

Выписка из амбулаторной карты.

Ф.И.О. Панышина Милана Михайловна

Дата рождения – 03.09.2016г.

Адрес – г.Ярославль,

Сoc.статус –

Код заболевания по МКБ-10:

Анамнез жизни: девочка от 4 беременности (2 родов, 1 м/а) у женщины с язвенной болезнью 12перстной кишки, на фоне анемии, токсикоза. Роды 3 (1- 2007г, 2- 2015г), физиологические, в 40-41 нед, в головном предлежании, безводный промежуток 15 мин, воды светлые, ветутое обвитие пуповины вокруг шеи 1 раз. Вес при рождении 3750гр., длина 52см., оценка по Апгар 9/9баллов. Период адаптации протекал с явлениями токсической эритемы. В род.доме проведено ЭХО-КС, заключение: ООС 2,5 мм. Выписана с диагнозом: Здорова. ИГВ с рождения и более года, прикорм с 6 мес. НГР на первом году- голову держит с 2 месяцев, сидит с 7 месяцев, ползает с 7 месяцев, встает с 8 месяцев, ходит вдоль опоры с 9 месяцев, гулит с 2 месяцев, к году активно лепечет, но не говорит. Перенесенные заболевания – реакция пищевой непереносимости, ОРВИ, функциональная кривошея. На первом году жизни состояла на учете у ортопеда с диагнозом: ДТБС. Постуральный сколиоз поясничного отдела, врожденное приведение передних отделов стопы, наблюдалась неврологом, заключение: гипертонус дистальных отделов и/конечностей, офтальмологом, диагноз: Hm 2 ст. Вакцинация по графику.

Анамнез заболевания: в 12 месяцев осмотрен неврологом планово, мама предъявляла жалобы по поводу тревожных эмоций и плохого сна, дано заключение: грубой неврологической симптоматики нет. Группа риска по задержке речевого развития. В 1г3 мес повторно обращаются к неврологу с жалобами на ЗРР, речь на уровне лепета. Поставлен диагноз: Последствия ПП ЦНС, ЗРР. Рекомендован Пантогам сироп курсом на 60 дней. Также в 1г3 мес осмотрена врачом неврологом-эпилептологом, предъявлены жалобы на отсутствие реакции на призывы, дано заключение: аутистикоподобный синдром. Рекомендовано: консультация генетика, ЛОР врача, окулиста, лечение Кортексин №10. В декабре 2017 года осмотрена генетиком, заключение: аутистикоподобный синдром, синдром Ретта? Рекомендовано проведение генетического скрининга, консультация кардиолога. Осмотрена офтальмологом 15.12.2017, заключение: гиперметропия 2 ст. Консультирована сурдологом, диагноз: периферическая проводимость слухопроводящих путей не нарушена на момент осмотра. После исследования кариотипа, дано заключение: хромосомной патологии не выявлено. Консультирована генетиком ФГБНУ «МГНЦ», 25.12.2017, назначена ДНК-диагностика, по результатам исследования данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено, точковых мутаций не определено. В декабре 2017 г и январе 2018 года проведен длительный мониторинг ЭЭГ, заключение: БЭА- с выраженной дисфункцией структур головного мозга. Медленноволновые акценты в лобно-центральных и височных отведениях больше справа. Снижение порога судорожной готовности мозга. По

сравнению с предыдущим исследованием с некоторым ухудшением (отмечается увеличение всплеск заостренных волн, более длительные пробеги высокоамплитудной тета-дельта-активности). В феврале 2018 года осмотрена кардиологом, диагноз: ООО. Проведено МРТ (НПЦ «Солнцево»), консультирована по результатам обследования профессором Алихановым (г.Москва), дано заключение: субкортикальная локализация участков повреждения белого вещества (незавершенной миелинизации?) диктует необходимость исключения текущего лейкопроцесса- в том числе и в рамках нейродегенеративного заболевания. В этой связи целесообразна консультация нейрогенетика и динамический контроль МРТ. Осмотрена неврологом с результатами пройденных обследований, рекомендовано: консультация в «НЦЗД», РДКБ г. Москва для исключения нейродегенеративных заболеваний (лейкодистрофия?). С февраля 2018 года занимается с дефектологом, заключение: уровень эмоционально-психического развития отстает от возрастной нормы. Требуется дальнейшая коррекционная помощь.

Данные объективного осмотра: общее состояние ребенка средней степени тяжести. Сознание ясное. Самочувствие не нарушено. Катаральных явлений нет. Телосложение правильное. Кожные покровы чистые, умеренной влажности. В легких пуэрильное дыхание, хрипов нет. Тоны сердца ритмичные, систолический шум по левому краю грудины. Живот мягкий, безболезненный. Физиологические отправления в норме. Общемозговых и менингеальных симптомов нет.

Диагноз:

Основной: Направляется для исключения нейродегенеративного заболевания (лейкодистрофия?)

Сопутствующий: нет

Осложнения: нет

Физическое развитие – дефицит массы I степени при среднем росте.

Гр.здоровья – 2.

Результаты обследования:

20.12.2017 Исследование кариотипа- хромосомной патологии не выявлено.

26.12.2017 Селективный генетический скрининг- по результатам исследования данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено

16.02.2018 Молекулярно-генетическая диагностика- точковых мутаций не определено.

31.08.2017 ЭКГ, заключение- синусовая тахикардия 163 в мин (плакала), вертикальное положение ЭОС.

19.12.2017 ЭХО-КС, заключение: ООО

09.01.2018 Доплерография триплексная сосудов головного мозга и шей-кинг деформации ПА во 2-м сегменте с обеих сторон. Кровотток по ОА мозга компенсирован. S образная деформация правой ВСА

28.12.2017 УЗИ ОБП, заключение- деформация желчного пузыря. Умеренная пиелозктазия левой почки. УЗ признаки дисметаболической нефропатии.

23.01.2018 Длительный мониторинг ЭЭГ, заключение- БЭА- с выраженной дисфункции структур головного мозга. Медленноволновые акценты в лобно-центральных и височных отведениях больше справа. Снижение порога судорожной готовности мозга.

Основная активность бодрствования перед засыпанием формируется по возрасту. Фазы цикла бодрствование-сон дифференцируются удовлетворительно. По сравнению с предыдущим исследованием с некоторым ухудшением (отмечается увеличение всплеск заостренных волн, более длительные пробеги высокоамплитудной тета-дельта-активности).

26.12.2017 БАК: АЛТ- 12, АСТ- 36, железо- 5,1

19.12.2017 ОАК: эр- 4,45, Нб- 124, нейтроф- 21,9, лимф- 64,8, лейко- 6, 29, СОЭ- 6

Зав. ЛПО4 ГУЗ ЯО ДПМЗ

И.В.Мыкыртук

Участковый педиатр

Н.А.Белякова

30.03.2018г.



«10» июля 2018 г.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Паньшина Елена

Михайлова д.р. 3.09.16

(адрес: Ярославская обл, г. Ярославль,
ул. Садовая, 21)

назначается кд и сауровании
розовые секвенирование
гт зомм

Фамилия И.О. Ф.И.О.И. Ф.И.О.И.

Кариотип - 46,XX

ТМС - без патологий

последствие гена МЕСР2 - генетический

тотальный мутации не обнаружено

3