

2. КЭЭГ (30.05.2014): По данным КЭЭГ, в конвекситальных отделах полушарий регистрируются общемозговые изменения б.э. активности, выраженные по органическому типу. Общий уровень б.э. активности снижен, основной фон представлен низкоамплитудными медленными формами активности дельта-тета-диапазона, регистрирующимися по всем отделам конвекса без зональных различий. Предыдущее РЭС фотопароксизмальной реакции в коре б.п. не выявляет. Очаговые формы активности не выявляются.

2. МРТ головного мозга (03.06.2014г.): Исследование в стандартных импульсных последовательностях FSE и SE, FLAIR в T1 и T2 взвешенном изображении в аксиальной, сагиттальной и коронарной проекциях. На представленных МР-изображениях срединные структуры не смещены. Атрофические изменения структурно незрелого вещества мозга, вторичное расширение желудочковой системы при компенсированной ликвородинамике. Субарахноидальные пространства визуализируются утрированными. В перивентрикулярном белом веществе теменных регионов отмечаются зоны повышения T2 сигнала – вероятнее всего постгипоксическая лейкопатия. Гиппокампальные и парагиппокампальные регионы не изменены. Гипоталамо-гипофизарный регион без очаговых нарушений МР-сигнала. Кранио-verteбральный переход сформирован правильно. Целесообразна динамика МРТ.

Консультации специалистов:

1. Офтальмолог (27.05.2014): Можно думать о частичной атрофии зрительных нервов обоих глаз. Нельзя исключить обменные нарушения. Рекомендовано: для уточнения диагноза проведение ЭФИ глаз. Повторный осмотр после обследования.
2. Офтальмолог (06.06.2014): По данным ЭФИ выявлены изменения, свидетельствующие о дисфункции зрительного нерва. Диагноз: OU частичная атрофия зрительного нерва. Рекомендовано: нейротрофическое лечение.
3. Ортопед (30.05.2014): Ребенок самостоятельно не ходит, не сидит, не держит голову. На КТ отсутствует ядро окостенения передней дужки С1 позвонка (от ноября 2013г) Повторный осмотр после МРТ.
4. Ортопед (05.06.2014): На МРТ головного мозга с захватом шейного отдела позвоночника говорить о степени окостенения передней дужки С1 позвонка не представляется возможным. Рекомендовано: ношение воротника Шанца. Консультация вертебролога (ЦИТО им.Приорова)
5. Гематолог (22.05.2014): необходимо проведение дифференциального диагноза с микросфероцитарной анемией, иммунной анемией, ферментопатией. Убедительных данных за талассемию нет. Дообследование: осмотическая резистентность эритроцитов, виды гемоглобинов, морфология эритроцитов, прямая и непрямая проба Кумбса.
6. Гематолог (06.06.2014): Типы гемоглобинов без патологии, осмотическая резистентность без патологии, уровень железа в норме. Рекомендовано: уровень В12 и фолиевой кислоты, контроль биохимического анализа крови, общего анализа крови и ретикулоцитов.
7. ЛОР (23.05.2014): Врожденный стридор – наблюдение в динамике.
8. Обследование в лаборатории НБО МГНЦ РАМН: сдан анализ крови на поиск частых мутаций мтДНК методом MLPA (синдромы LHON, MELAS, MERRF, NARP, LEIGH) – мутаций не обнаружено. ТМС, моча на органические кислоты – без отклонений.

За время, прошедшее с последней госпитализации состояние ребенка с положительной динамикой в виде увеличения двигательной активности, начал переворачиваться со спины на живот.

По лабораторным данным: уровень В12 и фолиевой кислоты – в пределах нормативных значений, сохраняется анемический синдром (Hb 100-105 г/л, ретикулоциты 62 промилле), повышение билирубина в крови до 50 мкмоль/л, АсАТ до 50 МЕ/л.

Ребенок поступает повторно в отделение медицинской генетики ФГБУ РДКБ для уточнения диагноза, обследования и проведения курса терапии.

При поступлении: состояние ребенка средней тяжести. Вес 7 кг (+1кг за 3 месяца). Рост 76 см (+2см за 3 месяца). Гипотрофия 3 степени. Физическое развитие дисгармоничное. Фенотипические особенности: гипертелоризм, высокий свод твердого неба, нарушение дерматоглифики на ладонях. Не лихорадит. Кожные покровы бледно-розовые с иктеричным оттенком, влажные, на коже лба пятнисто-папулезные элементы после укусов насекомых. Легкая иктеричность склер. Подкожно-жировая клетчатка истончена. Видимые слизистые розовые, чистые, зев спокоен, наложений на миндалинах нет. Носовое дыхание частично затруднено, отделяемое слизистое скудное. Дыхание шумное, стридорозное на фоне беспокойства. Аускультативно дыхание пуэрильное, проводится во все отделы симметрично, хрипов нет. ЧДД 30 в мин. Сердечные тоны ритмичные, звучные, шум систолический на верхушке. ЧСС 126 в мин. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации во всех отделах, безболезненный. Печень и селезенка не пальпируются. Стул кашицеобразный, регулярный. Дизурии нет.

Неврологический статус: общемозговых и менингеальных симптомов нет. ЧН: взор фиксирует и следит, глазные щели симметричные. Ограничение движения глазных яблок по горизонтали, по вертикали в полном объеме. Зрачки симметричные, фотореакция сохранена. Лицо симметричное.