевина, ммоль/л	1,7 - 8,3	4.1
Мочевая кислота, ммоль/л	0,17 - 0,41	0.23
<b>Ферменты</b>		
Лактатдегидрогеназа, Ед/л	0 - 450	581 (Сл.Гемолиз)
Креатинкиназа, Ед/л	15 - 190	62
АСТ, МЕ/л	0 - 40	43 (Сл.Гемолиз)
АЛТ, МЕ/л	0 - 45	20
Щелочная фосфатаза, МЕ/л	125 - 644	428
<b>Пигменты</b>		
Билирубин общий, мкмоль/л	2,0 - 21,0	4.6
<b>Минеральный обмен</b>		
Натрий, ммоль/л	135,0 - 147,0	136
Калий, ммоль/л	3,70 - 5,12	4.5
Са ++ (Кальций ионизированный), ммоль/л	1,13 - 1,32	1.28
Кальций общий, ммоль/л	2,02 - 2,60	2.47
Фосфор неорганический, ммоль/л	1,30 - 2,26	1.55
<b>Ревмопробы</b>		
С-реактивный белок, мг/л	0,0 - 5,0	3
<b>Углеводы</b>		
Глюкоза, ммоль/л	3,9 - 6,4	4.6
<b>Липиды</b>		
Холестерин, ммоль/л	2,5 - 5,8	4.2
<b>Биохимическое исследование крови</b>		
Осмолярность, мОсм/л	250,0 - 310,0	270.7

<b>Определение вальпроевой кислоты</b>			
Наименование	Нормы	22.05.2019 13:57	22.05.2019 13:59
<b>Исследование гормонов крови</b>			
Остаза, мкг/л	48,06 - 120,00	64.71	
<b>Костная ткань</b>			
Паратиреоидный гормон, пг/мл	16,0 - 62,0	29.9	
<b>Витамины</b>			

<b>25 - ОН Витамин Д, нг/мл</b>	<b>14,0 - 60,0</b>	<b>70*</b>	
<b>Исследование уровня лекарственных препаратов в крови</b>			
Вальпроевая кислота, мкг/мл	50,0 - 100,0	83.1	
Вальпроевая кислота п/приема, мкг/мл	<b>50,0 - 100,0</b>		<b>108*</b>

#### Исследование крови

Наименование	Нормы	22.05.2019 13:57	27.05.2019 13:52
--------------	-------	------------------	------------------

#### Исследование гормонов крови

Остаза, мкг/л	48,06 - 120,00	64.71	
---------------	----------------	-------	--

#### Костная ткань

Паратиреоидный гормон, пг/мл	16,0 - 62,0	29.9	
------------------------------	-------------	------	--

#### Витамины

<b>25 - ОН Витамин Д, нг/мл</b>	<b>14,0 - 60,0</b>	<b>70*</b>	
---------------------------------	--------------------	------------	--

#### Исследование уровня лекарственных препаратов в крови

Вальпроевая кислота, мкг/мл	50,0 - 100,0	83.1	
-----------------------------	--------------	------	--

#### Глюкозотолерантный тест

Глюкоза натощак, ммоль/л	4,00 - 5,70		4.55
Молочная кислота натощак, ммоль/л	1,00 - 1,78		1.41
Глюкоза через 1 час, ммоль/л			6
Молочная кислота через 1 час, ммоль/л			2.71
Глюкоза через 2 часа, ммоль/л			4.82
Молочная кислота через 2 часа, ммоль/л			2.85

#### Общий анализ мочи

Наименование	Нормы	22.05.2019 13:52
--------------	-------	------------------

#### Физико-химические свойства

Глюкоза, ммоль/л	0,1 - 1,8	Отрицательно
Белок, г/л	0,000 - 0,100	abs
Кислотность	5,0 - 8,0	7,5 (Щелочная)
Удельный вес	1,003 - 1,030	1,028
Креатинин, г/л		1
Белок/Креатинин, мг/г креатинина	< 80	200
Альбумин, мг/л	0,00 - 20,00	80
Альбумин/Креатинин, мг/г креатинина	< 30	100

#### Микроскопия мочи

Эпителий плоский, в п/зр	< 5/*40	2
Лейкоциты, в п/зр	< 4/*40;	1
Эритроциты, в п/зр	< 2/*40	2

### ФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

#### 22.05.2019 Электрокардиография

	лежа		ед.изм.	стоя		ед.изм.	физическая нагрузка	
	N	ед.изм.		N	ед.изм.		N	ед.изм.
RR	0,52	0,64	сек.			сек.		сек.
PQ	0,12		сек.			сек.		сек.
QT	0,31	0,31	сек.			сек.		сек.
QTc	430	387	мсек.			мсек.		мсек.
QRS	0,07		сек.			сек.		сек.
ЧСС	115	94	уд/мин			уд/мин		уд/мин

Заключение: Умеренная синусовая аритмия, ЧСС - 94-115 уд/мин. Нормальное положение ЭОС. Неполная блокада правой ножки п.Гиса. Изменение процессов реполяризации в миокарде в виде инверсии з. Т III, плоского з.Т aVF, вероятно, на фоне нарушения в/ж проведения.

#### **24.05.2019 Электроэнцефалограмма**

АЛЬФА-РИТМ: индекс выраженности - 0 %, зональные различия - сглажены. Реакция на ритмический свет: слабая. БЕТА-РИТМ: частота - средняя+высокая Гц, выраженность - умеренная, амплитуда - 5-15 мкВ, представленность - передние отделы. ТЕТА-РИТМ: амплитуда - 20-40 с частотой 5-6 Гц мкВ, представленность - передние отделы. ДЕЛЬТА-РИТМ: амплитуда - нет мкВ, представленность - нет. ПИКИ: нет. ОСТРЫЕ ВОЛНЫ: нет. ЭПИ-КОМПЛЕКСЫ: в фоне, амплитуда - на уровне и выше фона мкВ, представленность - в теменно-височно-центральных областях то справа, то слева в виде одиночных и сгруппированных дифазных острых волн. БИЛАТЕРАЛЬНО-СИНХРОННЫЕ ВСПЫШКИ: нет. Гипервентиляция - не проводилась. Преобладание патологической активности - нет. Преобладание очаговой характеристики - нет. Очаг - нет. Стволовые знаки - нет. Заключение: ЭЭГ активного бодрствования с открытыми глазами и без гипервентиляции. Патологическая ЭЭГ. Альфа ритм отсутствует Корковая ритмика замедлена и представлена тета активностью с частотой 5-6 Гц ( норма 7-8 Гц ). Регистрируется региональная, независимая эпилептиформная активность в теменно-височно-центральной области с 2-х сторон в виде одиночных и сгруппированных дифазных острых волн, временами продолженная.

#### **УЗИ брюшной полости и почек от 30.05.2019**

Печень Размеры: не увеличены, КВР правой доли - 8,9 см. Нижний край: выступает из-под реберной дуги по правой срединно-ключичной линии на 1,5 см. Эхогенность паренхимы: обычная. Эхоструктура паренхимы: однородная. Сосуды: не расширены: воротная вена - 0,6 см. Протоки: не расширены. Усилены сигналы от перипортальных зон В воротах печени - не менее 6-и неизменных лимфоузлов, максимальными размерами - 1,1 x 0,5 см. Желчный пузырь Форма: по-видимому, стойкий перегиб в средней трети тела. Размеры: не увеличен. Стенка: не изменена. Просвет: однороден. Поджелудочная железа Поджелудочная железа: головка прикрыта петлями кишечника. Размеры: головка - см., тело - 0,7 см., хвост - 1,4 см. Контур: ровный. Эхогенность паренхимы: видимых участков не изменена. Эхоструктура: видимых участков несколько неоднородная.

Селезенка Размеры: не увеличены: 6,6 x 2,5 см между воротами и нижним полюсом - добавочная селезенка - 0,7 x 0,7 см. Эхогенность паренхимы: не изменена. Эхоструктура: однородная. Селезеночная вена: не расширена - 0,4 см сосудистый рисунок усилен. Выражен метеоризм.

Почки Расположены: в типичном месте. Подвижность: правой почки - 3,5%, левой почки - 2,2% ( норма до 1,8%). Контур: обеих почек неровный. Размеры (правая): 7,4x4,5x3,3 см.; объем 57,5 см<sup>3</sup>. Размеры (левая): 7x4,8x2,9 см.; объем 51 см<sup>3</sup>. Соотношение объема почек и массы тела: 0,8%. Паренхима: обычной эхогенности, дифференцирована, не утолщена В паренхиме левой почки в средней трети по задней поверхности - киста - 0,2 см. Центральный эхокомплекс: не изменен. Лоханки: не расширены. почечный индекс изменен из-за дефицита массы тела. Мочевой пузырь Мочевой пузырь: небольшое количество мочи.

**Заключение:** Реактивные изменения печени, поджелудочной железы, селезенки. Нельзя исключить наличие аномалии формы желчного пузыря. Увеличение правой почки. Мелкая киста в паренхиме левой почки. Правосторонний нефроптоз. Повышение подвижности левой почки.

Врач Чумак О.И.

Медсестра Соловьева О.В.

ЭНМГ от 27.05.2019г-убедительных патологических данных зарегистрировано не было.

#### **РЕНТГЕНОЛОГИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ**

Рентгенологическая нагрузка 0,16 мкЗв.

**Rg-костей голени с захватом коленных суставов от 23.05.2018г** Кости грацильные с умеренной варусной деформации, остеопороз. Эпифизы не изменены, зоны роста четкие. Соотношение остей в ставах сохранное.

#### **КОНСУЛЬТАЦИИ СПЕЦИАЛИСТОВ**

**22.05.2019КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-ФИЗИОТЕРАПЕВТА**

Пациент, Козырчикова Анна Сергеевна, 28.11.2015 (3 года),

Адрес: Свердловская обл, Екатеринбург г, Рошинская ул, д. 31, кв. 19,  
ЖАЛОБЫ: Направлен генетиком АНАМНЕЗ: С анамнезом ознакомила Синдром Ретта без судорожного синдрома ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА: Общее состояние: средней тяжести Температура: 36,6С Самочувствие удовлетворительное Кожа и слизистые чистые Зев спокоен. По внутренним органам: в легких дыхание везикулярное. Сердечные тоны ритмичные. Живот мягкий, безболезненный. Физиологические отправления в норме  
РЕКОМЕНДАЦИИ:  
Назначен курс восстановительного лечения в виде: магнитотерапии локтевых и подколенных обл №5  
Врач-физиотерапевт Кириллова В.П.

### **23.05.2019 КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-АКУШЕРА-ГИНЕКОЛОГА**

Пациент, Козырчикова Анна Сергеевна, 28.11.2015 (3 года),  
Адрес: Свердловская обл, Екатеринбург г, Рошинская ул, д. 31, кв. 19,  
ЖАЛОБЫ: на периодически возникающее покраснение в области наружных половых органов, наличие сращений в области наружных половых органов АНАМНЕЗ: Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне токсикоза, пиелонефрита, резус-конфликта, роды срочные, масса тела при рождении 3250 г., длина 51 см, оценка по шкале Апгар 7\8 баллов. Перенесенные заболевания: синдром Ретта, симптоматическая эпилепсия, ОРВИ, изолированное телархе, рахит, синехии малых половых губ - аппликации крема Овестин (май 2018 г.). ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА: Состояние средней тяжести по основному заболеванию. Кожные покровы чистые, влажные. Лимфатические узлы не увеличены, безболезненные. Дыхание везикулярное, хрипы не выслушиваются. Живот мягкий, безболезненный. Склонность к запорам. РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ: STATUS GENITALIS Таннер 1 Масса тела 13.4 кг. Рост 95.5 см. Наружные половые органы сформированы правильно, по женскому типу. Большие половые губы прикрывают малые. Клитор не увеличен. Кожа промежности обычной окраски. Слизистая вульвы розового цвета. Гимен щелевидный. Синехии малых половых губ в нижней трети до 8 мм. Выделения скудные. Запах отсутствует. Периаанальная область не изменена.  
ДИАГНОЗ: N90.8 - Синехии малых половых губ.  
РЕКОМЕНДАЦИИ:

1. Аппликации крема Овестин (эстриол) на область сращений малых половых губ перед сном 10 - 14 дней.
2. Соблюдение гигиены наружных половых органов, моющие средства не чаще 1-2 раз в неделю, увлажнение ежедневно (крем Бепентен 5%).
3. Наблюдение гинеколога.

Врач-акушер-гинеколог Балашова Н.Е.

### **23.05.2019 КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-СУРДОЛОГА-ОТОРИНОЛАРИНГОЛОГА**

Пациент, Козырчикова Анна Сергеевна, 28.11.2015 (3 года),  
Адрес: Свердловская обл, Екатеринбург г, Рошинская ул, д. 31, кв. 19,  
ЖАЛОБЫ: Активных жалоб не предъявляет. АНАМНЕЗ: Наблюдается в отделении генетики с синдромом Ретта. ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА: Общее состояние: удовлетворительное ЛОР-статус Нос: Форма наружного носа визуально не изменена, пальпация и перкуссия областей проекции околоносовых пазух безболезненны. Носовое дыхание умеренно затруднено с двух сторон. Слизистая полости носа синюшная, умеренно отечная. Перегородка носа по средней линии. Ротоглотка: Зев симметричен. Слизистая полости рта чистая, розовая. Небные миндалины I степени, без налетов и наложений, не спаяны с дужками. По задней стенке глотки отмечается стекание слизи. Уши: AS - заушная область визуально не изменена, при пальпации безболезненна. Слуховой проход свободный, широкий. AS Mt - серого цвета, контуры четкие AD - заушная область визуально не изменена, при пальпации безболезненна. Слуховой проход свободный, широкий. AD Mt - серого цвета, контуры четкие. РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ: Отоакустическая эмиссия - патологии слуха не выявлено.  
РЕКОМЕНДАЦИИ:

Диагноз: На момент осмотра патологии со стороны органов слуха не выявлено. 1. Проведение аудиоскрининга 1 раз в год.

Врач-сурдолог-оториноларинголог Курбанова А.С.

### **28.05.2019 КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-ОФТАЛЬМОЛОГА**

Пациент, Козырчикова Анна Сергеевна, 28.11.2015 (3 года),

Адрес: Свердловская обл, Екатеринбург г, Рошинская ул, д. 31, кв. 19,  
ЖАЛОБЫ: на пятна склеры. Носит очки по поводу гиперметропического астигматизма. ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА: Общее состояние: удовлетворительное STATUS LOCALIS: VIS OD = следит за предметами VIS OS = следит за предметами Dev 0° , подвижность в полном объеме. OU – спокоен, роговица гладкая блестящая, прозрачная. Множественные разнокалиберные очаги пигментации склеры (меланоз). Передняя камера средней глубины. Радужка структурна. Зрачок в центре, 1,0 мм. Реакция на свет живая. Хрусталик, глубокие оптические среды прозрачны. Глазное дно: ДЗН бледно-розовый, границы четкие, ход и калибр сосудов не изменен, макула, периферия без видимой патологии. P-р циклопентолята 1% OD Н 2,0 OS Н 1,5 Н 4,0 Н 3,5

ДИАГНОЗ: H52.2 - OU гиперметропический астигматизм. H15.9 - меланоз склеры

РЕКОМЕНДАЦИИ:

очки для постоянного ношения прежние

### 28.05.2019 КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА

Пациент, Козырчикова Анна Сергеевна, 28.11.2015 (3 года),

Адрес: Свердловская обл, Екатеринбург г, Рошинская ул, д. 31, кв. 19,

ЖАЛОБЫ: Наблюдается по поводу синдрома Ретта, диагноз генетически подтвержден. Дебют судорог с 1 года. В настоящее время получает депакин хроносфера 400 мг в сут (29,85 мг/кг/сут) + с февраля 2018 г кеппра максимально 400 мг/сут, в настоящее время идет снижение дозы препарата, планируется полная отмена, судорог нет с мая 2017 г. В настоящее время более уверенно опирается ноги, ходит при поддержке, самостоятельно не садится, посаженная сидит с дополнительной опорой, поставленная стоит у опоры. ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА: Общее состояние: удовлетворительное НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС: В сознании. Общемозговой и менингеальной симптоматики нет. Черепно-мозговая иннервация симметрична в покое и при движениях. Мышечный тонус низкий. Активные и пассивные движения в суставах в полном объеме, гипермобильность. Сухожильные рефлексы с рук и ног живые, D=S, патологических нет. Посаженная сидит с круглой спиной короткое время. При вертикализации опора на полную стопу. РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ: В феврале 2017 при секвенировании ДНК девочки выявлена мутация в гене MECP2 (с.763C>T (p.R255\*)) в гетерозиготном состоянии). Видео ЭЭГ мониторинг ночного сна 29.04.18: Задержка формирования корковой ритмики во время бодрствования и сна. Паттерны сна редуцированы. Структура сна нарушена, стадийность сна не дифференцируется. Сон фрагментирован частыми пробуждениями, вздрагиваниями на фоне миографических артефактов и реакции активации. Регистрируется продолженная региональная эпилептиформная активность в центрально-теменно-височных отведениях билатерально асинхронно с амплитудным акцентом справа. Периодически регистрируются пробеги бета - диапазона в левой лобно-височной области продолжительностью от до 16 мин с амплитудой до 30 мкВ. концентрация вальпроевой кислоты: до приема 74,0, после приема 85,3 мкг/мл ЭЭГ 17.05.18: ЭЭГ активного бодрствования с открытыми глазами и без гипервентиляции. Патологическая ЭЭГ. Основная и фоновая активность замедлена и представлена тета активностью с частотой 5.5-6 Гц ( норма 6-7 Гц ).Регистрируется региональная эпилептиформная активность в левой височной области в виде одиночных и сгруппированных спайк волновых комплексов и дифазных острых волн. ЭЭГ 24.05.19: ЭЭГ активного бодрствования с открытыми глазами и без гипервентиляции. Патологическая ЭЭГ. Альфа ритм отсутствует Корковая ритмика замедлена и представлена тета активностью с частотой 5-6 Гц ( норма 7-8 Гц ). Регистрируется региональная, независимая эпилептиформная активность в теменно-височно-центральной области с 2-х сторон в виде одиночных и сгруппированных дифазных острых волн, временами продолженная Консультирована эпилептологом, даны рекомендации по терапии

РЕКОМЕНДАЦИИ:

1. продолжить АЭП в прежнем объеме
2. лечебный массаж курсами по № 12 x 3-4 курса в год
3. лечебная гимнастика
4. из восстановительной терапии исключить ноотропную терапию, электро-, -свето-, лазеролечение
5. наблюдение невролога/эпилептолога в динамике

Врач-невролог, кандидат медицинских наук Зотова С.А.

### 29.05.2019 КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-ТРАВМАТОЛОГА-ОРТОПЕДА

Пациент, Козырчикова Анна Сергеевна, 28.11.2015 (3 года),

Адрес: Свердловская обл, Екатеринбург г, Рошинская ул, д. 31, кв. 19,  
**ЖАЛОБЫ:** на ограничение движений в суставах **АНАМНЕЗ:** наблюдается генетиками по поводу синдрома Ретта **ДАнные ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:** Общее состояние: удовлетворительное **STATUS LOCALIS:** Голова по средней линии. Движения в шейном отделе в полном объеме. Кивательные мышцы при пальпации мягкие безболезненные Ось позвоночника отклонена S-образно. В положении на животе ось позвоночника центрирована не полностью с тенденцией к большему выстоянию правых отделов. Треугольники талии асимметричны. Стояние лопаток асимметричное. Фиксация углов лопаток снижена. Болезненность по остистым отросткам: нет. Болезненность триггерных точек: нет. Выстояние остистых отростков позвонков: нет. Верхние конечности симметричны. Ось верхних конечностей не нарушена. Установка предплечий правильная. Движения в суставах в полном объеме Грудная клетка правильной формы Нижние конечности. Тазовое кольцо без наклона. Нижние конечности одинаковой длины. Ось нижних конечностей не нарушена. Линии Розер-Нелатона не нарушены. Разведение бедер полное. Симптом щелчка положительный с 2 сторон. Движения в суставах нижних конечностей не ограничены. Сустав Тазобедренный  
 правый Сгибание и разгибание 180-90 Отведение 0-40 ротация 60-0-50 Тазобедренный  
 левый Сгибание и разгибание 180-90 Отведение 0-40 ротация 60-0-50 Коленный правый  
 Сгибание и разгибание 180-90-40 Hamstring 150(+10) Коленный левый Сгибание и разгибание 180-90-40 Hamstring 150(+10) Голеностопный правый Сгибание и разгибание 160-90-75(-10) Голеностопный левый Сгибание и разгибание 160-90-75(-5)  
 Rectus-симптом отрицательный. Psoas-симптом отрицательный. Положение стоп эквинусно-вальгусное (вальгус 9(0)). **РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ:** На рентгенограммах тазобедренных суставов от 02-2018 - признаки вальгусной деформации проксимальных отделов бедер **ДИАГНОЗ:** M24.5 - Сгибательные установки голени. M21.6 - Эквинусно-вальгусные установки стоп M53.2 - Нарушение осанки по типу сколиоза R26.8 - Нарушение самостоятельной вертикализации **РЕКОМЕНДАЦИИ:**

- ЛФК , растяжки по всем отделам ежедневно.
- Массаж спины, ног № 10 3-4 курса в год с разрешения невролога
- Парафин/озокерит, солевые грелки на голени, стопы № 10 4 р.г • Ортопедические изделия:
  - o Опора для сидения для детей -инвалидов (боковые упоры для грудной клетки, таза, ремень-фиксатор для таза и грудной клетки)
  - o Опора для стояния для детей-инвалидов передне-заднеопорная с разведением ног o
  - o Вертикализатор медицинский передне-заднеопорный с разведением ног
  - o Ходунки, изготавливаемые по индивидуальному заказу o Кресло-коляска с ручным приводом для больных ДЦП комнатная, в том числе для детей-инвалидов (Спинка регулируемая по высоте, с регулируемым углом наклона , откидная ; Сидение регулируемое по высоте и по горизонтали, с регулируемым углом наклона; подлокотники ; подножка, регулируемая по высоте, с регулируемым углом наклона: боковые упоры для головы; боковые упоры для тела; Валик для сохранения зазора между ногами; поясничный валик; держатели для ног; предохранительный пояс)
  - o Кресло-коляска с ручным приводом для больных ДЦП прогулочная, в том числе для детей-инвалидов (Спинка регулируемая по высоте, с регулируемым углом наклона , откидная ; Сидение регулируемое по высоте и по горизонтали, с регулируемым углом наклона; подлокотники ; подножка, регулируемая по высоте, с регулируемым углом наклона: боковые упоры для головы; боковые упоры для тела; Валик для сохранения зазора между ногами; поясничный валик; держатели для ног; предохранительный пояс) o Головодержатель жесткой фиксации o Корсет функционально-корректирующий для положения сидя , не более 30 мин одномоментно не более 4-5 час/сут
  - o Аппарат на всю ногу 2 шт o Аппарат на нижние конечности и туловище (ортез) o
  - o ТUTOR на голеностопный сустав 2 шт
  - o ТUTOR на коленный сустав 2 шт
  - o ТUTOR на всю ногу 2 шт
  - o Обувь на аппарат
  - o Обувь ортопедическая сложная без утепленной подкладки
  - o Обувь ортопедическая сложная на утепленной подкладке
  - o Кресло-стул с санитарным оснащением (с колесами) o Вкладные корректирующие элементы для ортопедической обуви продольно-поперечные противовальгусные 6-7 часов в сутки
  - o Реабилитационные костюмы (Фазтон, Атлант, Адели, Регент)
  - Бассейн (плавание )
  - Сон на жестком

Врач-травматолог-ортопед

Феклистов Д. А.

### **29.05.2019 КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-ГАСТРОЭНТЕРОЛОГА**

Пациент, Козырчикова Анна Сергеевна, 28.11.2015 (3 года),

Адрес: Свердловская обл, Екатеринбург г, Рощинская ул, д. 31, кв. 19,

**ЖАЛОБЫ:** задержка стула до 2-х дней, акт дефекации затруднен. **АНАМНЕЗ:** В возрасте 1 года получали лечение по поводу гастроэзофагельного рефлюкса (принимали фосфалюгель). Получает лечение по поводу синдрома Ретта. Принимает депакин, кеппру (препарат постепенно отменяют) Эпизодически отмечается повышение уровня цитолитической активности (АЛТ и АСТ) до 60 Ед/л. Принимали урсосфальк в течение месяца (цитолитическая активность снизилась). В настоящее время поступил на контрольное исследование в отделение генетики по поводу синдрома Ретта. **ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:** Общее состояние: удовлетворительное. Кожные покровы чистые, бледно-розовые. Язык чистый, влажный. Живот мягкий, безболезненный при глубокой пальпации. Печень у края реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Стул был день назад (после микролакса), вчера был самостоятельный. **РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ:** Биохимия крови - незначительное повышение АСТ КФК. УЗИ - в работе.

**ДИАГНОЗ:** K59.0 - Функциональный запор, субкомпенсированный.

**РЕКОМЕНДАЦИИ:**

1. Диета с увеличенным количеством клетчатки в рационе.
2. Массаж передней брюшной стенки по часовой стрелке.
3. Лечебная гимнастика (велосипед и т.д.)
4. Режим дефекаций.
5. Макрогол (например, Форлакс) по 1 пак (4 г.) x 1 раз в день перед завтраком, при отсутствии стула в течение 2 дней – увеличить дозу до 2 раз в день (утром и вечером) 2 недели
6. Затем Лактулоза (например, Дюфалак) начинать с 5 мл x 1 раз в день во время завтрака, при необходимости (при отсутствии стула в течение 2 дней) увеличивать дозу на 5 мл до получения эффективной дозы, которую принимать в течение 1 мес., затем постепенно убирать в течение 2-3 недель.
7. При необходимости применять микроклизмы с водой, микроклизмы микролакс, глицериновые и облепиховые свечи.
8. При необходимости такие курсы проводить 2-3 раза в год.
9. Наблюдение гастроэнтеролога.

Врач-врач-гастроэнтеролог, кандидат медицинских наук

Бабаян М.Л.

### **КОНСУЛЬТАЦИЯ ТРАВМАТОЛОГА ФГУ ФБМСЭ от 28.05.2019г Патология ОДА**

обусловленная синдром Ретта со слабостью мышечно-связочного аппарата существенно не нарастает. С поддержкой ходит с опорой на стопы, которые удерживаются тугорами на ГСС, у опоры стоит без ортезов. Сохраняется произвольное движения руками и головой, но при сидении с поддержкой и стоя осанка без правостороннего сколиоза, ТБС при вертикальной нагрузке стабильны. Пользовалась аппаратами на ноги и вертикализатором при проводившемся лечении. Общая динамика формирования ОДА умеренно положительная.

Рекомендовано: продолжить проводимое комплексное ортезно-ортопедическое лечение: ЛФК с упражнениями для укрепления всех групп мышц конечностей и туловища с акцентом на мышцы спины, брюшного пресса, четырехглавые, большеберцовые мышцы стоп и трудотерапии для рук. Повторные курсы общего усиливающего массажа, акцент на те же мышцы. Плавание, вертикализация и ходьба в глубокой, теплой воде в бассейне. Лечение и ортезирование могут быть проведены в клинике ФБМСЭ при решении вопроса об оплате ортезов.

### **30.05.2019 КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-ГАСТРОЭНТЕРОЛОГА**

Пациент, Козырчикова Анна Сергеевна, 28.11.2015 (3 года),

Адрес: Свердловская обл, Екатеринбург г, Рощинская ул, д. 31, кв. 19,

**ЖАЛОБЫ:** задержка стула до 2-х дней, акт дефекации затруднен. **АНАМНЕЗ:** В возрасте 1 года получали лечение по поводу гастроэзофагельного рефлюкса (принимали фосфалюгель). Получает лечение по поводу синдрома Ретта. Принимает депакин, кеппру (препарат постепенно отменяют) Эпизодически отмечается повышение уровня цитолитической активности (АЛТ и АСТ) до 60 Ед/л. Принимали урсосфальк в течение месяца (цитолитическая активность снизилась). В настоящее время поступил на контрольное исследование в отделение генетики по поводу синдрома Ретта. **ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:** Общее состояние: удовлетворительное. Кожные покровы чистые, бледно-розовые. Язык чистый, влажный. Живот мягкий, безболезненный при глубокой пальпации. Печень у края реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Стул был день назад (после микролакса).