Федеральное государственное бюджетное учреждение
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Минздрав России
ФГБУ "НМИЦ эндокринологии"
ОГРН 1077734455386, ИНН 7725816351
117036, г. Москва, ул. Дмитрия Ульянова, д. 11
E-mail: post@endocrincentr.ru
телефон: 8(495) 500-00-90

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036
Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90
Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

Стеренчук Глеб Александрович
Возраст: 5 лет Дата рождения: 12.06.2014
Адрес: Россия, 664082, обл Иркутская, г Иркутск,

Номер карты:
04.07.2019 09:29

ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ

История болезни № 7147/С2019
Стеренчук Глеб Александрович, дата рождения 12.06.2014 находился(ась) в отделении опухолей эндокринной системы с 13.06.2019 по 04.07.2019 года

Диагноз клинический
E03.9 Синдром Аллана–Херднона-Дадли (гемизиготная мутация в 3 экзоне гена SLC16A2). Выраженный квадрипарез. Атонический-астенический синдром, задержка психомоторного развития. Миоклонии, вероятно смешанного генеза. Плоско-вальгусная деформация стоп 2 степени.
Диагноз сопутствующий
E43 Тяжелая белково-энергетическая недостаточность неуточненная. Дефицит массы тела.

Жалобы
на задержку психического, физического и речевого развития, дефицит веса
Анамнез жизни
Ребенок от 1-й т беременности, 1 родов. Беременность протекала без особенностей. Роды в 38-39 недель, со слов матери длительный потужной период, вес ребёнка при рождении 2850 (SDS -0,84), рост 49см (SDS-0,19), по Апгар 7-8 баллов.
Перенесенные состояния
хронический обструктивный бронхит, ремиссия 2,5 года.
Детскими инфекциями не болел.
Аллергологический анамнез
козье молоко, облепиховое масло.
Эпиданамнез
Контакты с инфекционными больными, tbc, гепатит, ВИЧ, вен. заболевания, переливания крови отрицает
Наследственный анамнез
Отец астма, мать сколиоз с раннего возраста. Родных сестер и братьев нет.

Анамнез заболевания: с рождения диффузная мышечная гипотония, снижение мышечной силы.

Впервые гормональный профиль исследован в возрасте 5 мес.: ТТГ 3,0 мкМЕ/мл, свТ4 8,41 пмоль/л, свТ3 10,74 нмоль/л.

Далее при прохождении обследования по поводу задержки психомоторного развития неоднократно было выявлено стойкое повышение уровня свТ3 в крови при нормальном уровне свТ4 и ТТГ. Был заподозрен синдром Аллана-Херднона-Дадли. По результатам молекулярно-генетического исследования выявлена гемизиготная мутация в 3 экзоне гена SLC16A2 (chrX:73744254C>CT), приводящая к сдвигу рамки считывания, начиная с 214 кодона (p.Gln214fs, NM 006517.4), что подтверждает диагноз синдрома Аллана-Херднона-Дадли (дефект MCT8). Произведено молекулярно-генетическое исследование родителям, патологии не выявлено.

МРТ головного мозга от февраля 2015 года: МР-картина может соответствовать умеренным проявлениям постгипоксических (ишемических) нарушений головного мозга: слабо выражены зоны лейкоареоза у передних рогов боковых желудочков. МР признаки умеренной наружной гидроцефалии. МР-картина кисты межжелудочковой перегородки.

При последнем исследовании гормонального профиля от 17.10.2018г: ТТГ 3,07 мкМЕ/мл (0,85-6,5), свТ4 7,65 пмоль/л (12,1-22,0), свТ3 3,43 нмоль/л (1,3-3,1), АКТГ 13,3 пг/мл (менее 46), кортизол 189,8 нмоль/л (171-536), ДГЭА 1,0 мкмоль/л (0,01-0,53).

С возраста одного года миоклония. В период с декабря 2017г примерно по февраль 2018г часто возникали абсансы с обмяканием, в последнее время данных состояний нет.

Отмечаются низкие темпы набора массы тела. В 1,5-2 года вес составлял 10 кг, на данный момент (5 лет) 11,2 кг (за 3 года прибавил 1,2 кг). Мальчик находится на безглютеновой диете. Употребляет протертую или измельченную пищу. Может кушать из ложки. Жидкой и измельченной пищей не поперхивается.

Мальчик постоянно амбулаторно наблюдается неврологом, педиатром, а также узкими специалистами. Проходит курсы ЛФК, массажа, посещает бассейн, проводятся занятия с логопедом.

Настоящая госпитализация плановая с целью обследования, инициации пробной терапии препаратом Тиратрикол и определения дальнейшей тактики веления.

Осмотр

Рост : 101 см **SDS роста** : -1.54 **Вес** : 011.2 кг **SDS веса** : -4,96 **Индекс массы тела** : 11.0 кг/м2 **SDS индекса массы тела** : -6,19

На момент осмотра ребенок не удерживает голову, не сидит, не стоит, не ходит, не говорит, лишь произносит несколько слогов, может сделать несколько непроизвольных шагов при поддержке, плохо удерживает игрушки в руках, переворачивается со спины на живот и обратно на спину. Присутствуют непроизвольные подёргивания в руках, миопатия лица, слюнотечение, тазовые нарушения по типу недержания мочи и кала. Речь слоговая, игровая деятельность представлена слабо. Физическое развитие низкое, дисгармоничное, выражен дефицит массы тела. Ярко выражена мышечная гипотония, особенно в плечевом поясе и в руках. Кормление проводит мама. Но обращение к нему понимает, реагирует эмоционально, любит ласку.

Слизистые : нормальной окраски, чистые **Кожные покровы** бледно-розовые, чисты, тургор снижен. **Щитовидная железа** : мягко-эластической консистенции, не увеличена клинически: эутиреоз **Надпочечники** симптомов нарушения функции нет **Сердечно-сосудистая система** пульс: 94 уд.\мин; **артериальное давление** : / мм.рт.ст.; **тоны сердца** ясные, ритмичные; **шум сердца** не определяется; ; **грудная клетка** : правильной формы; **в акте дыхания вспомогательная мускулатура** : не участвуют; **дистанционные хрипы** : не слышны; **дыхание** : везикулярное; **хрипов нет Система органов пищеварения:** язык влажный, чистый, **живот при поверхностной пальпации** мягкий, безболезненный; **печень** : не увеличена; **селезенка** : не пальпируется; **Мочеполовая система** : дизурических явлений нет.; Стул: 1-2 раза в сут, стул от плотного до кашицеобразного. Отеков, гиперемии суставов нет. Диффузная мышечная гипотония с гипермобильностью в суставах. Половое развитие по мужскому типу, мошонка развита, яички в мошонке, по Tanner I.

<u>Данные лабораторных исследований</u>

<u>Клинический анализ крови</u>

14.06.2019

Лейкоциты (кровь)	7.12	10^9 кл/л	5-12
- нейтрофилы (%)	**21.4<**	%	25-60
- лимфоциты (%)	**68>**	%	26-60
- моноциты (%)	8.8	%	3-11
- эозинофилы (%)	1.1	%	0.2-5.4
- базофилы (%)	0.7	%	0-1
- нейтрофилы (абс)	1.52	10^9 кл/л	1.5-6.8
- лимфоциты (абс)	**4.84>**	10^9 кл/л	1.1-3.4
- моноциты (абс)	0.63	10^9 кл/л	0.3-1.1
- эозинофилы (абс)	0.08	10^9 кл/л	0-0.4
- базофилы (абс)	0.05	10^9 кл/л	0-0.1
Эритроциты (кровь)	4.74	10^12 кл/л	4.3-5.8
Гемоглобин	131	г/л	110-140
Гематокрит (%)	**38.5<**	%	40-51

Ср.объем эритроцитов (MCV)	**81.2<**	фл	82-98
Ср.сод.гемоглобина в эритроц. (MCH)	27.6	пг	27-34
Ср.конц.гемоглобина в эрит-роц.(MCHC)	340	г/л	314-356
Индекс распр. эритроц.(RDW)	11.8	%	11.6-16.5
Тромбоциты	275	10^9 кл/л	148-339
Ср.объем тромбоцитов (MPV)	10	фл	8.8-12.1
Тромбокрит (PCT)	0.28	%	0.16-0.34
Индекс распр.тромбоцитов (PDW)	11.8		9.7-16.7
СОЭ	9	мм/час	2-15

28.06.2019

Лейкоциты (кровь)	5.65	10^9 кл/л	5-12
- нейтрофилы (%)	31.2	%	25-60
- лимфоциты (%)	59.8	%	26-60
- моноциты (%)	6.7	%	3-11
- эозинофилы (%)	1.4	%	0.2-5.4
- базофилы (%)	0.9	%	0-1
- нейтрофилы (абс)	1.76	10^9 кл/л	1.5-6.8
- лимфоциты (абс)	3.38	10^9 кл/л	1.1-3.4
- моноциты (абс)	0.38	10^9 кл/л	0.3-1.1
- эозинофилы (абс)	0.08	10^9 кл/л	0-0.4
- базофилы (абс)	0.05	10^9 кл/л	0-0.1
Эритроциты (кровь)	4.7	10^12 кл/л	4.3-5.8
Гемоглобин	129	г/л	110-140
Гематокрит (%)	**38.5<**	%	40-51
Ср.объем эритроцитов (MCV)	**81.9<**	фл	82-98
Ср.сод.гемоглобина в эритроц. (MCH)	27.4	пг	27-34
Ср.конц.гемоглобина в эрит-роц.(MCHC)	335	г/л	314-356
Индекс распр. эритроц.(RDW)	12.1	%	11.6-16.5
Тромбоциты	268	10^9 кл/л	148-339
Ср.объем тромбоцитов (MPV)	9.9	фл	8.8-12.1
Тромбокрит (PCT)	0.27	%	0.16-0.34
Индекс распр.тромбоцитов (PDW)	11.2		9.7-16.7
СОЭ	5	мм/час	2-15

Биохимические исследования крови

14.06.2019

Глюкоза (сыворотка)	4.87	ммоль/л	3.1-6.1
Белок общий	63	г/л	60-80
Билирубин общий	7.9	мкмоль/л	3.4-20.5
Холестерин общ	**3<**	ммоль/л	3.3-5.2
Триглицериды	0.55	ммоль/л	0.1-1.7
Холестерин ЛПНП	1.9	ммоль/л	1.1-3
Холестерин ЛПВП	**0.825<**	ммоль/л	0.9-2.6
АСТ	36	Ед/л	15-60
АЛТ	26	Ед/л	7-35
Креатинин	44.6	мкмоль/л	27-62
Натрий	139	ммоль/л	136-145
Хлориды	106	ммоль/л	98-107
Калий	4.9	ммоль/л	3.5-5.1
Мочевина	4	ммоль/л	2.5-6
Кальций ионизированный	1.2178658	ммоль/л	1.03-1.29
Кальций общий	2.41	ммоль/л	2.2-2.7
Фосфор	1.51	ммоль/л	1.45-1.78
Щелочная фосфатаза	**63<**	Ед/л	156-369
ГГТ	13	Ед/л	12-64
Амилаза панкреатическая (сыв)	49.92	Ед/л	8-53

20.06.2019

Креатинфосфокиназа	52	Ед/л	30-200

Гормональные исследования крови

14.06.2019

ТТГ (ARCHITECT)	3.037	мМЕ/л	
Т4 свободный (ARCHITECT)	7.91	пмоль/л	

Т3 свободный (ARCHITECT)	7.52	пмоль/л	
АТ к ТГ	10	МЕ/мл	0-64
АТ к ТПО	0	МЕ/мл	0-5.6
Кортизол, (кровь), утро (Cobac)	398.4	нмоль/л	77-630

Общий анализ мочи

14.06.2019

Глюкоза (моча общ)	0	ммоль/л	0-0.1
Белок (моча общ)	0	г/л	0-0.3
Билирубин (моча общ)	0	мкмоль/л	0-3.4
Уробилиноген	0	мкмоль/л	0-34
pH (моча)	6.5>		5-6
Эритроциты (моча общ)	0	мг/л	0-0.01
Кетоны (моча общ)	0	ммоль/л	0-0.5
Нитриты (моч)	не обнаружены		
Лейкоциты (моч.об.)	0	в 1 мкл	0-10
Прозрачность мочи	прозрачная		
Относительная плотность мочи	1.027	г/мл	1.018-1.03
Цвет мочи	соломенно-желтая		

Динамика тиреоидного профиля

	13.06.19 (до терапии)	25.06.2019 (тиратрикол 0,35 мг/сут, на 6 день терапии	28.06.2019 тиратрикол 0,23 мг/сут, на 4 день новой дозы (всего 9 деней терапии)	03.06.2019 тиратрикол 0,23 мг/сут, на 8 день новой дозы (всего 14 дней терапии)
ТТГ, мМЕ/л	3,037	0,076	0,412	0,605
свТ4, пмоль/л	7,91	5,15	<5,15	<5,15
свТ3, пмоль/л	7,52	6,71	3,91	5,3

Данные диагностических исследований

Электрокардиография с расшифровкой 14.06.2019

оборудование: Электрокардиограф MAC 5500 №417287

ЧСС : 100 уд. в мин.; **PQ** : 013 сек; **QRS** : 006 сек; **QT** : 032 сек

ЭКГ-ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ЭКГ сидя.

Ритм: синусовый с ЧСС: 100 уд. в мин.

Положение электрической оси сердца: горизонтальное

Эхокардиография 19.06.2019

оборудование: Аппарат УЗИ IE33 №442342259

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

ЧСС: 100 уд/мин;

Рост – 101 см; вес – 11,3 кг; ППТ - 0,56 кв.м.

Диаметр синотубулярного соединения: 18 мм

Диаметр восходящего отдела аорты: 18 мм

Диаметр аорты на уровне синусов Вальсальвы: 19 мм

Диаметр кольца аортального клапана: 14,5 мм

Раскрытие створок аортального клапана: 12 мм

Левое предсердие: 20 мм; объем - 11 мл; ЛП/ППТ=19,6 мл/кв.м.

Правое предсердие: объем - 9 мл; ПП/ППТ=16,0 мл/кв.м

КДР правого желудочка: 16 мм

МЖП: 5,5 мм

КДР левого желудочка: 22 мм

Задняя стенка ЛЖ: 5,5 мм

КДО ЛЖ, мл: 16

КСО ЛЖ, мл: 6

ФВ ЛЖ по Симпсону, %: 63 (>=50%)

Диаметр клапана легочной артерии – 16 мм, ствола ЛА - 17 мм.
Скорость TR=2,8 м/с Расчетное СДЛА: 31 (до 35 мм рт ст).
Качество визуализации снижено.
Камеры сердца не расширены.
Миокард желудочков не утолщен.
Аорта и аортальный клапан не изменены.
Створки митрального клапана тонкие. Дополнительная диагональная трабекула в полости ЛЖ.
Зон асинергии миокарда ЛЖ не выявлено.
Глобальная систолическая функция миокарда ЛЖ не нарушена.
В режиме Допплер-ЭхоКГ регистрируются: небольшая митральная, небольшая трикуспидальная и небольшая легочная регургитации.
Максимальная скорость трансаортального потока в выносящем тракте ЛЖ до 1,0 м/сек (dPmax=4 мм рт.ст.), в нисходящем отделе дуги аорты – до 1,04 м/сек (dPmax=4 мм рт.ст.).
Диастолическая функция миокарда ЛЖ не нарушена.
НПВ не расширена (12 мм), спадается на вдохе на 50%.
Перикард без особенностей.
Нормы по Z-Score.

УЗИ щитовидной железы 20.06.2019

оборудование: Аппарат УЗИ Voluson E8 №415818

Контуры : чёткие, ровные

Правая доля

Размеры Длина: 2.5 см, Ширина: 0.7 см, Толщина: 0.8 см. *Объем* : 0.7 см3.

Левая доля

Размеры Длина: 2.3 см, Ширина: 1.1 см, Толщина: 0.7 см. *Объем* : 0.8 см3.

Общий объем щитовидной железы: : 1.5 см3

Перешеек: 0,2 см

Васкуляризация при ЦДК : умеренная

Расположение : обычное

Структура: однородная

Эхогенность: средняя

Объемные образования: не выявлены.

Регионарные лимфатические узлы: не увеличены, не изменены.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Эхографических признаков патологии щитовидной железы не выявлено..

Электрокардиография с расшифровкой 26.06.2019

оборудование: Электрокардиограф MAC 5500 №417287

ЧСС : 88-100 уд. в мин.; **PQ** : 0.116 сек; **QRS** : 0.07 сек; **QT** : 0.33 сек

ЭКГ-ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Положение электрической оси сердца: нормальное
Ритм синусовый с ЧСС 88-100 уд в мин.
Детские особенности ЭКГ.

Эхокардиография 01.07.2019

оборудование: Аппарат УЗИ IE33 №442342259

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

ЧСС: 90 уд/мин;
Рост – 101 см; вес – 11,3 кг; ППТ - 0,56 кв.м.
Диаметр синотубулярного соединения: 18 мм
Диаметр восходящего отдела аорты: 18 мм
Диаметр аорты на уровне синусов Вальсальвы: 19 мм
Диаметр кольца аортального клапана: 14,5 мм
Раскрытие створок аортального клапана: 12 мм
Левое предсердие: 18 мм; объем - 9 мл; ЛП/ППТ=16,0 мл/кв.м.
Правое предсердие: объем - 8 мл; ПП/ППТ=14,2 мл/кв.м
КДР правого желудочка: 16 мм

МЖП: 5,5 мм
КДР левого желудочка: 22 мм
Задняя стенка ЛЖ: 5,5 мм
КДО ЛЖ, мл: 14
КСО ЛЖ, мл: 5
ФВ ЛЖ по Симпсону, %: 43 (>=50%)
Диаметр клапана легочной артерии – 16 мм, ствола ЛА - 17 мм.
Скорость TR=2,6 м/с Расчетное СДЛА: 28 (до 35 мм рт ст).
Качество визуализации снижено.
Камеры сердца не расширены.
Миокард желудочков не утолщен.
Аорта и аортальный клапан не изменены.
Створки митрального клапана тонкие. Дополнительная диагональная трабекула в полости ЛЖ.
Зон асинергии миокарда ЛЖ не выявлено.
Глобальная систолическая функция миокарда ЛЖ не нарушена.
В режиме Допплер-ЭхоКГ регистрируются: небольшая митральная, небольшая трикуспидальная и небольшая легочная регургитации.
Максимальная скорость трансаортального потока в выносящем тракте ЛЖ до 1,0 м/сек (dPmax=4 мм рт.ст.).
Диастолическая функция миокарда ЛЖ не нарушена.
НПВ не расширена (10,8 мм), спадается на вдохе на 50%.
Перикард без особенностей.
Нормы по Z-Score.

Электрокардиография с расшифровкой 02.07.2019

оборудование: Электрокардиограф МАС 5500 №417287
ЧСС : 92-107 уд. в мин.; **PQ** : 0,116 сек; **QRS** : 0.06 сек; **QT** : 0.33 сек

ЭКГ-ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Положение электрической оси сердца: нормальное
Ритм синусовый с ЧСС 92-107 уд в мин.
Умеренные диффузные (метаболические) изменения миокарда ЛЖ.

Консультации специалистов

Прием (осмотр, консультация) врача-гастроэнтеролога 17.06.2019

дефицит массы тела.
Жалобы: с рождения диффузная мышечная гипотония, снижение мышечной силы. При прохождении обследования по поводу задержки психомоторного развития было выявлено стойкое повышение уровня свТ3 в крови при нормальном уровне свТ4 и ТТГ. Был заподозрен синдром Аллана-Херднона-Дадли. По результатам молекулярно-генетического исследования вы-явлена гемизиготная мутация в 3 экзоне гена SLC16A2 (chrX:73744254C>CT), приводящая к сдвигу рамки считывания, начиная с 214 кодона (p.Gln214fs, NM 006517.4), что подтверждает диагноз синдрома Аллана-Херднона-Дадли (дефект MCT8).
Вышеуказанные жалобы появились: ребенок на безглютеновой в течение 2х лет, при попытке введения продуктов - отмечается рвота, неоформленный стул.
Органы дыхания: дыхание везикулярное. Пищеварительная система: Живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный
ДИАГНОЗ СОПУТСТВУЮЩИЙ: E43 Тяжелая белково-энергетическая недостаточность неуточненная
Описание диагноза:
Дефицит массы тела.
Дата постановки диагноза: 17.06.2019
Соблюдение безглютеновой диеты.
Копрограмма
Кал на углеводы.
Бактериологическое исследование кала.

Кал на панкреатическую эластазу 1.
Пептамен джуниор - в качестве добавки к основному питанию.
При употреблении молочных продуктов - лактаза бэби по 1 капс на прием пищи.
Креон 10 000ед по 1/2 капс х 3 раза в день, во время еды, 10 дней, ежемесячно.
эубикор малыш - по 1 пак х 1 раз в день, месяц, повторение курсов - через 2-3 месяца.
Явка с результатами или консультация гастроэнтеролога по м/ж.

Прием (осмотр, консультация) врача-кардиолога, к.м.н. 17.06.2019
на задержку психического и речевого развития, дефицит веса
С анамнезом жизни и основного заболевания знакома, дополнений нет
кардиологом не наблюдается. Со слов мамы, выполнялось ЭХО-КС при рождении - ООО, при контроле ЭХО-КС патологии не выявлено
Общее состояние: средней тяжести по основному заболеванию
На осмотр реагирует вяло. Выраженная мышечная гипотония, квадрипарез.
ЧСС: 92 уд. в мин
PS: ритмичный; ненапряжённый; удовлетворительного наполнения; симметричный
АД: АД лёжа: 90 \60 мм рт. ст.
ВЕРХУШЕЧНЫЙ ТОЛЧОК: не пальпируется
ПАТОЛОГИЧЕСКИЕ ПУЛЬСАЦИИ: не определяются
ПУЛЬСАЦИЯ СОСУДОВ СТОП: отчётливая: с обеих сторон
АУСКУЛЬТАЦИЯ: Тоны сердца ясные, ритмичные; Шумы: Систолические: не выслушиваются, Диастолические: не выслушиваются
14.06.19 16:04 ЭКГ РЕЗУЛЬТАТ № 5429/ЭКГ2019
ЧСС: 100 уд. в мин.; PQ: 013 сек; QRS: 006 сек; QT: 032 сек.
ЭКГ сидя. Ритм: синусовый с ЧСС: 100 уд. в мин. Положение электрической оси сердца: горизонтальное.
ДИАГНОЗ СОПУТСТВУЮЩИЙ: Z00.8 Другие общие осмотры
Дата постановки диагноза: 17.06.2019
ЭХО-КС, консультация по результатам

Прием (осмотр, консультация) врача-кардиолога, к.м.н. 20.06.2019
ЭХО-КС 19.06.19 г: Качество визуализации снижено. Камеры сердца не расширены. Миокард желудочков не утолщен.
Аорта и аортальный клапан не изменены. Створки митрального клапана тонкие. Дополнительная диагональная трабекула в полости ЛЖ. Зон асинергии миокарда ЛЖ не выявлено. Глобальная систолическая функция миокарда ЛЖ не нарушена.
В режиме Допплер-ЭхоКГ регистрируются: небольшая митральная, небольшая трикуспидальная и небольшая легочная регургитации. Максимальная скорость трансаортального потока в выносящем тракте ЛЖ до 1,0 м/сек (dPmax=4 мм рт.ст.), в нисходящем отделе дуги аорты – до 1,04 м/сек (dPmax=4 мм рт.ст.). Диастолическая функция миокарда ЛЖ не нарушена. НПВ не расширена (12 мм), спадается на вдохе на 50%. Перикард без особенностей.
ДИАГНОЗ СОПУТСТВУЮЩИЙ: Z00.8 Другие общие осмотры
Дата постановки диагноза: 20.06.2019
Данных за патологию сердечно-сосудистой системы нет. Наблюдение по месту жительства.

Прием (осмотр, консультация) врача-офтальмолога, к.м.н. 26.06.2019
оборудование: Комплект офт. оборуд. 229 каб.
Жалобы : на плохое зрение вдаль
Ап. morbi/vitae : синдром Аллана-Герднона-Дадли
Визометрия
Закапано Sol. Mydriacyli 0.5%, 4 кап. в оба глаза.
Visus OD = преметное
Visus OS = предметное
Тонометрия

Пальпаторный метод: OD: норма, OS: норма
OU Положение глаз в орбите: норма. **Косоглазие:** нет. **Веки:** норма. **Конъюнктива:** норма. **Роговица:** норма. **Передняя камера** влага прозрачная, равномерная. **Радужка:** норма. **Зрачок:** норма. **Хрусталик:** прозрачен да. **Стекловидное тело:** норма
Глазное дно : **OU** ДЗН: бледно-розовый, окружен пигментом,, ML: без патологии, Артерии сужены. Вены расширены. Очаговой патологии не выявлено.
ДИАГНОЗ СОПУТСТВУЮЩИЙ: Z03.8 Наблюдение при подозрении на другие болезни и состояния
Дата постановки диагноза: 26.06.2019
1. осмотр детским офтальмологом по м\ж
2. скиаскопия, ЗВП.

Консультация невролога МДГКБ г. Москвы Шедеркиной И. О. 19.06.2019
Консультация на руках

03.07.2019
Прием (осмотр, консультация) врача-кардиолога, врач, н.с.
на момент осмотра со стороны сердечно- сосудистой системы нет
с анамнезом ознакомлена
кардиологом не наблюдается. Со слов мамы, выполнялось ЭХО-КС при рождении - ООО, при контроле ЭХО-КС патологии не выявлено
Общее состояние: удовлетворительное
Сознание: возбужден
Телосложение : астеническое
Объективно : пониженное: Вес, кг: 011.2; Рост, см: 101; Индекс массы тела: 11.0 {Выраженный дефицит массы}; Площадь поверхности тела: 0.56
Кожные покровы : чистые
Склеры : обычной окраски
Видимые слизистые оболочки : бледно-розовые
Периферические лимфоузлы : не увеличены, безболезненны, эластичны
Отеки : не определяются
Щитовидная железа : не увеличена
Органы дыхания : Дыхание везикулярное, проводится во все отделы. Хрипов нет. ЧДД- 24 в мин.
Пищеварительная система : Живот при поверхностной пальпации: мягкий, безболезненный
ЧСС: 95 уд. в мин
PS: аритмичный; удовлетворительного наполнения; симметричный
АД: АД сидя: 90 \60 мм рт. ст.
ВЕРХУШЕЧНЫЙ ТОЛЧОК: не пальпируется
ПУЛЬСАЦИЯ СОСУДОВ СТОП: отчётливая: с обеих сторон
АУСКУЛЬТАЦИЯ: Тоны сердца ясные, ритмичные; Шумы: Систолические: не выслушиваются, Диастолические: не выслушиваются
14.06.19 ЭКГ: ЧСС: 100 уд. в мин.; PQ: 0.13 сек; QRS: 0.06 сек; QT: 0.32 сек
ЭКГ сидя.Ритм: синусовый с ЧСС: 100 уд. в мин.Положение электрической оси сердца: горизонтальное. Неспецифические изменение конечной части желудочкового комплекса.
ДИАГНОЗ СОПУТСТВУЮЩИЙ: Z03.8 Наблюдение при подозрении на другие болезни и состояния
Дата постановки диагноза: 03.07.2019
На момент осмотра ухудшения со стороны сердечно- сосудистой системы не выявлено.
Рекомендован курс кардиотрофиков:
1. Элькар 30% р-р по 1.0 мл-2р в день на 1.5 мес, повтор. курсы 2-3р в год;
2. Кудесан (р-р) по 0.5мл(10 капель) - 2р в день на 1.5 мес, повторные курсы 2-3 р в год.
3. Контроль ЭКГ один раз в 6 мес,
4. ЭХО-КГ по показаниям.
5. Консультация нутрициолога.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Стеренчук Глеб, 5 лет, поступил в ФГБУ НМИЦ Эндокринологии впервые с жалобами на задержку психического, физического и речевого развития, дефицит веса. Наблюдается с диагнозом: Синдром Аллана-Херднона-Дадли (гемизиготная мутация в 3 экзоне гена SLC16A2). Выраженный квадрипарез. Атонический-астенический синдром, задержка психомоторного развития. Миоклонии, вероятно смешанного генеза. Плоско-вальгусная деформация стоп 2 степени. Дефицит массы тела.

В настоящую госпитализацию проведен консилиум в составе с директором НИИ Детской Эндокринологии Петерковой В.А., лечащим врачом д.м.н. Каревой М.А., к.м.н. Чугуновым И. С., К.м.н. Боговой Е. А., к.м.н. Созаевой Л. С. На сегодняшний день отсутствуют разработанные протоколы терапии, учитывая патогенез заболевания, по жизненным показаниям ребенку показана пробная терапия препаратом Тиратрикол (Тиратрикол, Театроис, Триакана). Консилиумом врачей принято решение начать терапию в настоящую госпитализации при отсутствии противопоказаний.

В отделении проведено комплексное обследование. В гормональном профиле при поступлении отмечалось повышение свТ3 до 7.52 пмоль/л при нормальном уровне ТТГ и сниженном уровне свТ4, что соответствует диагнозу. Мальчик был консультирован неврологом и кардиологом, противопоказаний к терапии не выявлено. С 20.06.2019г начал получать тиратрикол в стартовой дозе 0,35 мг в сутки. На 6 день приема тиратрикола (0,35 мг/сут) в гормональном профиле: ТТГ 0.076 мМЕ/л, Т4 свободный 5.15 пмоль/л, Т3 свободный 6.71 пмоль/л. Осложнений со стороны сердечно-сосудистой системы не выявлено (по ЭКГ патологических изменений нет, тахикардии нет). Учитывая резкое снижение ТТГ и свТ4 принято решение снизить дозу тиратрикола до 0,23 мг/сут. На момент выписки при исследовании тиреоидного профиля (тиратрикол 0,23 мг/сут): ТТГ 0.605 мМЕ/л, Т4 свободный 5.15 пмоль/л, Т3 свободный 5,3 пмоль/л. Проведено контрольное ЭКГ и ЭХО-КГ, консультирован кардиологом, противопоказаний к продолжению терапии не выявлено. Терапию рекомендовано продолжить под контролем гормонального профиля (ТТГ, свТ4, свТ3), ЭКГ под наблюдением эндокринолога, кардиолога и невролога по м/ж.

Выписывается в удовлетворительном состоянии. Обследование проведено в счет ОМС.

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Наблюдение педиатра, кардиолога, эндокринолога, невролога по м/ж.
2. Тиратрикол 0,23 мг/сут, (по 1/3таб х 2 раза в сутки 9.00-21.00) во время еды.
3. Контроль ТТГ, свТ4, свТ3 х 1 раз в месяц.
4. Соблюдать рекомендации невролога (см. консультацию).
5. Рекомендации офтальмолога:
   - осмотр детским офтальмологом по м\ж
   - скиаскопия, ЗВП.
6. Рекомендации кардиолога:
   - Элькар 30% р-р по 1.0 мл-2р в день на 1.5 мес, повтор. курсы 2-3р в год;
   - Кудесан (р-р) по 0.5мл(10 капель) - 2р в день на 1.5 мес, повторные курсы 2-3 р в год.
   - Контроль ЭКГ один раз в 6 мес,
   - ЭХО-КГ по показаниям.
7. Рекомендации гастроэнтеролога:
   - Соблюдение безглютеновой диеты.
   - Копрограмма
   - Кал на углеводы.
   - Бактериологическое исследование кала.
   - Кал на панкреатическую эластазу 1.
   - Пептамен джуниор - в качестве добавки к основному питанию.
   - При употреблении молочных продуктов - лактаза бэби по 1 капс на прием пищи.
   - Креон 10 000ед по 1/2 капс х 3 раза в день, во время еды, 10 дней, ежемесячно.

- эубикор малыш - по 1 пак х 1 раз в день, месяц, повторение курсов - через 2-3 месяца.
- Явка с результатами или консультация гастроэнтеролога по м/ж.

8. Повторная госпитализация в ФГБУ НМИЦ Эндокринологии через 3-6-12 мес по состоянию.

Контактов с инфекционными больными не было.

Карева М. А.

Лечащий врач, Заведующий детским отделением опухолей эндокринной системы, Врач-детский эндокринолог, 1кат., к.м.н.

Клинический ординатор, Врач-эндокринолог Миронова В. В.