

11.09.2020 г.

г. Владимир

Выписка из амбулаторной карты

Макарычев Евгений Вадимович, 01.03.2016 г., проживающий по адресу: г. Владимир,

Диагноз: органическое поражение центральной нервной системы, ЗРР, ожирение 3 степени, субклинический гипотериоз, артериальная гипертензия 2 степени, остеопороз, гепатоспленомегалия, вальгусная деформация голеней, плосковальгусная деформация стоп, гиперметропия слабой степени ОН. Хроническая болезнь почек 1 степени. Абберантная почечная артерия слева.

Ребенок от 3 беременности, протекающей на фоне УИБ, гормональная терапия 20 недель беременности. Роды третьи срочные, оперативные по плану, при рождении масса 3050, длина 50 см, оценка по шкале Апгар 8-9 б. Из роддома выписан с диагнозом: ХВГП, МФН, отечный синдром 1 степени, врожденный ревит, неонатальная желтуха.

Ребенок наблюдается неврологом с 1 месяца, проводилось медикаментозное лечение и массаж по поводу нарушения мышечного тонуса по гипотоническому типу. На НСТ – дилатация боковых желудочков, в области каудо-талиямической борозды справа 2 микрокисты. До года ребенок рос и развивался по возрасту. В мае 2018 г. на фоне ОРВИ отмечались подергивания конечностей. С 1.5 лет отмечался повышенный набор веса и цифр артериального давления до 130/80. В возрасте 2 лет обратились к неврологу с жалобами на задержку в речевом развитии. На фоне проводимой ноотропной терапии отмечается небольшая положительная динамика. На ЭЭГ в октябре 2018 г. доминирует медленно-волновая активность, в 1 и 2 стадиях сна регистрируется генерализованная эпилептоформная активность в виде разрядов острых волн, комплексов «пик-медленная волна», «острая-медленная волна».

С 12.12.2018 г. по 23.12.2018 г. реабилитационный курс в неврологическом центре «Доктрина», проведены полисенсорная терапия, занятия с логопедом, БАК Waves. 10.01.2019 г. консультирован эпилептологом, диагноз: эпилептическая энцефалопатия, ЗРР. С 22.01.2019 г. по 02.02.2019 г. находился на обследовании в отделении врожденных и наследственных заболеваний НИКИ педиатрии им. Вельтищева, с 06.03.2019 г. по 15.03.2019 г. повторно находился на обследовании в отделении врожденных и наследственных заболеваний НИКИ педиатрии им. Вельтищева, диагноз: задержка формирования экспрессивной речи, нестабильность костных элементов в кранио-цервикальном сегменте, вальгусная деформация нижних конечностей, плосковальгусная

деформация стоп, нарушение осанки, ожирение 1-2 степени, дислипидемия, абберантная почечная артерия слева, артериальная гипертензия неясной этиологии, хроническая болезнь почек 1 степени, гепатоспленомегалия, латентный дефицит железа. Рекомендован ряд генетических анализов. С 22.01.2019 г. по 02.02.2019 г. находился на обследовании в отделении нефрологии НИКИ педиатрии им. Вельтищева, диагноз: артериальная гипертензия 2 степени, абберантная почечная артерия слева, хроническая болезнь почек 1 степени. С марта 2019 г. по январь 2020 г. проведен ряд генетических исследований, диагноз – неverified генетический синдром.

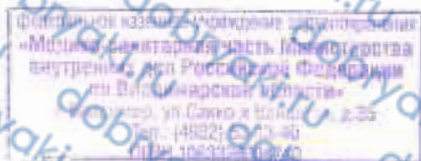
С 13.07.2020 г. по 24.07.2020 г. проведен повторный курс реабилитации в неврологическом центре «Доктрина», консультирован неврологом Фирсенковым О.И., диагноз: ЗРР, ОНР 2-3 уровня, ожирение 3 степени, замедление формирования когнитивных функций. Эпилептиформные изменения на ЭЭГ. Мутация 3p24.1. Неverified генетический синдром. Рекомендован повторный курс реабилитации.

13.07.2020 г. консультирован генетиком Булатниковой М.А., рекомендовано секвенирование генома.

Педиатр

Проняшина О.В.





11.09.2020 г.

г.Владимир

Выписка из амбулаторной карты

Макарычев Алексей Валимович, 06.08.2014 г., проживающий по адресу: г.Владимир.

Диагноз: Дегенеративное заболевание центральной нервной системы. Неверифицированный генетический синдром. Смешанное расстройство психологического развития на резидуально-органическом фоне. Витамин D-зависимый рахит I типа (?)

Гиперметропия слабой степени. Вариант соединительнотканной дисплазии. **Вторичный нервно-мышечный синдром**. Вальгусная деформация нижних конечностей, продольное плоскостопие I степени. **Открытое овальное окно**. **Миокардиодистрофия** вторичная.

Ребенок от 2 беременности. Роды вторые срочные, оперативные по плану, при рождении масса 3300, длина 52 см, оценка по шкале Апгар 8-9 б. Из роддома выписан с диагнозом: ХВГП. Церебральная ишемия I степени.

В течение первого года жизни ребенок наблюдался с диагнозом: синдром мышечной дистонии, проводилась медикаментозная терапия, массаж, физиолечение. На НСГ в 2 месяца – без эхо-патологии. Ребенок рос и развивался соответственно возрасту. В анамнезе частые простудные заболевания.

Впервые обратились к неврологу в мае 2017 г. с жалобами на недостаточный словарный запас. На фоне приема когитума без эффекта. В августе 2017 г. консультация д.м.н. проф. Лобановой Л.В., выставлен диагноз:ЗПП, алалия(?), в лечении курс ноотропных препаратов. В октябре 2017 г. курс лечения в дневном стационаре ОДКБ, проведено физиолечение и кортексин в/м. В ноябре 2017 г. консультация психиатра, диагноз: органическое поражение ЦНС, ЗРР. В январе 2018 г. курс лечения в ГБУЗ ВО «ЦПР и НР», проведен курс медикаментозной терапии, массажа, физиолечения, занятия с психологом и логопедом. На фоне проводимой терапии отмечается небольшой положительный результат. Ребенок стал более спокойным, в речи отдельные звуки. 20.03.2018 г. ребенок консультирован ГВС КДО ВО по детской неврологии Ямщиковой А.В., рекомендована консультация невролога в ФГБУ НМИЦ Психиатрии и неврологии им. В.М. Бехтерева, проведения курса лечения в ФГБУ «ЛФМИЦ» МЗ РФ.

08.06.2018 г. консультирован в ФГБНУ «МГНЦ» - изменений, характерных для синдрома Мартина Белла не выявлено, данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.

С 30.04.2018 г. по 06.06.2018 г. лечение ГКУЗ ВО «Владимирский дом ребенка специализированный» в лечении медикаментозная терапия (кортексин, пантогам, фенибут), ЛФК, массаж, физиолечение, Синхро-С, занятия с логопедом и психологом. С 07.06.2018 г. по 21.06.2018 г. реабилитационный курс в неврологическом центре «Доктрина», проведена краниосакральная терапия, аудиотерапия по методу А.Томатиса, полисенсорная терапия. На фоне проводимой терапии стал более активным, появился интерес к игрушкам, сохраняется задержка в психо-речевом развитии. В связи с нарушениями в состоянии здоровья была оформлена инвалидность.

С 11.08.2018 г. по 20.08.2018 г. и с 05.11.2018 г. по 12.11.2018 г. прошел повторные реабилитационные курсы в неврологическом центре «Доктрина», проведена гипербарическая оксигенация, БАК с использованием костной проводимости, занятия с психологом и рТМС/магнитная стимуляция. С 28.05.2019 г. по 07.06.2019 г. находился на обследовании в отделении медицинской генетики РДКБ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова с диагнозом: дегенеративное заболевание центральной нервной системы, смешанное расстройство психологического развития, ОНР 1-2 уровня. Вариант соединительно-тканной дисплазии. Вторичный нервно-мышечный синдром. Проведено медикаментозное лечение, ЛФК, кинезиотерапия прикладная, методика В.Войта. На фоне проведенной терапии отмечается положительный результат. С 14.08.2019 г. по 22.08.2019 г. находился на обследовании в отделении врожденных и наследственных заболеваний НИКИ педиатрии им.Вельтищева, диагноз: нейродегенеративное заболевание, задержка психо-речевого развития, ОНР 2 уровня, аутистические черты поведения, выраженная комбинированная деформация нижних конечностей с варусно-горсионными деформациями дистальных отделов костей голеней, S-образный грудопоясничной вторичный сколиоз 1 степени, стойкие вторичные нарушения походки, хромосомная патология (?), митохондриальная патология (?), витамин D-зависимый рахит (?), миокардиодистрофия, синусовая тахикардия, нарушение адаптации интервала QT к ЧСС, синдром цитолиза, двухсторонний меддулярный нефрокальциноз 1 степени, мелкий кальцинат в паренхиме правой почки. Рекомендован ряд генетических анализов. В ноябре 2019 г. проведен повторный курс реабилитации в неврологическом центре «Доктрина». С августа 2019 г. по февраль 2020 г. проведен ряд генетических исследований, диагноз - неverified генетический синдром, витамин -D зависимый рахит 1 типа (?).

С 13.07.2020 г. по 24.07.2020 г. проведен повторный курс реабилитации в неврологическом центре «Доктрина», консультирован неврологом Фирсенковым О.И., диагноз: G 96.8, F 80.1, расстройство экспрессивной речи. ОНР 2-3 уровня на резидуально-органическом фоне. СДВГ. Дизартрия. Мутация 3p24.1. Неverified генетический синдром. Рекомендован повторный курс реабилитации. 13.07.2020 г. консультирован генетиком Булатниковой М.А., рекомендовано секвенирование генома.

Педиатр

Проняшина О.В.



Handwritten signature of the geneticist.