

29.01.2018

Консультация невролога к.м.н. Колпакова Л.М.

Повров Ирина Александровна, 14.12.2007 г.р. (11 лет)

Жалобы: нарушение психо-речевого развития, поведения.

Из анамнеза: ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне проявления ВПГ 1 типа в 4 месяца, угрозы преждевременных родов в конце срока. Роды в 36 недель, со стимуляцией в течение 2 суток, оценка по шкале Апгар 8/6 баллов, вес при рождении 2720г, дл. 49 см, окр. головы 33 см, по данным НСГ от 19.12.07 – расширение субарахноидальных пространств, асимметрия передних рогов D>S. С рождения возраста была капризна, часто срыгивала, развивалась с задержкой.

Онакопленная с результатами МРТ головного мозга (мельзя исключить) порок развития головного мозга (систа прозрачной перегородки, кортикальная дисплазия справа, корково-подкорковая атрофия, вторичная вентрикуломегалия), неоднократно проводимых ЭЭГ видео-мониторинговых исследований с регистрацией сна и активного бодрствования (региональная трифазная активность по типу ДЗПД). Кариотип 46XX, изохронич 5-м фрагменту X-хромосомы. Трижды – подсадка стволовых клеток на фоне чего прием преднизолона в течение 7 дней.

Объективно:

Макроранж, макросомия, ожирение, увеличение объема подкожно-жировой клетчатки, признаки преждевременного полового развития, высокий уровень стигматизации.

В неврологическом статусе: общемозговых менингеальных симптомов нет. Форма головы округлая. Венечная сеть не выражена. ЧМН слегка фиксирован, следит, головной шлем D>S, после зрения не проверяется. Движения глазных яблок в полном объеме. Зрачки округлой формы, до 2-3 мм в диаметре, реакция на свет (трамек) содержательная, сохранена, живая, реакция (на конвергенцию) сохранена. Движения нижней челюсти в полном объеме. Точки выхода тройничного нерва безболезненны. Конъюнктивальных и кортикальных рефлексов живые. Лицо симметрично. Установочный нистагм в крайних отведениях. Глотание не нарушено. Глоточные рефлексы сохранены. Язык в полости рта и при высывании по средней линии. Саливация умеренная.

В рефлекторно-двигательной сфере: двигательные навыки соответствуют возрасту, объем движений в верхних и нижних конечностях не ограничен, тонуса мышц достаточный. Мышечная сила: брахиорависно не снижена. Мышечный тонус – удовлетворительный. Сухожильные рефлексы умеренная анзорефлексия S>D. Патологических рефлексов нет. Бинокулярные рефлексы живые. Координация не нарушена, фиксированные пробы выполняет удовлетворительно. Высшие корковые функции, грубо нарушены.

Заключение: Ведущая в клинике является нарушение психо-речевого развития, нарушение поведения, определенный структурно-признаки ППР. Дифференцировать следует с микроделеционными синдромами, синдромальной генетической патологией, в сочетании с диспластическими изменениями в зрелом мозге.

Рекомендовано:

- Консультация результата МРТ профессором Алихановым А.А. (alihanov-consult.com)
- Генетическое обследование.
- Микроатриальный анализ крови (развернутый)
- Анализ крови на клинический эком

Терапия:

Аминалон (гамма-авон) 250 мг х 4 раза в сутки 2 месяца

Л.М.Колпакова