

ГБУЗ «Морозовская детская городская
клиническая больница» ДЗМ
119049, г. Москва,
4-й Добрынинский пер., д. 1/9
тел. 8-499-236-47-91



Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы
«Морозовская детская городская клиническая больница
Департамента здравоохранения города Москвы»
4-й Добрынинский переулок, стр.1
Отделение наследственных нарушений обмена веществ
Центр орфанных и других редких заболеваний
Тел. 8-499-236-47-91

**ВЫПИСКА
ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ №64254-17С**

Ребенок **ЮРИН АРСЕНИЙ ДМИТРИЕВИЧ**, 10.09.2016 г.р. (10 месяцев), проживающий по адресу: Московская область, Орехово-Зуевский район, г.Икино-Дулево, находился в отделении наследственных нарушений обмена веществ с 03.07.2017 по 14.07.2017 с клиническим диагнозом:

Основной: Синдром детского церебрального паралича (G80.8).

Осложнения: Спастическая диплегия. Задержка моторного развития.

Жалобы при поступлении: На задержку моторного развития. На задержку развития.

Анамнез заболевания: Ребёнок доставлен самотёком.

С рождения ребёнок отставал в моторном развитии, отмечался повышенный мышечный тонус. Наблюдался неврологом по поводу задержки моторного развития. Получал восстановительное лечение.

В течении последних 2 дней, со слов мамы стал менее активно переворачиваться, перестал ползать на четвереньках. Самотёком обратились в приемное отделение МДГКБ.

Госпитализирован в отделение наследственных нарушений обмена веществ в экстренном порядке для уточнения диагноза, обследования и лечения в связи с отсутствием мест в профильном отделении. Ребёнок доставлен самотёком.

Со слов матери с рождения у ребёнка повышен мышечный тонус, отмечается задержка моторно-речевого развития - не сидит, не встает у опоры.

Данные осмотра при поступлении: Общее состояние: средней тяжести. Сумма баллов по шкале ком Глазго: 15. Значение по шкале ком Глазго: ясное сознание. Положение больного: активное. Телосложение: правильное. Конституция: нормостеническая. Температура тела: 36,6 С. Дополнительные данные: Ребенок активен, на осмотр реагирует адекватно

Кожные покровы: Чистые, обычной окраски, умеренной влажности. Геморрагический синдром отсутствует. Видимые слизистые: Не изменены. Лимфатические узлы: Не увеличены. АД: 90/60 мм.рт.ст. Сердечно-сосудистая система: Тоны сердца ясные ритмичные звучные, шумы не выслушиваются. Частота пульса: 112 ЧСС: 112 в мин. Система органов дыхания: В легких аускультативно дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипов нет. Язык: чистый. Живот: мягкий, безболезненный. Печень: не увеличена. Симптом поколачивания: отрицательный. Стул: физиологические испражнения - в норме. Половые органы: Сформированы правильно, отделяемого нет. Мочиспускание: свободное, безболезненное.

Нервная система и органы чувств: Менингеальных и общемозговых симптомов нет.

Окружность головы 46 см, большой родничок закрыт. ЧН: Взгляд фиксирует, следит. Глазные

щели S=D, зрачки OD=OS, фотореакции (прямая, содружественная) живые. Объем движений глазных яблок не ограничен. Точки выхода тройничного нерва безболезненные. Чувствительность кожи лица ориентировочно в норме. Лицо симметричное. Нистагма нет. Слух ориентировочно не нарушен. Саливация умеренная. Глотание не нарушено. Голос звонкий. Глоточные, небные рефлексы живые. Голова по средней линии. Движения плеч, наклон головы не затруднены. Язык в полости рта по средней линии. Двигательные навыки: голову держит, переворачивается со спины на живот, переворачивается с живота на спину, сидит, самостоятельно не садится, ползает по-пластунски, встает на четвереньки, ползает на четвереньках, самостоятельно у опоры не встает, не ходит; тянется к игрушкам и захватывает обеими руками, перекладывает: правая кисть чаще сжата в кулак. Трофика мышц не снижена. Мышечный тонус дистоничен, с тенденцию в гипертонусу больше в руках, симметричный. Сила мышц не снижена. Сухожильные рефлексы с рук живые, S=D, с ног – оживлены, S=D. Брюшные рефлексы живые, симметричные. Захват игрушек без интенции. Чувствительных нарушений ориентировочно не выявлено (по реакции на тактильный и болевой раздражитель). Тазовые функции не нарушены, навыки опрятности не сформированы. ВКФ: на осмотр реагирует спокойно, своих-чужих дифференцирует, улыбается, окружающим интересуется, манипулирует игрушкой, игры по возрасту, лепет.

Данные обследования:

- 1. Общий анализ крови от 4.07.2017:** Лейкоциты $10,17 \cdot 10^9/\text{л}$ 6,00 — 17,50, Эритроциты $4,86 \cdot 10^{12}/\text{л}$ 3,10 — 4,50, Гемоглобин 123,0 г/л 110,0 — 140,0, Гематокрит 34,5 % 30,0 — 40,0, Средний объем эритроцита $71,0^* \text{ фл}$ 80,0 — 99,0, Среднее содержание гемоглобина 25,2* пг 27,0 — 31,0, Средняя концентрация гемоглобина в эритроците (расчетный показатель) 35,5 г/дл 26,0 — 36,5, Средняя концентрация гемоглобина в эритроците (измеряемый показатель) 35,7 г/дл 33,0 — 37,0, Содержание гемоглобина в эритроцитах 25,2 пг Ширина распределения эритроцитов по объему 13,0 % 11,5 — 14,5, Ширина распределения концентрации гемоглобина в эритроцитах (измеряемый показатель) 2,79 г/л 2,20 — 3,20, Тромбоциты $446 \cdot 10^9/\text{л}$ 150 — 450, Тромбоцитрит 0,35 % 0,01 — 9,99, Средний объем тромбоцита 7,9 фл 7,2 — 11,1, Ширина распределения тромбоцитов по объему 37,4 фл 0,1 — 99,9, Лейкоцитарная формула: Палочкоядерные 2 % 1 — 6, Сегментоядерные 25* % 47 — 72, Лимфоциты 66* % 19 — 45, Моноциты 7 % 3 — 11, Микроцитоз ++++, СОЭ 2 мм/час 0 — 15
- 2. Биохимический анализ крови от 4.07.17:** Общий белок 65 г/л 57 — 80, Альбумин 46,6* г/л 32,0 — 45,0, Альбумин% 69,6 % 57,4 — 71,4, а1-глобулины% 3,1 % 3,0 — 5,0, а2-глобулины% 12,4 % 10,2 — 16,1, б-глобулины% 9,3 % 7,4 — 10,5, у-глобулины % 5,6 % 4,2 — 11,0, Альбумино-глобулиновый коэффициент 2,29 1,35 — 2,50, Мочевина 3,5 ммоль/л 1,8 — 6,4, Креатинин 37 мкмоль/л 35 — 62, Мочевая кислота 222 мкмоль/л 89 — 357, Холестерин 4,1 ммоль/л 2,3 — 5,2, Билирубин общий 8,2 мкмоль/л 0,0 — 21,0, Калий 4,6 ммоль/л 3,5 — 5,5, Натрий 136 ммоль/л 135 — 150, Хлориды 104,8 ммоль/л 97,0 — 110,0, Са ++ (Кальций ионизированный) 1,20 ммоль/л 1,10 — 1,25, Кальций общий 2,71* ммоль/л 2,10 — 2,60, Фосфор неорганический 1,94 ммоль/л 1,29 — 2,26, Магний 0,97 ммоль/л 0,73 — 1,06, Щелочная фосфатаза 403* Ед/л 82 — 383, Аланинаминотрансфераза 23 Ед/л 13 — 45, Аспаратаминотрансфераза 48 Ед/л 15 — 60, Лактатдегидрогеназа 208 Ед/л 180 — 430, Креатинфосфокиназа 124 Ед/л 50 — 300, Гамма-глутамилтрансфераза 20 Ед/л 1 — 39, С-реактивный белок 0,0001 г/л 0,0000 — 0,0050, Глюкоза 4,25
- 3. ТМС 04.07.2017:** по результатам анализа крови на ТМС данных за наличие наследственных аминокислотопатий, органических ацидурий и нарушений митохондриального бета окисления не выявлено.
- 4. УЗИ органов брюшной полости и почек (от 04.07.2017):** ПЕЧЕНЬ: топография не изменена. Размеры увеличены: правая доля 78 мм, левая доля 55 мм, 1 сегмент 15 мм.

Эхогенность не изменена, эхоструктура однородна, сосудистый рисунок не изменен. Воротная вена – просвет ствола не расширен – 6 мм, печёночные вены без особенностей. Холедох в проекции ворот, внутрипеченочные желчные протоки не расширены. ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ: частично сокращен, размеры - 24x5 мм, форма обычная, стенка тонкая, просвет анэхогенный. ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА: Размеры -11-9-10 мм, эхогенность не изменена, эхоструктура однородна, вирсунгов проток без особенностей. СЕЛЕЗЁНКА: топография не изменена, размеры увеличены – 65x22 мм. Эхогенность не изменена, эхоструктура однородна. Селезеночная вена не расширена. ЛИМФОУЗЛЫ: не определяются. Петли кишечника не расширены, перистальтика сохранена. Свободной жидкости и патологических объемных образований в брюшной полости и забрюшинном пространстве не выявлено. Почки: Левая почка: Размеры – 61x26 мм. Топография не изменена. Паренхима: толщина 11 мм, эхогенность не изменена, эхоструктура однородна, дифференцировка слоёв сохранена. Ч.Л.С. - не расширена. Правая почка: Размеры – 60x27 мм. Топография не изменена. Паренхима: толщина 11 мм, эхогенность не изменена, эхоструктура однородна, дифференцировка слоёв сохранена. Ч.Л.С. - не расширена. Кровоток в паренхиме почек равномерно прослеживается до капсулы. Центральный эхокомплекс почек без особенностей. МОЧЕВОЙ ПУЗЫРЬ: форма обычная, стенка тонкая, просвет анэхогенный. Эхографические признаки увеличения печени, селезенки.

5. ЭКГ (от 05.07.2017): Ритм синусовый. ЧСС 120-125 уд/мин Интервал RR 0,48' -0,5', Интервал PQ 0,1', Интервал QRS 0,06', Интервал QT 0,27'(норма 0,27'). P1 + P11 + P111 +/- PAVF +, T1 + T11 + T111 сггTAVF +/-, Rv4 больше Rv6 Ритм синусовый регулярный. Нормальное положение электрической оси сердца

6. Рентгенологическое исследование (от 06.07.2017): На рентгенограмме т/б суставов: суставные щели не изменены, не смещены. Суставные поверхности гладкие. Крестово-подвздошные сочленения не изменены. Убедительных данных за костно-травматическую патологию нет.

7. ЭЭГ 05.07.2017: ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Запись бодрствования проводилась преимущественно при открытых глазах, ребенок двигателью активен, отмечается большое количество двигательных и миографических артефактов. Кортикальная ритмика формируется по возрасту (5-6 Гц). Бета активность представлена максимально в лобно-височных отделах полушарий, с переменной латерализацией, частотой 14-20 Гц, нередко трудно дифференцируется на фоне миографических артефактов. Медленные формы активности регистрируются широко, диффузно, нередко доминируют в фоне, в виде колебаний тета-, реже-дельта диапазона, по амплитуде нередко превышают основную активность, периодически в виде коротких диффузных вспышек тета-дельта волн с амплитудным преобладанием в задних отделах полушарий, без четкой латерализации. Фотостимуляция: фотопароксизмальная реакция не зарегистрирована. Гипервентиляция: не проводилась. Эпилептиформная активность на участках записи свободных от артефактов не зарегистрирована.

8. МРТ головного мозга 14.07.2017: На серии T1- и T2- взвешенных томограмм, в режиме спин и градиентного эха, а также обследовании в режиме FLAIR и режиме миелографии получены изображения суб- и супратенториальных структур головного мозга. В белом веществе лобных, теменных долей перивентрикулярно треугольникам боковых желудочков определяются очаговые зоны глиоза, сливного характера, без признаков перифокальной реакции. Архитектоника коры больших полушарий не нарушена. Стволовые структуры без особенностей. Срединные структуры не смещены. Боковые желудочки мозга умеренно расширены до: 1,3 см — правый желудочек; 1,2 см — левый, с зонами умеренно выраженного перивентрикулярного глиоза. III желудочек шириной 0,8 см. IV желудочек не изменен. Мозолистое тело и хиазмальная область без особенностей. Гипофиз в размерах не увеличен, ткань его

имеет обычный сигнал. Тектальная пластинка не изменена. Признаков ликворного блока в миелографическом режиме не выявлено. Шипковидная железа обычных размеров и конфигурации. Субарахноидальные пространства умеренно расширены в области лобных, теменных и передних отделов височных долей. Незначительно локально расширено субарахноидальное пространство левой гемисферы мозжечка. Нижний край миндалин мозжечка расположен на уровне большого затылочного отверстия. В области ММУ данных за патологические изменения не выявлено. Придаточные пазухи носа воздушны, сигнал от слизистой оболочки не изменен. Заключение: МР картина структурных изменений вещества головного мозга, вероятнее — последствия перинатального поражения.

Консультация специалистов:

Консультация врача ЛФК (04.07.2017 врач ЛФК Зобков Михаил Викторович): Жалобы на задержку ПМР. Общее состояние средней тяжести. Не лихорадит. Катаральных явлений нет. Кожные покровы чистые, обычной окраски, умеренной влажности. Видимые слизистые не изменены. Лимфатические узлы не увеличены. Тоны сердца ясные ритмичные звучные, шумы не выслушиваются. В легких аускультативно дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипов нет. Язык чистый. Живот мягкий, безболезненный. Печень не увеличена. Симптом поколачивания: отрицательный. Стул - в норме. Мочеиспускание: свободное, безболезненное. Нервная система и органы чувств: Менингеальных и общемозговых симптомов нет. Мышечный тонус повышен, больше в нижних конечностях. ПМР: не сидит, не ползает, переворачивается с трудом. Дегенеративная болезнь нервной системы неуточненная. Назначения: ЛФК пассивно-рефлекторного типа для формирования навыков

Терапия в отделении:

1. Стол ясельный
2. Режим палатный
3. Элькар 1 грамм через рот
4. Баклосан 10 мг в дозе 1/8 табл. 2 раза в день
5. ЛФК

На фоне лечения состояние ребенка с положительной динамикой в виде улучшения общего самочувствия, уменьшения спастичности в нижних конечностях.

Данные осмотра на текущий момент: Т-36,5С ЧСС 106 в мин ЧД 23 в мин. Общее состояние средней тяжести. Не лихорадит. Катаральных явлений нет. Кожные покровы чистые, обычной окраски, умеренной влажности. Видимые слизистые не изменены. Лимфатические узлы не увеличены. Тоны сердца ясные ритмичные звучные, шумы не выслушиваются. В легких аускультативно дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипов нет. Язык чистый. Живот мягкий, безболезненный. Печень не увеличена. Стул кашицеобразный, без патологических примесей. Мочеиспускание: свободное, безболезненное. Менингеальных и общемозговых симптомов нет. Очаговая симптоматика без динамики.

Рекомендации:

Вес 9кг.

1. Наблюдение невролога, педиатра по месту жительства.
2. Мед.отвод от вакцинации на 1 год (реакция Манту разрешена).
3. Баклофен 1 табл.=10 мг — продолжить увеличение дозы по схеме:
 - 7 дней: 1/8 табл. 3 раза в день
 - 7 дней: 1/8 табл. Утром, 1/8 табл. Днем, 1/4 табл. вечером
 - 7 дней: 1/4 табл. Утром, 1/8 табл. Днем, 1/4 табл. вечером
 - 7 дней: 1/4 табл. 3 раза в день — в данной дозе продолжить 3 месяца, затем

постепенная отмена.

При возникновении вялости, сонливости — вернуться к предыдущей дозе.

После отмены Баклофена - введение **Толперизон 1 табл=50 мг** по схеме:

- 5 дней: 1/8 табл. на ночь
- 7 дней: 1/8 табл. 2 раз в день
- 5 дней: 1/8 табл. 3 раза в день - в данной дозе продолжить 3 месяца, затем — постепенная отмена;

При возникновении вялости, сонливости — вернуться к предыдущей дозе.

4. Курсы метаболическая, витаминотерапии по месту жительства:

1 курс:

- **Коэнзим Q 10 (30мг)** 1 капс. 1 раз в сутки (утро) — 2 месяца.
- **L-карнитин 1 грамм в день** (равномерно распределить в течении дня) — 2 месяца.
- **Холина альфосцерат 1 капс.=400 мг** по 1 капс. 1 раз в день (утром) — 1 месяц.

2 курс:

- **Калия ацетиламиноуксиконат (250 мг в 10 мл)** по 2,5 мл 2 раза в день (утро, день) — 10 дней пить, 10 дней перерыв — таких 3 курса.
- **Идебенон капсулы по 30 мг** 1 капс. 1 раз в сутки (утро) — 2 месяца.
- **Магния лактата дигидрат 186 мг + Магния пидолат 936 мг + Пиридоксина гидрохлорид 10 мг** раствор для приема внутрь по 2,5 мл 2 раза в день (утро, день) — 1 месяц.

5. **Контроль ЭЭГ 1 раз в 6 месяцев и по показаниям по месту жительства.**
6. **ЛФК (кинезитерапия по методу Войта, PNF), массаж курсами по месту жительства.**
7. **Лечебное плавание, занятие с инструктором в бассейне по месту жительства.**
8. **Восстановительное лечение в реабилитационных центрах РФ.**
9. **Обследование в медико-генетической лаборатории - Анализ 59 генов методом секвенирования нового поколения "лейкодистрофии/лейкоэнцефалопатии".**
10. **Повторная консультация в центре орфанных и других редких заболеваний с результатами генетических анализов при наличии направления из поликлиники по месту жительства формы 057-У (точную дату и время согласовать по телефону 8-9175670391 с лечащим врачом).**

На основании клиничко-анамнестических данных, результатов нейровизуализации у ребенка нельзя исключить дегенеративное заболевание нервной системы из группы лейкодистрофий. Дифференциальный диагноз проводится с последствиями перинатального поражения нервной системы гипоксически-ишемического генеза. Рекомендовано проведение молекулярно-генетического обследования на панель «Лейкодистрофии / Лейкоэнцефалопатии». Требуется наблюдение ребенка в динамике, контроль МРТ головного мозга через полгода (при отрицательных результатах генетических обследований).

Результаты генетических обследований отправить на электронный адрес: orphancenter@morozdskb.ru

Подпись лечащего врача _____ / Какаулина В. С. /

Подпись заведующего отделением : _____ / Печатникова Н. Л. /

8-917-567-0391, orphancenter@morozdskb.ru

