



ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420
Тел./факс: +7 495 434 0329, +7 495 434 6129 | E-mail: rsmu@rsmu.ru

**ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ -
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИШЕВА**

ул. Талдомская, д.2, г. Москва, 125412
Тел./факс: +7 495 484-02-92, +7 495 483-33-35 | E-mail: niki@pedklin.ru

ОТДЕЛЕНИЕ ОФТАЛЬМОЛОГИИ

ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 6153/2018

Ребёнок Поддубная Анна Николаевна, 1 год (22.07.2017 г.), Краснодарский край, г. Краснодар, находилась на обследовании и лечении в отделении офтальмологии (койка в ДХО) с **23.07.2018 по 3.08.2018 г**

Диагноз основной: OU – дистрофия сетчатки колбочково-палочковая (амавроз Лебера ?)

Сопутствующий: OU гиперметропия средней степени. Энцефалопатия неуточненная. Атопический дерматит, среднетяжелое течение. Рецидивирующие бронхиты. Открытое овальное окно.

Поступила с жалобами на низкое зрение.

Из анамнеза- от срочных родов, 3330г, по Апгар 8/96. отсутствие фиксации взгляда заметили на первом месяце жизни. МРТ головного мозга в 3 мес – диаметр зрительных нервов до 1,5 мм. ЗВП в 2 мес не регистрируется. В 6 мес обратились в НИКИ педиатрии, проведено обследование-ЗВП паттерн не регистрируется. На вспышку ответ регистрируется с обеих сторон, амплитуда снижена. ЭРГ-увеличена латентность в-волны, снижена амплитуда. Циклопентолат OD +4,25 +2,0 88; OS +5,0 +3,25 104.

Проведена фоторегистрация глазного дна- ДЗН бледно-розовый, диаметр диска не изменен.

При поступлении:

Правый глаз авторефрактометрия(циклопентолат) +5,0 +1,5 87

Visus = кратковременно фиксирует взгляд на игрушке с расстояния 20 см

Веки: не изменены; Слезные точки не изменены; отделяемое из слезных точек при пальпации области слезного мешка не выявлено;

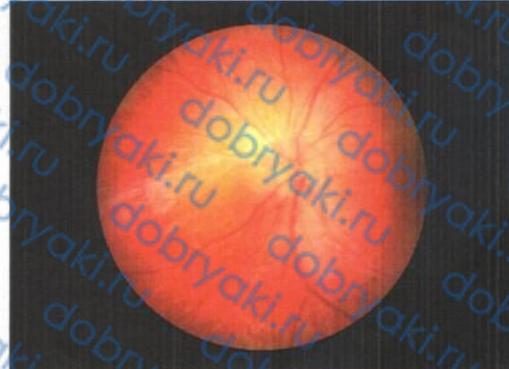
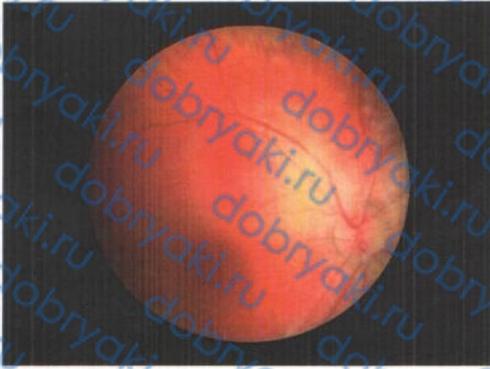
Dev Оgr, подвижность глаза в полном объеме, крупноразмашистый ротаторный нистагм. Конъюнктив: чистая, спокойная, блестящая; Роговица: прозрачная; Передняя камера: средней глубины. Радужная оболочка: структурная; Зрачок округлый, 3мм, расширяется до 6мм; Хрусталик: прозрачный. Стекловидное тело структурное. Глазное дно – ДЗН бледно-розовый, пигментная кайма, узкий склеральный конус с носовой стороны, границы четкие, сосуды обычного калибра, макулярная область не дифференцирована, по всей сетчатке перераспределение пигмента в виде крапчатости

Левый глаз авторефрактометрия(циклопентолат) +5,5 +1,0 96

Visus = кратковременно фиксирует взгляд на игрушке с расстояния 20 см

Веки: не изменены; Слезные точки не изменены; отделяемое из слезных точек при пальпации области слезного мешка не выявлено;

Dev Оgr, подвижность глаза в полном объеме, крупноразмашистый ротаторный нистагм. Конъюнктив: чистая, спокойная, блестящая; Роговица: прозрачная; Передняя камера: средней глубины. Радужная оболочка: структурная; Зрачок округлый, 3мм, расширяется до 6мм; Хрусталик: прозрачный. Стекловидное тело структурное. Глазное дно – ДЗН бледно-розовый, узкий склеральный конус с носовой стороны, границы четкие, сосуды обычного калибра, макулярная область не дифференцирована, по всей сетчатке перераспределение пигмента в виде крапчатости



Правый глаз

левый глаз

Консультация невролога –G93.4 - Энцефалопатия неуточненная **РЕКОМЕНДАЦИИ:**

1. наблюдение невролога по месту жительства.
2. препараты гопантеновой кислоты: пантокальцин 250 мг по 1/2 т 2 раза в день 2 месяца.
3. препараты левокарнитина: элькар 30 % раствор по 1 мл 2 раза в день 1 месяц или карнитен флакон для приема внутрь 1 г/10 мл по 2,5 мл 2 раза в день 1 месяц.
4. препарат кальция: комплвит кальций Д3 суспензия 5 мл утром 2 месяца.
5. углубленное генетическое обследование (исключение болезни Лебера)

ЭЭГ –эпилептиформной активности не зарегистрировано

Консультация аллерголога -L20.8 - Атопический дерматит, распространенный, среднетяжелое течение **РЕКОМЕНДАЦИИ:**

1. Диспансерное наблюдение аллерголога.
2. Диета: Строгая безмолочная диета (говядину, курицу не давать!!!!). При введении продуктов использовать схему (см. памятку)
3. Отвод от профилактич. прививок на 1 год
4. В плане обследования:
 - Ан. крови общий. иммуноглобулин.Е, А, М, G,
 - спец. иммуноглобулин.Е ингаляционная., пищевая панель, (или (Педиатрическая панель: Panel 1 v 50 RUS, Пищевая панель: Panel 3 v 50 RUS, Ингаляционная панель: Panel 2 v 50 RUS)
 - ан. крови методом иммунокап (молоко, яйцо) -рентген грудной клетки, -ан. крови на инфекции методом ПЦР
8. Повторная консультация с результатами обследования.
9. Назначения пульмонолога
10. Госпитализация в ОРБ
11. Местно:

-купать: фридерм-цинк; при улучшении использовать слабощелочные или индифферентные мыла (ланолиновое, детское) или высококачественные шампуни, не содержащие отдушек и красителей или фридерм рН-баланс.

- на высыпания: обрабатывать мираместином, затем пиритион цинках3р/д (цинокап)

-при улучшении перейти на глутамол х1р/д, после ванны. длительно

-при выраженном обострении на высыпания: глутамол-цинк + бекламетазон+ клотримазол + гентамицин (акридерм ГК) 1:1х2р/д - 10 дней

12. При обострении к кетофену добавить левоцетиризин 10кап./д - 1мес

Консультация пульмонолога-ренидивизирующие обструктивные бронхиты. Рекомендовано: будесонид 0,25 1 мл 2 раза в день в сутки 10 дней; при ухудшении состояния- беродуал 6 капель +1мл физ.раствора+будесонид 0,25 1 мл 2 раза в сутки 10 дней;

Консультация генетика- Заключение: на основании совокупности данных анамнеза, фенотипических проявлений, данных анализа родословной и результатов обследования дифференциальный диагноз следует проводить в первую очередь с малыми несбалансированными аномалиями генома и моногенными наследственными заболеваниями (синдромы Жубера, Барде-Бидля, наследственные дефекты гликозилирования, наследственные нарушения обмена веществ, амавроз Лебера; менее вероятно наличие цериодного липофусциноза и пероксисомной патологии).

- Рекомендации:
- 1) УЗИ почек
 - 2) Исследование уровня лактата в крови
 - 3) Анализ крови на кариотип – в плановом порядке (по месту жительства)
 - 4) Возможна ДНК-диагностика малых несбалансированных аномалий генома с помощью молекулярного кариотипирования с высоким разрешением (не более 1000 пар нуклеотидов) – лаборатория Геномед
 - 5) Возможна ДНК-диагностика перечисленных моногенных заболеваний с помощью клинического экзомного секвенирования (лаборатория Геноаналитика)
 - 6) Анализ крови на аминокислоты и ацилкарнитины (МГНЦ)
 - 7) Анализ мочи на органические кислоты (МГНЦ)

Консультация ЛОР врача –аллергический ринит неуточненный.

Консультация кардиолога -Q21.1 - Открытое овальное окно 1,7 мм с гемодинамически незначимым лево-правым сбросом крови. Дополнительная трабекула в полости левого желудочка

РЕКОМЕНДАЦИИ:

L-карнитин (Карнитон р-р для приема внутрь) 7 капель x 2 раза в день 1 мес сентябрь
Противопоказаний к проведению МРТ под общим наркозом нет Контроль ЭХО КГ и ЭКГ 1 раз в год
ЭХО КГ - признаки открытого овального окна со сбросом. Продольная трабекула в левом желудочке. Размеры полостей в норме.

УЗИ органов брюшной полости – изменений на момент осмотра нет.

ЭКГ – Исследование на фоне выраженного беспокойства ребёнка. Миграция суправентрикулярного водителя ритма в пределах синусового узла. Резко выраженная аритмия с периодами выраженной тахикардии, ЧСС=158-115 уд. в 1 мин. Нормальное положение ЭОС, Синдром ранней реполяризации желудочков. При учащении ритма до ЧСС=158 уд. в 1 мин. удлинение интервала QT (инт. QTc=454 мс при N<440мс) - нарушение адаптации QT к ЧСС.

МРТ головного мозга- Полушария головного мозга симметричны. Визуализируются зоны измененного МР-сигнала на T2ВИ и FLAIR у передних и задних рогов боковых желудочков. Очаговых изменений интенсивности МР-сигнала мозжечка, ствола головного мозга не выявлено. Дифференциация на корковое и мозговое вещество выражена удовлетворительно. Боковые желудочки симметричны, не расширены. Углублены задние рога. Мозжечок расположен обычно. Гипофиз не изменен. Структура его не нарушена. Четко дифференцируется адено- и нейрогипофиз. Хиазма не изменена. Воронка расположена правильно. Зрительные нервы четко прослеживаются, диаметр справа и слева 4 мм. Субарахноидальное пространство по конвексимальной поверхности умеренно расширено в лобной области. Углублены силвиевы борозды. Срединные структуры не смещены. **ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** МР картина умеренной перивентрикулярной лейкопатии вероятно гипоксии-ишемического генеза.

ЭФИ глаз. ЗВП. На вспышку регистрируется ответ с обеих сторон, латентность увеличена, латентность в пределах возрастной нормы. На паттерн ответ достоверно не выделяется. на крупную клетку регистрируется нестабильный низкоамплитудный ответ с увеличенной латентностью.

ЭРГ –проведена регистрация максимального, колбочкового ответов, ритмической 30Гц -латентность увеличена, амплитуда снижена, выделение волн нестабильное, ритмическая снижена. Более выражено редуцирована колбочковая эрг. Без динамики по сравнению с исследованием от 02.2018г. По данным проведенного исследования, имеются признаки нарушения функции сетчатки, более выражено колбочковой системы. Значительно нарушена функция проведения по зрительным проводящим путям, острота зрения по ЭФИ не более 0,001

ПРОВЕДЕНО ЛЕЧЕНИЕ:

- цветоимпульсная терапия АСИР красный №10
- чрескожная электростимуляция зрительных нервов №10

При выписке:

Visus = кратковременно фиксирует взгляд на игрушке с расстояния 20 см

Веки: не изменены; Слезные точки не изменены; отделяемое из слезных точек при пальпации области слезного мешка не выявлено;

Dev Огр, подвижность глаза в полном объеме, крупноразмашистый ротаторный нистагм. Конъюнктивы: чистая, спокойная, блестящая; Роговица: прозрачная; Передняя камера: средней глубины. Радужная оболочка: структурная; Зрачок округлый, 3мм, расширяется до 6мм; Хрусталик: прозрачный. Стекловидное тело структурное. Глазное дно – ДЗН бледно-розовый, узкий склеральный конус с носовой стороны, границы четкие, сосуды обычного калибра, макулярная область не дифференцирована, по всей сетчатке перераспределение пигмента в виде крапчатости

Курс лечения закончен. Состояние стабильное. ребёнок выписывается домой.

Мама находилась в отделении по уходу за ребенком

Рекомендации:

- наблюдение офтальмолога, педиатра, невролога, аллерголога, генетика, кардиолога по месту жительства
- постоянное ношение очков OU sph+2,0 рс 48
- посещение специализированного детского сада
- учитывая низкую остроту зрения (по данным ЗВП на уровне 0,001), показано направление на МСЭК по месту жительства для оформления инвалидности
- госпитализация в отделение раннего возраста в плановом порядке для обследования и лечения
- госпитализация в отделение офтальмологии в 2019 году

И.о. зав. отделением

Лечащий врач -



Юпатова Н.А.

Ярославцева Е.В.

Контактов с инфекционными больными в отделении не было.