

Осмотр педиатра

Ф.И.О.: ПАВЛОВ АРТЁМ НИКОЛАЕВИЧ

Дата рождения/возраст: 26.09.2019 (0 лет 2 мес. 1 дн.)

Полис:2190089723000088 АО "СК "Чувашия-Мед"

Адрес: Чувашская Республика, г Чебоксары, пр. Мира, д.6, кв.14

Врач назначивший: ЕФРЕМОВА НАТАЛИЯ ВЕНИАМИНОВНА

Дата: 27.11.2019

Жалобы: на слабость,Срыгивает редко

Анамнез: Ребенок от5 беременности.протекавшей на фоне ОРЗ в13-14 недель,17-18 нед.во 2половине беременности -анемия (94г Гл), носительства TORCH инфекций.-хламидиоз G.Во время беременности не лечилась,частые герпетические высыпания на губах во время беременности (со слов мамы)

..Роды 3 , в 40 недель ..самопроизвольные.с преждевременным отхождением околоплодных вод,безводный период01ч04мин

Родился М -3406,Р52см.окр.гол -35см,окр.гр 34см.Шкала Апгар8/9баллов.В возрасте 5дней с30.09-30.10.19 стац. лечение в ОПН -

Основной клинический диагноз .Внутрижелудочковое(нетравматическое) кровоизлияние Iстеп.правого бокового желудочка.

Конкурирующий диагноз: Др. уточн.врожденные аномалии сердца.Очаговые образования в стенке правого желудочка.Рабдомномы.Фактор риска по туберозному склерозу

Осложнения: Постгипоксическая кардиопатия,склонность к брадикардии.

Сопутствующие диагнозы:Остеопетроз рецессивный(Мраморная болезнь). Вторичный

гиперпаратиреоз.Внутриутробная гипоксия,впервые отмеченная до начала родов.Перинатальное поражение ЦНС,смешанного генеза,о. период.Синдром мышечной гипотонии.

МАРС:000(3,9мм) с умеренным сбросом вправо. Дилатация правыхотделов сердца и левого предсердия.ТР и ПР 1ст.ДХДЖ.Кровоизлияния в склеры. Токсическая эритема.ОН-фоновая ангиопатия

29.10.19-направлена выписка в ФГБУ "НМИЦЭ" институт детской эндокринологии МЗ РФ на консультацию с целью определения дальнейшей тактики ведения ребенка в связи с повышенным уровнем паратиреоидного гормона что не описано при остеопетрозе

01.11.19 телемедицинская консультация ФГБУ "Национальный медицинский

исследовательский центр эндокринологии МЗ РФ -Заключение: На основании наличия выраженного уплотнения костной ткани трубчатых костей,наличия

гипокальциемии,умеренно выраженной тромбоцитопении,наличия фенотипических

признаков (гидроцефальная форма черепа),наиболее вероятно наличие у ребенка Остеопетроза..Выраженное повышение уровня паратгормона до 249пг/мл(норма 12-88) в данной ситуации может быть обусловлено гипокальциемией(01.10.19 Са 2+ =0,97 ммоль/л,от 10.10.19 Са общ. 2,07 ммоль/л.),что можно расценитькак вторичный гиперпаратиреоз на фоне гипокальциемии.Гипокальциемия является одним из составляющих клинической картины синдрома.

10.11.2019 - проведено исследование ДНК на наличие мутации с 807+5G A в гене TCRGI .ответственный за развитие аутосомно-рецессивного остеопетроза среди чувашей и марийцев ..Врезультате анализа данный патологический вариант обнаружен в гомозиготном состоянии, что подтверждает диагноз "наследственный аутосомно-рецессивный инфантильный остеопетроз" молекулярно -гнетическими методами.

25.11.19 консультирова в генетиком в БУ ППЦ МЗ Чувашии. сДЗ-Остеопетроз рецессивный (Мутация с 807+5G>A в гене TCRGI в гомозиготном

состоянии.Рекомендовано:Комплексное обследование в рамках решения вопроса о показателях к трансплантации костного мозга. Узи ОБП,почек,сердца.НСГ. Биохимический ан крови,ОАК,ОАМ,коагулограмма,МРТ голо мозга,ЗВП,СВП,ЭЭГ

На стац. лечении в БУ ГДБ№2 С 17.11.19-23.11.19С дз-Острый обструктивный бронхит ср.ст.г

Заключение26.11.19из РДКБ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ России-на основании раннего мультисистемного поражения с вовлечением сердца,почек,эндокринной

системы, центральной нервной системы (появление косвенных признаков внутричерепной гипертензии) данных нейровизуализации, следует рассматривать у ребенка наличие Нейродегенеративной формы болезни, являющейся противопоказанием к ревелению ТГСК.

Выписан с изменениями в ан крови 21 1 19 -эритроциты 2,75,гемоглобин 96г/л,гематокрит 25,2.тромбоциты 92,

Объективный статус: Состояние по заболеванию ближе к тяжелому.Правильного телосложения .умеренного питания.Выступают лобные бугры.Голова гидроцефальной формы,Дыхание стенозное . Синдром заходящего солнца.Тонус мышц снижен. Кожа и видимые слизистые бледные . чистые. В зеве без признаков воспаления. Перкуторный звук ясный легочный над всеми полями Дыхание пуэральное, проводится во все отделы, хрипов нет, ЧД ≈38 в мин. Область сердца без патологии, границы в пределах возрастной нормы. Тоны сердца ясные, ритм не нарушен, сист шум на верхушке и вт ЧСС =138 в мин. Живот мягкий, не вздут, симметричен, участвует в акте дыхания, не напряжен, безболезненный, доступен поверхностной и глубокой пальпации. Симптом раздражения брюшины нет Печень в возрастных размерах. Селезенка не пальпируется. Симптом Пастернацкого отрицателен с обеих сторон наружные половые органы развиты правильно, по мужскому типу Стул и мочеиспускание не нарушены.

В- 4600 кг,Р -55см,МРП-4

Обоснование клинического диагноза: данных антропометрии, анамнеза заболевания, оценки динамики лечения

Диагноз: Остеопетроз рецессивный(Мраморная болезнь).

Вторичный гиперпаратиреоз.

.Перинатальное поражение ЦНС,смешанного генеза,о. период.Синдром мышечной гипотонии.

МАРС:ООО(3,9мм) с умеренным сбросом вправо...ТР и ПР 1ст.ДХЛЖ

.ОН-фоновая ангиопатия

План обследования: в дополнительном обследовании нуждается

План лечения: в продолжении лечения нуждается

Обследование: кровь на щел. фототазу,кальций,фосфор в динамике.ОАК


Лечение: конс генетика

Рекомендовано: В связи с изменениями в ап. крови в виде

эритроцитопении ,тромбоцитопении....снижение гемоглобина направляется на стац. лечение

номерное наравление в БУ ГДКБ в грудничковое отделение№21230219024227

Явка: после выписки

Врач:  /ЕФРЕМОВА НАТАЛИЯ ВЕНИАМИНОВНА, Врач-педиатр

участковый

д.м.н. В.И.Иванов