



МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ
БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«РОССИЙСКАЯ
ДЕТСКАЯ
КЛИНИЧЕСКАЯ
БОЛЬНИЦА»
(ФГБУ «РДКБ» МИНЗДРАВА
РОССИИ)

АДРЕС
117997, МОСКВА,
ЛЕНИНСКИЙ ПР., д. 117
СПРАВОЧНАЯ:
(495) 936-90-09
ПРИЕМНОЕ ОТД.:
(495) 936-90-45, 936-93-45
ФАКС:
(495) 935-61-18
ПОЛИКЛИНИКА:
(495) 936-92-30
ОБЩИЙ ОТДЕЛ:
(495) 936-94-54
(по письмам)
ГЛАВНЫЙ ВРАЧ:
(495) 434-11-77
E-MAIL:
CLINIKA@rdkb.ru

Выписка из истории болезни № 13561-с

Ребенок **Шамшурин Юлиан Денисович**, 06.03.2013г.р., проживающий по адресу Россия, Удмуртская Республика, г. Ижевск, шоссе Воткинское, д.12, кв.56, находился в отделении медицинской генетики с 04.09.2014г. по 18.09.2014г. с клиническим диагнозом:

Основной: Дегенеративное заболевание нервной системы. (G 31.8). Тетрапарез. Горизонтальный офтальмопарез. Бульбарно-псевдобульбарный синдром. Грубая задержка психомоторного развития.

Сопутствующий: Синдром Жильбера. ОУ частичная атрофия зрительного нерва. Белково-энергетическая недостаточность 3 степени. Врожденный стридор.

Жалобы при поступлении: на задержку психомоторного развития, вздрагивания при засыпании, повышенную возбудимость, нарушение сна, плохую прибавку в весе, шумное дыхание.

Анамнез заболевания: Через несколько часов после рождения появилась желтуха, максимальное повышение билирубина до 355 ед/л, на 2-е сутки жизни, самочувствие не страдало, сосал активно. На 5-е сутки ребенок был переведен в 4 городскую больницу г.Ижевска, где находился 10 дней с диагнозом: Гемолитическая болезнь новорожденного по редким факторам, желтушно-анемическая форма, тяжелое течение. Церебральная ишемия второй степени, отечный синдром, ВЖК первой степени слева. Синдром холестаза, перегиб желчного пузыря. Катаральный омфалит. ООО, НК0ст. Проводилась гемотрансфузия на 14-е сутки жизни (снижение гемоглобина до 76 г/л). ПЦР на хламидии, микоплазму, герпес 1,2 типа, ЦМВИ – ДНК не обнаружено. Проба Кумбса отрицательная. Выписан домой на 17-е сутки. В возрасте 1 мес. Находился на стационарном обследовании в городской детской больнице с Дз: Нормохромная анемия II степени, смешанного генеза. Реконвалесцент ГБН по редким группам. Последствия церебральной ишемии, восстановительный период. ООО, НК0ст. Амбулаторно проводилась терапия витамин Е, вит В6, мальтофер, фолиевая кислота без явного положительного эффекта по коррекции анемии. В 5 месяцев находился на стационарном лечении в РДКБ МЗ УР с Дз: Врожденная гемолитическая анемия, в-Талассемия, малая форма? Миокардиодистрофия. ООО, НК0ст. Перинатальное поражение ЦНС, гипертензионно-гидроцефальный синдром, вторичный миопатический синдром, задержка психомоторного развития. Транзиторный гипотиреоз?. При госпитализации были проведены обследования: цитомегаловирусная инфекция не обнаружена. Проба Кумбса отрицательная. Сывороточное железо 12,7. ОЖСС 53,1. ферритин 315,6. Нб А 94,6, Нб F – 5,4.

В связи с сохраняющейся задержкой психомоторного развития, ребенок был обследован по месту жительства по неврологическому профилю:

ЭНМГ (7месяцев): убедительных признаков нарушения электрогенеза суммарной ЭМГ с исследованием мышц верхних и нижних конечностей не выявлено, однако некоторое снижение амплитуды максимального произвольного усилия требует наблюдения в динамике.

СКТ головного мозга (8 мес) врожденная патология шейного отдела позвоночника: не визуализируется передняя дуга С1. Смешанная форма гидроцефалии. Мелкие кисточки в перивентрикулярных отделах, как результат перенесенной ишемии.

КЭЭГ сна (1год) диффузные изменения биоэлектрической активности мозга органического характера. Регистрируются множественные генерализованные разряды эпилептиформной активности с акцентом в центрально-теменных областях. Признаки поражения медио-базальных отделов мозга. **Эхо-ЭГ (1год)** 3 желудочек 5мм. ИМП =2,0. Пульсация Эхо-сигналов усилена, косвенные признаки легкого гипертензионного синдрома.

Анамнез жизни: ребенок от второй беременности, протекавшей на фоне ОРВИ в 12 недель, гипотиреоза вследствие травматического повреждения щитовидной железы во время проведения трахеостомии в 2001г., нефроптоза и удвоения правой почки, вторых срочных самостоятельных родов на сроке 39-40 недель. Вес при рождении 3480г, рост 52см, окр головы 36см, окр груди 34см., с оценкой по шкале Апгар 6/8 баллов. Из роддома переведен в отделение патологии новорожденных. С рождения наблюдается неврологом, гематологом, кардиологом по месту жительства.

ПОДАРИ ЗАВТРА!
детям-инвалидам Удмуртии