

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
«ДЕТСКАЯ ГОРОДСКАЯ БОЛЬНИЦА»
г.Калуга, ул. Салтыкова – Щедрина, д.11,
психоневрологическое отделение
Тел: 8(4842) 57-44-70



ВЫПИСКА ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 3376

Фамилия, имя, отчество: Молотилина Виктория Петровна

Дата рождения: 19.03.2011 11 лет.

Адрес:

Поступила: 23.09.22г.

Выписана: 05.10.22г.

Диагноз клинический: G80.4

Основной: Детский церебральный паралич, средней ст. тяж. Атонически-астатическая форма. GMFCS – II уровень. Исключить Болезнь Хартнупа? Заподозрена инфантильный паркинсонизм-дистония?

Сопутствующий: F71.1 Умеренная степень умственной отсталости с нарушением поведения. Пароксизмальный синдром.

Жалобы: эпизоды немотивированного возбуждения, в виде частого дыхание, подергивание головы и рук, отставание в развитии от сверстников, задержку речевого развития, шаткость при ходьбе, неловкость движений.

Анамнез заболевания и жизни: девочка от II беременности (I- сын, здоров), протекавшей с токсикозом I половины, на фоне анемии. Масса при рождении 4050, длина 52 см. Особенности родов: закричала не сразу. В роддоме поставлен диагноз: внутриутробная гипоксия плода. До 4 суток находилась в ОРИТ. Позже наблюдался у невролога по поводу энцефалопатии. Профилактические прививки по индивидуальному плану. Голову держит с 3 мес, сама сидит с 1 года, самостоятельно пошла в 8 лет. Психоречевое развитие: слова после 2 лет, фраза пока не сформировалась.

Болела и болеет часто ОРВИ. Из детских инфекций не болела ничем

Проведено обследование:

МРТ головного мозга (24.09.2012) МРТ — признаки умеренной внутрочерепной гипертензии.

Правосторонний гайморит.

ЭЭГ — видеомониторинг (05.09.2022) в сравнении с предыдущим исследованием от 03.04.22 отмечается отрицательная динамика в виде регистрации эпилептиформной активности во сне со смещением медленно-волнового преобладания из заднепроекторных в бифронтальные отведения.

Психиатр (02.06.2020) F71.1 Умеренная степень умственной отсталости с нарушением поведения.

F95.2 Комбинированные тики и вокализмы.

Органические кислоты (09.06.2022) в моче пациента повышена концентрация 5-гидроксииндолиацетата. Данные изменения могут быть обусловлены синдромом голубых пеленок, инфантильным паркинсонизм-дистонией.

Генетик (22.07.22) Заподозрена инфантильный паркинсонизм-дистонией. (23.06.22-сдан анализ полногеномного секвенирование — в работе)

Окулист (08.04.22) — миопический астигматизм (спазм аккомодации). Органическое поражение проводящих путей зрительного анализатора. Косоглазие периодическое альтернирующее частично аккомодационное.

Объективно: ЧСС 84 в', ЧД 20 в', АД 85/55. mm Hg. Состояние средней тяжести. Кожа и слизистые чистые, бледно-розового цвета, зев спокоен. В легких дыхание везикулярное, сердечные тоны ясные. Живот мягкий по всей поверхности. Стул ежедневно, диурез достаточный.

Невростатус: самостоятельно ходит с 2019г., Сама проходит несколько шагов. Походка атонически-астатическая, преобладает шаткость. Широко расставляет ноги. ЧН: движение глазных яблок ограничены в основном в боковых отведениях. Нистагм эпизодически. Расходящееся косоглазие OU. Взгляд непродолжительно фиксирует. Зрачки: округлой формы, D=S, реакция на свет прямая, содружественная сохранены. Мимика живая, с легкой асимметрией. Дизартрия, гиперсаливация. Затруднены движения, требующие тонкой моторики, особенно в руках. Спонтанная активность сохранна.

Мышечный тонус гипотоничен в ногах больше, чем в руках. Гипермобильные суставы верхних конечностей. Сухожильные рефлексы высокие, D=S. Сгибательная контрактура коленных суставов

Психический статус: в контакт вступает, выполняет простые поручения. Поведение спокойное.

Бывают эпизоды немотивированных истерик. Говорит слова, невнятно.
Оценка по GMFCS – II уровень.

Проведены исследования: ОАК

дата	Эритроциты *10 ¹² /л	НЬ г/л	ЦП	Лейкоциты *10 ⁹ /л	П %	С %	Э %	Л %	М %	СОЭ мм/ч	Тромбоциты *10 ⁹ /л
23.09.22	4,39	127	0,87	6,30	4	50	1	39	6	3	21

КЩС():

показатель	23.09.22	N
Т°С	37,0	
Na+	140,7	135,0-148,0 mmol/l
K+	4,68	3,50-4,50 mmol/l
iCa ²⁺	1,144	1,120-1,320 mmol/l
Cl-	106,73	98,0 mmol/l

Ан.кала на глисты (26.09.22): отр,

Перианальный соскоб (24.09.22): отр.

ОАМ(26.09.22): цвет-жел, уд. в. – 1010, белок – отр, глюкоза –отр, Л-0-0-1.

ЭКГ(23.09.22): Синусовая тахикардия, чсс 103-105 в'. Нормальное положение эос.

УЗИ(27.09.22): Печень нормальных размеров, нормальной эхогенности, однородной эхоструктуры.

Желчный пузырь обычной формы, стенки не утолщены, содержимое анэхогенно. **Желчные протоки** не расширены.

Поджелудочная железа – нормальных размеров, эхогенности, эхоструктура однородна, вирсунгов проток не расширен. **Селезенка** размеры нормальные. Эхоструктура однородная.

Почки - расположены обычно, размеры соответствуют возрастной норме, правая 81*35 мм, левая 83*39 мм, контуры ровные, толщина, эхоструктура паренхимы нормальные, ч.л.с. мочеточники не расширены.

ЭХО-КГ – камеры сердца имеют нормальные размеры и сократимость, миокард не утолщен. Клапаны сердца не изменены, функционируют нормально. Перикард и крупные сосуды без патологии. Признаков порока сердца не выявлено. ФВ-69%.

Заключения: УЗ-патологии не выявлено

Лечение: Стол ОВД, никотиновая кислота 1,0 мл в/м, соннапакс 10 мг по ½ таб х 2 раза в день, топирамат 25 мг по 1 таб х 2 раза в день, ЛФК, занятие с дефектологом;

За период госпитализации самочувствие хорошее, предобморочных состояний не было, пароксизмов возбуждения наблюдались, интенсивность пароксизмов посчитать невозможно. Выписывается в стабильном состоянии. Масса 26 кг, рост 119 см. АД 85\55 mm Hg.

Рекомендовано: наблюдение педиатра и невропатолога, психиатра, окулиста, генетика.

Режим дня, достаточный сон.

Принимать: топирамат 25 мг по 1 таб х 2 раза в день, после еды (из расчета 1,9 мг/кг/сут), длительно, постоянно

сонапакс 10 мг по ½ таб х 2 раза в день, после еды 1 мес
никотиновая кислота 50 мг по 1 таб х 3 раза в день, после еды 1 мес.

На фоне противосудорожной терапии контроль ОАК +тромбоциты - ежеквартально, биохимического анализа крови (общий белок, альбумин, холестерин, билирубин, АСТ,АЛТ, ЩФ,ЛДГ, мочевины, креатинин, амилаза, Na,К,Мг) 1 раз в 6 мес; Узи органов брюшной полости 1 раз в 12 мес;

Ограничить пребывание в жарком климате, резкие смены климатических поясов!!!

Санаторно — курортное лечение в условиях средней полосы России.

Мед.отвод от вакцинации на 1 год

В контакте с инфекционными больными не была. В отделении карантина нет.

И.О. Зав. отделением \ лечащий невролог

Ерматова Э.И.





Федеральное государственное бюджетное учреждение
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии»
Минздрава России
117036, г. Москва, ул. Дмитрия Ульянова, д.11
E-mail: nmic.endo@endo.rnrc.ru
Телефоны: 8 (495) 500-00-90; 8 (499) 124-47-44

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

Молотилина Виктория Петровна

Возраст: 11 лет Дата рождения: 19.03.2011

Адрес: Россия, 248033, обл Калужская, г Калуга, ул Фокушина, д.26, кв.21

Номер карты: 36902/22

24.11.2022 11:20- Прием (осмотр, консультация) врача-эндокринолога, н.с.
12:00

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ (детский эндокринолог)

Жалобы

на задержку психоречевого развития, низкий рост

Анамнез жизни

Беременность протекала: на фоне хронической гипоксии, токсикоза, анемии

Роды: 2, самостоятельные, в срок

Масса при рождении: 4050 г

Рост при рождении: 52 см

Асфиксия при рождении, до 4 суток находилась в реанимационном отделении

Развитие на 1 году жизни: с задержкой моторного развития, с задержкой психомоторного развития

Перенесенные состояния

Детские инфекции ветряная оспа: ?

Респираторные заболевания

травмы, операции отрицают

фебрильные судороги, апноэ в 7 лет

Аллергологический анамнез

без особенностей

лекарственную и пищевую аллергию отрицает

Наследственный анамнез

Не отягощен

Рост матери: 167 см

Рост отца: 165 см

Целевой рост: 158.5 см *158*

Целевой рост SDS: -0.746 SD

Пациент наблюдается у

гастроэнтеролога: СРК смешанный вариант

невропатолога: ДЦП, атактическая форма GMFCS 2 уровень, последствия внутриутробной и перинатальной гипоксии, перивентрикулярная энцефалопатия с поражением височно-теменных отделов, смешанный тетрапарез, грубая задержка психоречевого развития, дистонические атаки, апноэ во сне,

окулиста: частичная атрофия зрительного нерва, миопия высокой степени, астигматизм, расходящиеся косоглазие

ортопеда: сколиотическая осанка, врожденный подвывих правого бедра, приводящая контрактура левого т/б сустава, дмспластическая двусторонняя coxa valga, плоско-вальгусная стопа

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ И РЕЗУЛЬТАТ ОБСЛЕДОВАНИЯ (детский эндокринолог)

Анамнез заболевания:

С рождения наблюдается у невролога: ДЦП, атактическая форма GMFCS 2 уровень, последствия внутриутробной и перинатальной гипоксии, перивентрикулярная энцефалопатия с поражением височно-теменных отделов, смешанный тетрапарез, грубая задержка психоречевого развития, дистонические атаки, апноэ во сне, нарушение дыхания. ЭЭГ от 09.2022 - отрицательная динамика в виде регистрации эпилептиморфной активности во сне. МРТ головного мозга (2012): признаки умеренной внутричерепной гипертензии. Неоднократно консультирована генетиком. Кариотип: 46,XX. Хромосомный микроматричный анализ - патологии не выявлено. Полногеномное секвенирование: обнаружен ранее не описанный в литературе вариант в гетерозиготном состоянии в экзоне 12 и 20 гена TCF4, приводящий к приобретению стоп-кодона и преждевременной терминации трансляции p.Gln319Ter. Патогенный вариант в гене TCF4 может приводить к развитию нескольких заболеваний, в том числе: аутосомно-доминантного синдрома Питта-Хопкинса (OMIM 610954). Рекомендовано проведение секвенирования по Сэнгеру, результаты в работе. Обследована летом 2022 года, со слов в гормональном анализе крови эутиреоз, пролактин в норме, костный возраст на 7-8 лет (данные не представлены). В настоящее время получает топиромат.

ОСМОТР (детский эндокринолог)

Рост : 119 см
SDS роста : -3.982
Вес : 25.0 кг
SDS веса : -2.871
Индекс массы тела : 17.7 кг/м²
SDS индекса массы тела : -0.073
Состояние : удовлетворительное
Телосложение : нормостеническое
Кожные покровы : умеренной влажности, местами элементы атопии,
Слизистые : нормальной окраски, чистые
Подкожно-жировая клетчатка : развита умеренно
Щитовидная железа : расположена типично, подвижна при глотании
Таннер (В 1, Р 1-2)
Сердечно-сосудистая система пульс: 105 уд./мин; артериальное давление : 107/65 мм.рт.ст.;
тоны сердца ясные, ритмичные; дыхание : везикулярное; хрипов нет ; Мочеполовая система :
свободное, б/б, в памперс.; Стул: через два-три дня, в памперс

РЕКОМЕНДАЦИИ (детский эндокринолог)

Наблюдение и назначения педиатра, невролога, психиатра, окулиста, ортопеда, гастроэнтеролога
Сбалансированное белково-энергетическое питание
Контроль весоростовых параметров 1 раз в 3-6 месяцев
Рентген кистей рук (принести снимок) *27.10.22*
Принести результаты гормонального обследования (ТТГ, свТ4, пролактин, кортизол, ИФР-1) *Самсатто*
Контроль ЧСС, при сохранении тахикардии, консультация кардиолога
Холекальциферол (профилактические дозы до 1000-1500МЕ/сут) в осенне-весенний период под контролем 25(ОН)Д (лето, поездки на море возможна-отмена препарата)
Повторная консультация с результатами обследования

ДИАГНОЗ АМБУЛАТОРНЫЙ

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ:

Основной: Задержка роста. Синдрома Питта-Хопкинса

ОСНОВНОЙ УТОЧНЕННЫЙ : Код по МКБ10: E34.3

Научный сотрудник, Врач-детский эндокринолог

Зюзикова З.С.

Министерство России

24 ноября 2022 г.

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Калужской области "Калужская областная
клиническая детская больница"
Пульмонолог - дети консультативный прием

Молотилина Виктория Петровна 19.03.2011 РОССИЯ, КАЛУЖСКАЯ ОБЛ, Г КАЛУГА, ФОМУШИНА УЛ,
д. 26, кв. 21

19.12.2022 10:20

Жалобы: на возникновение судорог с появлением тахипноэ, (однократно в 7 лет эпизод апное на фоне судорог). Симптомы 1-2 раза в день. С октября 2022г назначен топирамат 25 мг х 2 раза с положительным эффектом в виде уменьшения интенсивности приступов и урежение по частоте.

Аллергологanamнез: Наследственность: анализ мамы на синдром Питта-Хопкинса в работе.

Объективный статус: Т-36.6 град, ЧДД-20 в 1 мин, ЧСС-90 в 1 мин. Состояние тяжелое по совокупности неврологической симптоматики. Самочувствие страдает. Себя не обслуживает. На осмотре приступ гипервентиляции до 30 ЧДД в 1 мин, длился несколько секунд (5-7). Кожные покровы бледноватого цвета, свободные от сыпи. Носовое дыхание не затруднено. Зев без признаков острого воспаления. Одышки в покое нет. Грудная клетка эмфизематозная. Перкуторно над легкими ясный легочный звук. Дыхание в легких жесткое, хрипов нет. Тоны сердца звучные, ритмичные. Стул ежедневно, мочится в памперс. Себя не обслуживает. Речь обращенную не понимает. Единичные слоги произносит.

Диагноз по МКБ-10: G80.4 Синдром Питта- Хопкинса?

План обследования: анализы секвенирование по Сегнеру в работе.

План лечения: симптоматическая терапия невролога, эндокринолога, дообследование у генетика.

Рекомендации: 1. Наблюдение генетика. 2. Лечение невролога. 3. Осмотр пульмонолога по необходимости. Специфического лечения данного заболевания нет.

Костюченко Наталья Олеговна

