Государственное бюджетн
здравоохранения горо
Детская городская поликлини
Департамент здравоохране
117342, Москва, Улица Генерала Антонова д.1
Тел.

ВЫПИСКА ИЗ АМБУЛАТОРНОЙ КАРТЫ N 40331

на Борина Ивана Ильича, 05.05.2015г., проживающего по адресу:г.Москва, ул. Генерала Антонова д. 2 кв. 6

Ребенок от 4 беременности(1 и 2 — м/а, 3 беременность-экстренное кесарево сечение на 42 недели, слабая родовая деятельность,расщелина мягкого неба, самостоятельное заращение).Течение последней на фоне хронического пиелонефрита в ст. ремиссии, в 1 тр. Обострение хр. фарингита,мочекаменной болезни, стентирования,АБТ, МКБ, 2 тр.- обострение хр.фарингита,абсцесс десны(местное лечение), 3 тр- маловодие (стац. лечение), цистит- АБТ, на 37-38 нед. по данным УЗИ задержка развития плода на 2 недели.
Роды 2-ые на 40 нед. оперативные(Кесарево сечение) , с массой 3250г, ростом 53 см,по шкале Апгар 8/9 б. На 5-ые сут. Выписан из род. дома. Находился на грудном вскармливании до года.ПМР — держит голову с 2-х месяцев, сидит с 7-8 месяцев, ходит с 1г1м, лепет с 1г2м, первые слова с 2г2м
В период новорожденности перенес о. конъюктивит на фоне сужения слезных путей. В 1 месяц консультирован ортопедом- аддукторный спазм, дисплазия тазобедренных суставов. В 3 месяца консультирован в ЦИТО, заподозрена множественная эпифизарная дисплазия. В 3 месяца консультирован окулистом- диагноз: врожденная миопия высокой степени. В 4 мес- ДГКБ N 9 им. Зацепина заподозрили диагноз: системная костная патология.
В 9 мес. В ЦИТО получал физиолечение, массаж. По м/ж- массаж, электрофарез. В 11 месяцев консультирован генетиком в ДГКБ N13 им Н.Ф. Филатова, заключение- синдром Стиклера, наследственное заболевание (код по МКБ-10:Q87.8)
В марте 2016 года осмотрен ЛОР-врачом- ототест не прошел. Направлен в ФГАУ НЦЗД РАМН. В апреле 2016г в Российском Центре аудиологии и слухопротезировании. Выявлена двусторонняя тугоухость- нейросенсорная 3ст слева и смешанная 3-4 ст справа. Ребенку оформлена инвалидность Слухопротезирован в 2016году
В апреле 2016г консультирован генетиком в ДГКБ N13, выставлен диагноз:Синдром Стиклера- наследственное заболевание, множественная эпифизарная дисплазия соединительной ткани. Консультирован также ортопедом в ЦИР иО , диагноз: С индром Стиклера,spina bifida S2- S4.
Ребенок регулярно наблюдается в НЦЗД в отделении ортопедии и трвматологии, а так же по м/ж лор-врачом, окулистом, ортопедом, неврологом.
В январе 2018г обследован АНО Научно- исследовательском институте эксперементальной и клинической аудиологии ,диагноз: Двусторонняя сенсоневральная тугоухость 3ст слева и 3-4 ст справа .Рекомендовано ношение слуховых аппаратов, изготовление индивидуальных вкладышей , занятия с сурдопедагогом
В декабре 2017г консультирован окулистом в МНИИ глазных болезней им. Гельмгольца: врожденная миопия высокой степени, миопический астигматизм OU:OD – 8,0, OS -9,0. Направлен на госпитализацию по подозрению в локальной отслойке сетчатки по УЗИ. Там же проведено обследование под наркозом. Диагноз: миопия врожденная высокой степени OU: od -8,0 os -10,0, на сетчатке выявлены единичные очажки белого цвета округлой формы. Рекомендовано постоянное ношение очков
С2016 года ребенок ежегодно получает стац лечение в НПЦ детской психоневрологии с диагнозом:G96.8. Последствия раннего органического поражения ЦНС. Синдром Стиклера: спондилоэпифизарная дисплазия, двусторонняя тугоухость 3 ст слева, 3-4 ст справа, миопия высокой ст. Spina bifida S2- S4.Задержка речевого развития. Получил стац лечение в марте 2018г.:ФЗТ- биоптрон на обл. носогубного треугольника,лазерная терапия на тазобедренные суставы,парафиновые аппликации на ноги, ПеМП вдоль позвоночника,Хивамат на артикуляционную мускулатуру, занятия с логопедом, остиопат,ИРТ. Медикаментозно- кортексин, магне В6 .После курса лечения динамика без изменения . В 2017 году получил санаторно-курортное лечение.

С3-х месячного возраста наблюдается в НИИ травматологии и ортопедии им. Н. Н. Пирогова В2г2мес. Повторно консультирован генетиком в ГБУЗ» ДГКБ N 13 им. Н.Ф. Филатова» .Подтвержден диагноз:Синдром Стиклера.
7.03.2018г ребенок обследован в ФГБНУ «МГНЦ»: анализ 166 генов методом секвенирования нового поколения (ответственных за патологию скелета) — выявлены изменения нуклеотидной последовательноси в гене COL9A3, ответственном за развитие синдрома Стиклера 4 типа. Диагноз:Синдром Стиклера 4 типа, аутосомно-рецессивный, обусловленный компаунд-гетерозиготными мутациями в гене COL9A3.
В 2019г — стац. лечение в «НПЦ ДП « с 06.03.19 по27.03.19. Проводимое реабилитационное лечение: ФТЛ, МАССАЖ, ЛФК, медикаментозная терапия:гидроксизин, алиметазин . На момент выписки сорханяются нарушение походки, болевой синдромв вечернеее и ночное время,ЗПРР, нарушение поведения. В IV. 2019 года консультирован окулистом в НЦАГиП им. Кулаковой, диагноз: OU — миопия высокая врожденная склеровитреохориоретинальная прогрессирующая. Состояние с отрицательной динамикойотносительно осмотра 01.2018г .
Консультирован 04.19г лор-врачом в АНО НИИЭИКА , диагноз:Двусторонняя хроническая врожденная сенсоневральная тугоухость IVстепени справа, III -IV степени слева, прогрессирующая. Синдром Стиклера. Консультирован генетиком в «МГНЦ.» В апреле в 2019г генетиком - прогрессирующее течение заболевания, клинический прогноз неопределенный .
Консультрован в ЦИТО, диагноз: Спондилоэпифизарная дисплазия, артрозы тазобедреных суставов, карликовость- дефицит 8 см. Двусторонняя хроническая врожденная сенсоневральная тугоухость IVстепени справа, III -IV степени слева, . Миопия высокой ст. Перенесенные заболевания:коньюктивит,неоднократно сред. Катар. Отит, тубоотит,ОРВИ, В2018-2019г перенес: ОРВИ, острый аденоидит, остр ларингит. Острый средний катаральный отит. Получал санаторно-курортное лечение в сентябре 2018г.
У ребенка постоянный мед. отвод от профилактических прививок.
Сохраняются жалобы на боли в ногах, не может ходить более 20 метров без отдыха, не может подниматься по лестнице, появляется болевой синдром после 6 ступенек, не может пользоваться общественным транспортом., быстрая утомляемость, прогрессирующее снижение зрения и слуха.
Наблюдается в 5 группе здоровья, инвалид детства

Диагноз:Синдром Стиклера 4 типа,аутосомно-рецессивный,обусловленный компаунд-гетерозиготными мутациями в гене COL9A3(наследственное заболевание), множественная спондилоэпифизарная дисплазия соединительной ткани. Spina bifida S2 – S4., артрозы тазобедреных суставов, карликовость- дефицит 8 см. Двусторонняя хроническая врожденная сенсоневральная тугоухость IVстепени справа, III -IV степени слева. OU — миопия высокая врожденная склеровитреохориоретинальная прогрессирующая. Задержка психоречевого развития

Ребенок направляется на МСЭ для оформления инвадидности (повторно) и разработки ИПР на ребенка - инвалида

врач- педиатр: Минаковская Л. В.

Для справок филиал № 1 «Детская городская поликлиника № 81 Департамента здравоохранения города Москвы» ОГРН 1067746035478