Уважаемые пациенты и их законные представители!
Для оценки качества оказания услуг воспользуйтесь электронными анкетами, размещенными на Портале независимой оценки качества условий оказания услуг медицинскими организациями:
https://anketa.rosminzdrav.ru/staticogvjustank/30/1

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница» ДЗМ
119049, г. Москва,
4-й Добрынинский пер.
тел.: 236-24-00

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
МОРОЗОВСКАЯ ДЕТСКАЯ ГОРОДСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
ДЕПАРТАМЕНТА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ

СЫРОВАТКО МИХАИЛ СЕРГЕЕВИЧ № МК 142182-22-С
ВЫПИСКА ИЗ МЕДИЦИНСКОЙ КАРТЫ СТАЦИОНАРНОГО БОЛЬНОГО

Данные о пациенте и времени его пребывания в больнице

Дата рождения: 05.02.2013 , 9 лет
Адрес фактического пребывания:
Адрес по месту жительства (постоянной регистрации):
Телефон:
Источник финансирования: ОМС
Дата поступления в стационар: 18.12.2022 17:40
Пациент находился:
с 18.12.2022 18:32 - Отделение наследственных нарушений обмена веществ
Дата выписки из стационара: 23.12.2022 17:24
Кол-во койко-дней: 5 д

Диагноз при поступлении

Основной диагноз: E71.1 Дефицит б та-кетотилазы
е

Диагноз при выписке

Основной диагноз: E71.1 Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью - Недостаточностью митохондриальной ацетоацетил КоА тиолазы (?).
Осложнения основного заболевания: E44.0 Белково-энергетическая недостаточность 3 степени
Сопутствующие заболевания: K74.0 Фиброз печени, слабый, F1 по METAVIR.
Мигренеподобные головные боли. Астено-невротический синдром.
Дефицит витамина Д.

Жалобы

- частые головные боли в теменной области давящего характера, периодически с последующим развитием многократной рвоты
- ацетонемические рвоты, сопровождающиеся повышением ацетона в моче, вялостью, слабостью, отказом от еды
- утомляемость, непереносимость физических нагрузок
- отставание в физическом развитии, плохую прибавку в весе
- избирательность в пище, плохой аппетит
- боли в ногах после физических нагрузок
- снижение зрения
- запоры в анамнезе

Анамнез заболевания

Доставлен в стационар: в плановом порядке. Со слов: С рождения отмечались переодические рвоты фонтаном не связанные с приемом пищи. С 3 мес жизни до 1 года наблюдался неврологом с диагнозом: гипертензионно-гидроцефальный синдром. Получал лечение (Аспаркам, Диакарб, Элькар, МагнеВ6), с положительной динамикой. Мед. отвод от вакцинации до 1 года жизни. С 3-х летнего возраста появилась плохая прибавка веса, снижение аппетита.
Впервые симптомы ацетонемии появились в марте 2018 года, когда ребенок поступил в детское отделение с жалобами на многократную рвоту, не приносящую облегчения, вялость, сонливость. При лабораторном обследовании выявлена ацетонурия (++++). В детском отделении проводилась дезинтоксикационная и противорвотная, симптоматическая терапия (Трисоль, Физ раствор, Квамател, глюкоза 10%, ККБ, смекта, Мезим-форте, очистит. клизма, Церукал, Цитофлавин). На фоне лечения состояние мальчика значительно улучшилось, в удовлетворительном состоянии выписан домой. В удовлетворительном состоянии выписан домой.
До октября 2018 года приступы ацетонемии повторялись ежемесячно: с 26.03.18 по 06.04.18; с 24.04 по 04.05.20г; с 10.07.18 по 18.07.18; с 08.09.18.по 14.09.18; находился на стационарном лечении в детском отделении г.Ставрополя с диагнозом: Циклическая ацетонемическая рвота. Далее симптоматическая дезинтоксикационная терапия проводилась в домашних условиях с интервалом 15-20 дней. Плановая госпитализация в гастроэнтерологической отделение г Ставрополь больница им Филиппского с 31.05.18 по 08.06.18г. Диагноз: Хронический Helicobacter pylori-ассоциированный гастрит, гипертрофический бульбит, стадия обострения. Соп: Функциональный запор, гипорефлекторная форма, стадия субкомпенсации. Контурная деформация желчного пузыря (лабильный перегиб в шейке). Недостаточность витамина Д, Дефицит массы тела 1 степени.
С октября 2018 года до января 2020г мама ежедневно проводила тест мочи на ацетонурию, предупреждала развитие приступа с помощью клизмы с содой и оральной регидратации. С января 2020г учащение приступов. Стационарное лечение: 15.01.20 по 22.01.20; с 29.02.20 по 05.03.20г, с 17.05.20 по 23.05.20; с 07.07.20 г по 13.07.20, ребенок

находился в детском отделении с диагнозом: Циклическая ацетонемическая рвота.
Со слов мамы, ацетонурия появляется резко, например, утром ацетона в моче не было, а к обеду может быть ++++. Ацетонурия редко сопровождается рвотой и тошнотой. Как правило, мальчик становится резко вялым, сонливым, появляется головная боль, отказ от питья. Не всегда самочувствие мальчика зависти от уровня ацетона, при наличии ацетона в моче ++ может быть резко снижено, ацетонурию в ++++ может переносить без проявлений.
Есть зависимость развития ацетонурии, со слов мамы, от эмоционального возбуждения (страха, огорчения или радости).
08.08.20г- проведена он-лайн консультация в Научно-исследовательском клиническом институте педиатрии им Вельтищева. Рекомендовано: Исследование аминокислот и ацилкарнитинов крови, желательно на фоне приступа. Исследование органических кислот мочи. По результатам ТМС патологии не выявлено. По данным орагнических кислот мочи выявлены изменения, характерные для кетоза/кетоацидоза.
Ребенку проведено полное секвенирвоание экзома в лаборатории Геноаналитика. По результатам исследования выявлен гетерозиготный вариант c.1163+1G>A в гене ACAT1, ассоциированном с развитием дефицита бета-кетотиолазы. Кроме того обнаружен сигнал о потере покрытия в районе 6 экзона гена ACAT1, который может свидетельсововать о наличии гетерозиготной делеции данного участка генома.
Результаты обследований:
МСКТ головного мозга 11.04.18г- патологических изменений на момент осмотра не обнаружено.
ЭЭГ 29.03.18- умерено выраженные диффузные изменения БЭА головного мозга, признаки морфо-функциональной незрелости.
10.03.20 – На ЭЭГ на фоне возрастного физиологического становления биоэлектрических ритмов ЭЭГ, имеют место умеренные диффузные изменения биоэлектрической активности головного мозга общемозгового характера, с признаками снижения функционального состояния коры головного мозга, дисфункции нижнестволовых структур, при явлениях снижения устойчивости голвного мозга к гипоксии и косвенных признаков снижения сосудистой регуляции ствола головного мозга. Четкой очаговой патолгии и эпилептиформной активности на записи не обнаружено.
МРТ головного мозга 05.12.2020: МР признаков органических изменений в головном мозге не выявлено.
МРТ головного мозга 20.10.2022: объемных образований и очаговых изменений вещества полушарий и подкорковых структур не выявлено. Аномалия Арнольда-Киари 1. Этмоидит, сфеноидит.

Анамнез жизни

мальчик от 2 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания (гипертонус матки) на протяжении всей беременности, пиелонефрита, ЖДА 2 степени (терапия препаратами железа в\м). На 22 недели беременности проводился кордоцентез по причине положительных маркеров к синдрому Дауна у ребенка. По результатам кордоцентеза патологии не выявлено.
Роды 2 (1 роды - 1995 г родился здоровый мальчик), на 38 неделе самостоятельные, двойное обвитие пуповиной. Вес ребенка при рождении 3300 гр, ростом 54 см, оценка по шкале Апгар 8\9 баллов. В роддоме привит БЦЖ, гепатит В. На 3-и сутки выписан домой в удовлетворительном состоянии.
На первой неделе жизни у мальчика появились герпетические высыпания на коже височной области. Проводилось лечение Ацикловиром. На первом году массо- ростовые показатели в пределах нормы. Развивался по возрасту: голову держит с 2 мес, ходит с 12 месяцев жизни. Психоречевое развитие по возрасту, речь предложениями с 2 лет. На грудном вскармливании до 4-х мес жизни, далее на искусственном вскармливании смесью «Малютка».
В возрасте 1 года после вакцинации АКДС отмечался фебрилитет в течении 3 дней, ребенко перестал опираться на ноги и ходить, состсояние нормализловалось самостоятельно.
Частые ОРВИ до 5 лет жизни, относился к группе часто болеющих детей.

Эпидемиологический анамнез

Выезд за пределы города (в том числе за пределы РФ): нет;
Контакта с инфекционными больными или носителями не было.
Контактов с животными, грызунами, птицами, сырьем животного происхождения не было.
Укусов насекомых, животных не было.
Купание в открытых водоемах отрицает Употребление воды из открытых источников, некипяченой воды: нет.
Питание в местах общественного питания отрицает.
Лечение и обследование в МО не проходил.
Медицинских манипуляций (инъекций, гинекологических, стоматологических, хирургических и других вмешательств) не было.

Состояние при поступлении

Объективный статус.
Рост/длина тела: 139 см; Масса тела: 22,8 кг; Температура: 36,6 °С; ИМТ: 11,8 кг/кв.м; Площадь поверхности тела: 0,94 кв.м;
Общее состояние: средней тяжести. Сознание: ясное. Питание: пониженное. Конституция: астенический. ШКГ: 15.
Состояние кожных покровов, видимых слизистых, лимфатических узлов
Цвет кожных покровов: физиологичный; стрии в области бедер. Сыпи нет. Влажность кожи нормальная. Тургор сохранен. Наличие отеков: отсутствуют.
Состояние костно-мышечной системы
Движения суставов в полном объеме; килевидная деформация грудной клетки. Выской свод стоп. Рекурвации в крупных суставах. Нарушение осанки. Крыловидные лопатки.
Состояние органов дыхания
ЧДД: 20 /мин; Ритм дыхания: регулярный; Дыхание: нормальное; Дыхание самостоятельное: естественным путем; SPO2: 99 %; Характер дыхания: везикулярное (нормальное); Хрипы: нет;
Состояние сердечно-сосудистой системы
Систолическое давление: 90 мм.рт.ст.; Диастолическое давление: 60 мм.рт.ст.; ЧСС: 98 /мин; Ритм сердца: ритмичный; Тоны сердца: ясные;
Состояние органов желудочно-кишечного тракта

Цвет языка: розового цвета; Налет на языке: белый; Влажность языка: влажный; Размер языка: в норме; Запах изо рта: отсутствует; Живот не увеличен; Вздутие: нет; Живот при пальпации: мягкий; Болезненность живота при пальпации: нет; Печень не увеличена. Селезенка не пальпируется.
Состояние мочеполовой системы
Мочеиспускание: не нарушено; Моча: без изменений; Цвет мочи: желтый (обычный); диурез достаточный..

Неврологический статус.
Уровень сознания: ясное. Ориентация: в пространстве, времени и собственной личности сохранена. Жалобы на сон: не нарушен. Дополнительные сведения: Контактен, команды и инструкции выполняет. Поведения спокойное, фон натсроения ровный. Общемозговая симптоматика на момент осмотра представлена головной болью в теменной области давящего характера. Менингеальной симптоматики на момент осмотра нет.
Черепные нервы: Глазные щели D=S. Движение глазных яблок в полном объеме. Косоглазия нет. Зрачки OD=OS. Фотореакция (прямая и содружественная) живая. Точки выхода ветвей n.Trigeminus безболезненны. Лицо симметричное. Нистагма нет. Голова по средней линии. Движение плеч и головы в полом объеме. Язык в полости рта по средней линии. Аксиальные симптомы отрицательные.
Двигательно-рефлекторная сфера: Объем активных и пассивных движений в руках и ногах полный, симметричный. Походка не изменена. Мышечный тонус в руках и ногах снижен, D=S. Сухожильные рефлексы с рук и ног вызываются, D=S. Брюшные рефлексы живые с двух сторон, симметричные. Патологические кистевые и стопные рефлексы не вызываются.
Координаторная сфера: в позе Ромберга устойчив, координаторные пробы выполняет без интенции и дисметрии.
Чувствительная сфера: ориентировочно не нарушена (поверхностная и глубокая). Вегетативно-трофическая сыера без особенностей. Тазовые функции не нарушены. ВКФ: объем знаний и представлений в норме. Речь развернутыми предложениями. Учится на дому по программе 4 класса общеобразовательной школы, с программой справляется на отлично. Посещает художественную школу, занимается английским языком с репетитором с 4,5 лет.

Инструментальные исследования

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости. 19.12.2022 10:28
Описание: УЗИ брюшной полости, селезенки, почек
ПЕЧЕНЬ: топография не изменена, размеры не увеличены: правая доля -100мм, левая доля –56 мм, первый сегмент – 14мм, контуры четкие, ровные. Паренхима обычной эхогенности, однородная. Сосудистый рисунок не изменен, воротная вена в проекции не расширена, желчные протоки не расширены, не деформированы. Холедох в проекции ворот не изменен.
ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ: обычной формы, стенки не уплотнены, не утолщены. Содержимое жидкостное, однородное.
ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА: топография не изменена, контуры четкие, ровные. Размеры не увеличены: 15*10*16мм, обычной эхогенности, однородная. Вирсунгов проток не расширен, не деформирован.
СЕЛЕЗЕНКА: топография не изменена, контуры четкие ровные, паренхима обычной эхогенности, однородная. Размеры не увеличены: 90*41 мм. Селезеночная вена в проекции ворот не расширена.
Надпочечники: область не изменена.
ПОЧКИ: топография, форма, размеры не изменены: правая -88*38мм, левая - 89*39мм контуры четкие, ровные. Структуры дифференцированы. Элементы ЧЛС не расширены. Паренхима обычной эхогенности, толщиной до 13 мм. Кровоток при ЦДК не изменен. Патологических объемных включений в проекции обеих почек на момент осмотра не выявлено.
Свободная жидкость и патологические объемные образования в брюшной полости не определяются.
Заключение: без выраженной структурной патологии.

Эхокардиография. 19.12.2022 14:34
PHILIPS iE 33
Площадь поверхности тела: 0,97 кв.м
Вид исследований: М-модальное, двумерное, импульсное допплеровское, постоянно-волновое допплеровское и цветное допплеровское сканирование.
Во время исследования отмечался синусовый ритм.
Сердце :леворасположенное правосформированное.
Размеры полостей сердца в пределах нормы.
Левый желудочек: КДР 34 мм КСР 20 мм (Teich) КДО 50 мл КСО 13 мл
КДО ЛЖ/BSA= 51 мл/кв.м (35-75 мл/кв.м.)
Диастолическая толщина стенок левого желудочка: МЖП 7,5 мм ЗСЛЖ 7 мм.
Сократимость левого желудочка: в пределах нормы.
Фракция выброса левого желудочка: 73 %
Левое предсердие: КСР 28 мм (из 4х камерной проекции) 28*33 мм КСО 26 мл
КСО ЛП/ BSA= 26 мл/кв.м. (16-28мл/ кв.м)
Правый желудочек: КДР 19 мм Диастолическая толщина свободной стенки ПЖ: 3,0 мм
Правое предсердие: (из 4х камерной проекции) 28*30 мм
Восходящая аорта: 21 мм. D дуги Ао 15,5 мм и, d перешейка 13 мм не сужены.
Пиковый G на перешейке = 8 мм Hg . Кровоток в брюшной аорте: магистральный
Коронарные артерии : отходят от синусов
Клапаны сердца без значимых нарушений структуры и функции.
Аортальный клапан: 3х створчатый. Створки не изменены. ФК 18 мм
Градиент давления пиковый: 8 мм Hg Аортальная регургитация: нет
Митральный клапан: створки не изменены. ФК: 22 мм
Градиент давления пиковый: 4 мм Hg Митральная регургитация: физиологическая
Трикуспидальный клапан: не изменен. ФК: 22 мм
Градиент давления пиковый: 2 мм Hg Трикуспидальная регургитация физиологическая

Легочная артерия: не расширена, 17 мм.
Пульмональный клапан: не изменен. ФК: 17 мм
Градиент давления пиковый: 5 мм Hg. Пульмональная регургитация: незначительная.
Перикард: без патологии.
Легочные вены впадают в левое предсердие. Полые вены дренируются в правое предсердие.
Межжелудочковая перегородка: интактна. Межпредсердная перегородка: интактна
Перегородки сердца: интактны.
Давление в ПЖ: 20 mm Hg.
Нижняя полая вена нормальных размеров и нормально реагирует на фазы дыхания.
Заключение: Размеры полостей сердца в пределах нормы.
Клапаны сердца без значимых нарушений структуры и функции
Перегородки сердца: интактны. Сократимость левого желудочка: в пределах нормы. ФВ 73%
Дополнительная хорда в левом желудочке.

ЭКГ. 20.12.2022 13:56
Заключение: Данные электрокардиографического исследования.
Ритм синусовый
ЧСС 81-120 уд/мин
Интервал RR 0,50' - 0,74'
Интервал PQ 0,12'
Интервал QRS 0,07'
Интервал QT 0,32' (норма 0,30')
PI + PII + PIII +
TI + TII + TIII +
Rv4 больше Rv6
Заключение:
Синусовая аритмия, периодами тахикардия.
Вертикальное положение электрической оси сердца.

Электроэнцефалография. 21.12.2022 11:20
Заключение: Корковая ритмика бодрствования сформирована соответственно возрасту.
Типичных разрядов эпилептиформной активности не обнаружено.
При проведении функциональных проб патологических изменений корковой ритмики не отмечалось.
За время исследования эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано.

Поверхностная ЭМГ. 21.12.2022 13:29
Описание: При накожном отведении биопотенциалов в мышцах нижних конечностей регистрируется интерференционный тип кривой амплитудой до 800-900мкв,с тенденцией к группировке биопотенциалов в залпы.
Переднероговой и денервационной активности не зарегистрировано.
Скорость проведения импульсов по сенсорным волокнам в пределах нормы.
Название: большеберцовый. М-ответ (d): 4,8 mV; Длит М-ответа (d): 7,7. СПИ (d): 55 м/с; М-ответ (s): 7,4 mV; Длит М-ответа (s): 9,5. СПИ (s): 54 м/с;
Заключение: Надсегментарные нарушения регуляции мышечного тонуса.

Эластометрия печени. 22.12.2022 16:55
Описание: Произведена фиброэластометрия печени на аппарате FibroScan Compact 530 ультразвуковым стандартным датчиком (M+). Методом непрямой фиброэластометрии были проведены серии исследований паренхимы правой доли печени.
Плотность паренхимы: 6,0 кПа
Медиана: 0,7 кПа
IQR 12%
Заключение: Результаты исследования соответствуют слабому фиброзу печени (F1 по шкале METAVIR).

Лабораторные исследования

Исследование газов, оксиметрии крови. 18.12.2022 19:29

Название теста	*Результат*	*Ед. изм.*	*Референсные значения*
BE - избыток оснований	1,1	мМоль/л	-2,3 - 0,0
tCO2A - общая двуокись углерода крови	26,2	мМоль/л	27,0 - 33,0
cHCO3 — концентрация бикарбоната — ацидоза/алкалоза	25,1	мМоль/л	26,0 - 32,0
Lac — концентрация лактата	1,5	мМоль/л	0,7 - 2,5
Glu — концентрация глюкозы	5,6	мМоль/л	3,3 - 6,6
Ca2+ — концентрация ионов кальция в крови	1,21	мМоль/л	1,13 - 1,32
Na+ — концентрация ионов натрия в крови	136,0	мМоль/л	135,0 - 145,0
K+ — концентрация ионов калия в крови	4,0	мМоль/л	3,5 - 5,1
Hct	41,0	%	37,0 - 50,0

Ca2+ — концентрация ионов кальция в крови	1,21	мМоль/л	1,13 - 1,32
Na+ — концентрация ионов натрия в крови	138,0	мМоль/л	135,0 - 145,0
K+ — концентрация ионов калия в крови	4,4	мМоль/л	3,5 - 5,1
Hct	43,0	%	37,0 - 50,0
pO2— парциальное давление кислорода в крови	65,0	мм.рт.ст.	венозная 24 - 40;артериал. 80 - 100;капилляр. 60 - 90
pCO2 — парциальное давление углекислого газа в крови	39,0	мм.рт.ст.	венозная 41 - 51;артериал. 35 - 45;капилляр. 41 - 51
pH — кислотно-основное состояние крови	7,410		венозная 7,32 - 7,42;артериал. 7,35 - 7,45;капилляр. 7,32 – 7,42

Определение гемоглобина А1с (гликированный гемоглобин). 22.12.2022 12:50

Определение гемоглобина А1с (гликированный гемоглобин)	5,40	%	4,00 - 6,40

Определение С-пептида. 22.12.2022 15:18

Определение С-пептида	287,5	пМоль/литр	268,0 - 1 274,7

Определение иммунореактивного инсулина. 22.12.2022 15:24

Определение иммунореактивного инсулина	47	пМоль/литр	13 - 161

Консультация специалиста

Врач-офтальмолог. 21.12.2022

ШАКИРОВА А. И.

Жалобы: активных на орган зрения нет.

Со слов: ознакомлена с анамнезом

Носит очки последние от 10.22 OU sph-4,0 (со слов), ухудшение зрения с 1 класса.

OU

Visus OD: предметное зрение. Visus OS: предметное зрение. Dev по Гиршбергу: 0. Положение глазного яблока: правильное. Подвижность глаз: в полном объеме. Конвергенция: удовлетворительная.

OD

Веки: без изменений. Слезный аппарат: в норме. Конъюнктива: спокойна. Роговица: прозрачная блестящая. Передняя камера: равномерная, влага прозрачна. Радужка: структурна. Зрачок: мидриаз медикаментозный. Хрусталик: прозрачный. Стекловидное тело: прозрачное. Рефлекс с глазного дна: розовый. Диск зрительного нерва: бледно-розовый, границы четкие, склеральный конус с височной стороны. Капли: Gtt. Tropicamidi 0.8% + Phenylephrini 5.0%. Сосуды: ход и калибр не изменен. Макулярная зона: без очаговой патологии. Периферия: без видимых изменений. Tensio пальпация: N.

OS

Веки: без изменений. Слезный аппарат: в норме. Конъюнктива: спокойна. Роговица: прозрачная блестящая. Передняя камера: равномерная, влага прозрачна. Радужка: структурна. Зрачок: мидриаз медикаментозный. Хрусталик: прозрачный. Стекловидное тело: прозрачное. Рефлекс с глазного дна: розовый. Диск зрительного нерва: бледно-розовый, границы четкие, склеральный конус с височной стороны. Капли: Gtt. Tropicamidi 0.8% + Phenylephrini 5.0%. Сосуды: ход и калибр не изменен. Макулярная зона: без очаговой патологии. Периферия: без видимых изменений. Tensio пальпация: N.

Заключение: OU Острой офтальмопатологии не выявлено.

Рекомендации: Наблюдение офтальмолога по месту жительства.

Врач - детский эндокринолог. 21.12.2022

ГАРЯЕВА И. В.

Жалобы: на эпизод глюкозурии и повышения гликемии натощак до 5,76 ммоль/л.

Со слов: Ребенок 9 лет наблюдается по поводу с-ма циклических рвот, сопровождающегося явлениями кетоацидоза. При контроле биохимического анализа крови впервые эпизод гипергликемии натощак.

Общее состояние: средней тяжести. Сознание: ясное. Дополнительные сведения: Ребенок осмотрен. Астенического телосложения.

Рост 139 см; Вес 22,8 кг; ИМТ 11 кг/м2; SDS роста +0,46

Кожные покровы и видимые слизистые чистые, бледные. ПЖК истончена.

Щитовидная железа пальпаторно не увеличена. Клинически - эутиреоз.

Половое развитие - Таннер 1.

Признаков гипокортицизма клинически нет.

Диагноз: Клинический. Сопутствующий Гипергликемия неуточненная (R73.9) на основании данных лабораторного обследования.

Заключение: У ребенка 9 лет с целью исключения возможной патологии углеводного обмена целесообразно проведение дообследования:

- Контроль гликированного гемоглобина
- Контроль инсулина
- Контроль С-пептида

- Контроль глюкозы крови натощак и через 2 часа после еды
- Повторная консультация эндокринолога по результатам.

22.12.2022

КОНСУЛЬТАЦИЯ ДЕТСКОГО ПСИХОЛОГА (РУСЕЕВА О. О.)

Контакту: доступен (продуктивный). Ориентация во времени: ориентирован. Ориентация в месте: ориентирован. Ориентация в собственной личности: ориентирован. Сознание: ясное. Речь: внятная. Эмоционально-волевая сфера общительность. Эмоциональный фон: ровный, эмоциональные реакции адекватны ситуации. Критика к своему состоянию: сохранна. Проявления диссомнических расстройств: не нарушен. Психологический статус: пациент в контакт с психологом вступает без напряжения, при беседе спокоен, доброжелателен, общителен. На вопросы отвечает в плане заданного, развернуто. Речь громкая, внятная, эмоционально окрашена. Зрительный контакт устанавливает, удерживает. Мимика и жестикуляция активные, соответствуют обсуждаемым темам, поза свободная. Михаил находится на домашнем обучении, выделяет круг любимых предметов, интересы обозначает свободно, со сверстниками общается только через интернет. Взаимоотношения в семье характеризует, в целом, как спокойные. По объективным данным, при исследовании когнитивных функций темп работы быстрый, инструкции понимает, усваивает, удерживает, с заданиями справляется самостоятельно. При исследовании кратковременной слухо-речевой памяти с помощью методики "10 слов" кривая запоминания выглядит следующим образом: 6-7-8-9-9, со второй пробы одно привнесенное слово, при последующих пробах пациент не исправляет ошибку, что указывает на инертность мыслительных процессов, трудности переключения программы. Отсроченное воспроизведение 8 слов, что соответствует половозрастной норме. При исследовании внимания с помощью таблиц Шульте пациент называет цифры последовательно, без ошибок. Среднее время выполнения 41 сек. Кривая работоспособности: 43, 37, 41, 37, 45 сек. Степень врабатываемости 1, что соответствует половозрастной норме, является показателем хорошей врабатываемости. Показатель психической устойчивости (выносливости): 0,9, что указывает на хорошую психическую устойчивость. Хлопки на заданную букву выполнены без ошибок, однако с некоторым запозданием при назывании серии одинаковых букв. При исследовании мышления в процессе сравнения понятий, пациент логично обобщает их в категории. Рассказ по картинке составлен верно, передает смысл происходящего. Пересказ выполнен верно. В мышлении прослеживается единичная опора на конкретно-ситуативные признаки. Выполнение вычитания "7 от 100" выполнено быстро, без ошибок. Черчение ломанной линии выполнено без ошибок, логическая связь установлена. При исследовании скорости речи названо 11 слов на заданную букву за минуту, что соответствует половозрастной норме. Таким образом, в ходе исследования когнитивных функций объем кратковременной слухо-речевой памяти соответствует половозрастной норме. Наблюдаются трудности переключения внимания, однако объем и устойчивость внимания соотвествую половозрастной норме. Словесно-логическое мышление сформировано. Скорость речи соответствует половозрастной норме. Психологическая работа: была проведена клиническая беседа с целью установления контакта, мониторинга актуального эмоционального состояния пациента, эмоциональной поддержки, анализа когнитивного развития.

Врач - детский эндокринолог. 23.12.2022

ТИХОНОВИЧ Ю. В. Заключение: У ребенка 9 лет по данным проведенного обследования углеводного обмена – гликированный гемоглобин - 5.4%, инсулин - 47 пмоль/л, С-пептид - 287,5 пмоль/л.

Данных за дебют сахарного диабета нет.

Имеет место Повышенная гликемия натощак (6 ммоль/л)

В назначении Сахароснижающей терапии не нуждается.

Рекомендовано:

- Плановое наблюдение у эндокринолога
- Контроль гликированного гемоглобина 1 раз в 3 мес.

Врач-гастроэнтеролог. 23.12.2022

НИКИТИН А. В.

Со слов: ознакомлен.

Общие сведения

Общее состояние: средней тяжести. Сознание: ясное. Питание: пониженное. Конституция: астенический. ШКГ: 15

Дополнительные сведения: Состояние кожных покровов, видимых слизистых, лимфатических узлов

Цвет кожных покровов: физиологичный, стрии в области бедер. Сыпи нет. Влажность кожи нормальная. Тургор сохранен. Наличие отеков: отсутствуют.

Состояние костно-мышечной системы

Движения суставов в полном объеме; килевидная деформация грудной клетки. Выской свод стоп. Рекурвации в крупных суставах. Нарушение осанки. Крыловидные лопатки.

Состояние органов дыхания

ЧДД: 20/мин; Ритм дыхания: регулярный; Дыхание: нормальное; Дыхание самостоятельное: естественным путем; SPO2: 100 %; Характер дыхания: везикулярное (нормальное); Хрипы: нет;

Состояние сердечно-сосудистой системы

Систолическое давление: 95 мм.рт.ст.; Диастолическое давление: 61 мм.рт.ст.; ЧСС: 90 /мин; Ритм сердца: ритмичный; Тоны сердца: ясные

Состояние органов желудочно-кишечного тракта

Цвет языка: розового цвета; Налет на языке: белый; Влажность языка: влажный; Размер языка: в норме; Запах изо рта: отсутствует; Живот: не увеличен; Вздутие: нет; Живот при пальпации: мягкий; Болезненность живота при пальпации: нет; Печень не увеличена; Селезенка не пальпируется.

Состояние мочеполовой системы

Мочеиспускание: не нарушено; Моча: без изменений; Цвет мочи: желтый (обычный); диурез достаточный.

Диагноз: Клинический Сопутствующий Фиброз печени, слабый, F1 по METAVIR (K74.0)

Заключение: по данным непрямой эластометрии признаки слабого фиброза печени.

Рекомендации:

1. урсодезоксихолевая кислота 15 мг/кг/Сутки утро/вечер - 3 мес.
2. контроль непрямой эластометрии через 6 мес.

Врач-диетолог. 23.12.2022

ШАКЛЕИНА А. С. Жалобы: С анамнезом ознакомлена, дополнений нет. Нутритивный статус снижен, обусловлен

основным заболеванием. Дефицит бета-кетотилазы. Мальчик правильного телосложения,пониженного питания. Кожные покровы бледные, чистые, умеренно влажные. ПЖК развита слабо, распределена равномерно. Тургор удовлетворительный. Получает питание с общего стола 150-200 грх3-4 р/сут.,усваивает. Со слов мамы аппетит крайне избирательный, ест мало, однако бывают эпизоды усиления аппетита(овощи и фрукты почти не ест, КМП ограниченно, мясо, курица, индейка немного не более 100 -150 гр/сут). Нутритивную поддержку получал Педиашур Малоежка 1 бут/сут, Клинутрен Дж. (в бут. и сухая) 1 бут/сут, усваивал. Рвот не было. Стул склонность к запорам (проходил лечение в ГЭ отд, в течении года стул регулярный, на момент осмотра запоры).
Вес-22,8 кг (долженствующий 34 кг, - 32%).
Рост-139 см.
Диета: ЩД 7-18. По уходу: да. Диета сопровождающего: Матери по уходу.
Показания для проведения нутритивной поддержки: Высокий риск прогрессирования нутритивных нарушений. Индекс STRONGkids-5 баллов.
Лабораторный статус:
Общ белок-72,50
Мочевина-1,98
Креатинин-49,10
Вит Д-12,19
Степень БЭН: 3.
Потребность в энергии (ккал/сут): 1936. Потребность в белке (г/сут): 34. Рекомендовано энтерально. Энергетическая потребность расчитана по Шофилду РВ+коэф.
Белок 1,5 гр/кг/сут.
Заключение: Ребенку с заболевание из группы нарушения обмена веществ Недостаточность митохондриальной бета-кетотилазы, рекомендовано питание с ограничением белков и жиров до 1,5 гр/кг/сут, с компенсацией суточной каллорийности за счет сложных углеводов.
Диагноз: Клинический Сопутствующий Белково-энергетическая недостаточность неуточненная (Е46)
Рекомендации:
1. ЩД 7-18 по возможностям ребенка 1/4 (25 гр.белка, 20 гр.жира, 600 ккал).
2. Расширить рацион ребенка:
- Непереработанных мясных продуктов (мясо отварное, запечённое), рыбы (нежирных сортов-омега 3), яиц.
- Овощи 3р/сут(свежих или тушенных), фрукты 2р/сут.
- Крупы (гречка, перловка, булугур, киноа, овсянная, кукуруза и др.)
- Кисломолочных продуктов (йогурт, кефир, биолакт).
- Квашеные продукты (капуста, огурцы).
Хлеб цельнозерновой.
3. Синбиотики (Бак-сет, Максилак, Нормобакт -Л) курсом 2-3 мес.
4. Консультация диетолога в динамике при необходимости, можно получить на сайте МДГКБ-телемедицина.
5. Вит Д-1000 МЕ.
6. Примерное меню из расчета разовой порции ребенка:
Завтрак
- каша на молоке;
сыр 10 гр.
- чай с вареньем.
Второй завтрак
- фрукт
- компот.
Обед
- отварная говядина 50 гр.
- порция крупы или овощей (картофель,морковь,свекла,тыква)
- чай с вареньем
Полдник
- творог 5% с сухофруктами (йогурт).
Ужин
отварная индейка 50 гр (нежирная рыба)
- салат овощной с маслом или крупяной гарнир
- морс
На ночь
- натуральный йогурт с печеньем "Мария".

Медикаментозное лечение

Левокарнитин 600 мг. Перорально, 2 раза в сутки (утром, днем), с уменьшением до 300 мг 2 раза в сутки (утром, днем). Дата начала: 19.12.2022, Дата окончания: 01.01.2023

Состояние при выписке

Объективный статус.
Общее состояние: средней тяжести. Сознание: ясное. Питание: пониженное. Конституция: астенический. ШКГ: 15.
Состояние кожных покровов, видимых слизистых, лимфатических узлов
Цвет кожных покровов: физиологичный; стрии в области бедер. Сыпи нет. Влажность кожи нормальная. Тургор сохранен. Наличие отеков: отсутствуют. Состояние костно-мышечной системы
Движения суставов в полном объеме; килевидная деформация грудной клетки. Выской свод стоп. Рекурвации в крупных суставах. Нарушение осанки. Крыловидные лопатки
Состояние органов дыхания
ЧДД: 20/мин; Ритм дыхания: регулярный; Дыхание: нормальное; Дыхание самостоятельное: естественным путем;

SPO2: 100 %; Характер дыхания: везикулярное (нормальное); Хрипы: нет;
Состояние сердечно-сосудистой системы
Систолическое давление: 95 мм.рт.ст.; Диастолическое давление: 61 мм.рт.ст.; ЧСС: 90 /мин; Ритм сердца: ритмичный; Тоны сердца: ясные;
Состояние органов желудочно-кишечного тракта
Цвет языка: розового цвета; Налет на языке: белый; Влажность языка: влажный; Размер языка: в норме; Запах изо рта: отсутствует; Живот не увеличен; Вздутие: нет; Живот при пальпации: мягкий; Болезненность живота при пальпации: нет; Печень не увеличена. Селезенка не пальпируется.
Состояние мочеполовой системы
Мочеиспускание: не нарушено; Моча: без изменений; Цвет мочи: желтый (обычный); диурез достаточный.

Исход и результат госпитализации

Исход госпитализации: улучшение
Результат госпитализации: выписан из стационара
Дополнительная информация: Аммоний 19.12.2022: 50 мкг/дл (норма до 80).
ТМС 19.12.2022: По результатам анализа крови на ТМС данных за наличие наследственных аминоацидопатий, органических ацидурий и нарушений митохондриального бета окисления жирных кислот не выявлено

Заключение

На основании клинико-анамнестических данных, результатов молекулярно-генетических исследований у ребенка вероятно заболевание из группы нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью - Недостаточностью митохондриальной ацетоацетил КоА тиолазы.
С целью уточнения диагноза рекомендовано дообследование в медико-генетической лаборатории: валидация найденной мутации c.1163+1G>A в гене ACAT1, а также проведени хромосомного микроматричного анализа экзонного уровня с целью выявления предполагаемой гетерозиготной делеции в районе 6 экзона гена ACAT1.
Дифференциальный диагноз проводится с другими заболеваниями из группы нарушений обмена веществ, а также с мигренью.
С учетом предполагаемого диагноза ребенку введена диета с ограниченим белка и жиров, L-карнитин. Наблюдался совместно с диетологом, гастроэнтерологом, эндокринологом.
Лечение и обследование проведено в полном объеме. Ребенок выписывается домой.

Рекомендации

Дополнительно:
- Наблюдние педиатра, невролога, гастроэнтеролога, эндокринолога по м/ж.
- Контроль веса еженедельно.
- Продолжить соблюдение диеты с ограничением белка до 1,5 гр/кг/сут и жиров до 1,5 гр/кг/сут.
Потребность в энергии 1936 ккал/сут.
(подробный план питания - см. в консультации диетолога).
- Левокарнитин раствор для приема внутрь 30% по 1 мл утро, 1 мл днем - продолжить длительно.
- Урсодезоксихолевая кислота суспензия для приема внутрь (50 мг в 1 мл) по 3 мл утром, 4 мл вечером - 3 месяца.
- Витамины Д 2000 МЕ в сутки длительно, контроль уровня витамина Д в крови через 2 месяца, коррекция дозы по результатам педитаром по месту жительства.
- Синбиотики (например, Бак-сет, Максилак, Нормобакт -Л) в возрастной дозировке курсом 2-3 месяца.
- Контроль общего анализа крови 1 раз в 3 месяца и по показаниям.
- Контроль гликированного гемоглобина 1 раз в 3 месяца.
- Контроль б/х анализа крови (АЛТ, АСТ, ГГТП, амилаза) 1 раз в 6 месяцев и по показаниям
- Контроль ЭКГ, ЭхоКГ, УЗИ ОБП и почек, ЭЭГ 1 раз в 6 месяцев и по показаниям.
- Контроль непрямой эластометрии через 6 месяца.
- Занятия с психологом, семейная психотерапия по месту жительства.
- Госпитализация в отделение наследственных нарушений обмена веществ ГБУЗ Морозовской ДГКБ ДЗМ через полгода для проведения контрольного обследования и лечения при наличие направления формы 057У из поликлиники по месту жительства и справок, указанных в памятке (точную дату госпитализации согласовать по телефону 8-9175670391 или по электронной почте orphancenter@mail.ru с лечащим врачом).

В случае ухудшения состояния ребенка, развития метаболического криза (тошнота, рвота, угнетение сознания, судороги) показана срочная госпитализация в стационар. Необходимо взять анализ крови на электролиты крови (К +, Na +,Ca ++), глюкозу, мочевину, амилазу, АЛС, АЛТ, КЩС. Анализ мочи на кетоновые тела. Экстренное внутривенное введение глюкозы из расчета 8 г/кг в сутки в/в капельно, коррекция метаболического ацидоза раствором гидрокарбоната натрия per os или в/в.

Данные о трудоспособности

В листке нетрудоспособности не нуждается.

Контакты с инфекциями

Контактов с инфекциями не было

Сведения о лечащем враче и заведующем отделением

ФИО врача: Мартыненко Людмила Евгеньевна / Врач-педиатр
ФИО Заведующего отделением: Краснощекова Нина Александровна / Заведующий педиатрическим отделением - врач - педиатр

По уходу за ребенком круглосуточно в стационаре находил(ся)ась мать, Сыроватко Анна Валерьевна

Врач-педиатр /_____/ КРАСНОЩЕКОВА НИНА АЛЕКСАНДРОВНА

Врач-невролог /_____/ КАКАУЛИНА ВИКТОРИЯ СЕРГЕЕВНА

Врач-педиатр /_____/ МАРТЫНЕНКО ЛЮДМИЛА ЕВГЕНЬЕВНА

Консультативно-диагностический Центр
МОРОЗОВСКИЕ ДЕТКИ
Поликлиническое отделение №1
4-й Добрынинский пер., дом 1/9, корп. 7

Консультативно-диагностический Центр
МОРОЗОВСКИЕ ДЕТКИ
Поликлиническое отделение №2
13-я Парковая улица, дом 6/42

Консультативно-Диагностический Центр
ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКОЕ ОТДЕЛЕНИЕ
ул. Мытная, дом 24

Для всей семьи
МОРОЗОВСКАЯ СТОМАТОЛОГИЯ
4-й Добрынинский пер., дом 1/9, корп. 21

Единая справочная
+7 (495) 959-88-00
+7 (495) 959-88-03

ТЕЛЕМЕДИЦИНА
в Морозовке!

мороздгкб.рф