

Нистагмические движения глазных яблок, усиливающиеся при фиксации взора. Глоточные и небные рефлексы высокие. Саливация усилена. Язык в полости рта по средней линии. Рефлексы орального автоматизма не вызываются.

Двигательные навыки: голову не держит, переворачивается со спины на живот, не сидит, не встает и не ходит. Лежит в позе «лягушка». Гипотрофии мышц, более выраженные в проксимальных отделах конечностей. Мышечный тонус изменен по пирамидно-экстрапирамидному типу в руках, без четкой разницы сторон, в ногах мышечная гипотония. Тетрапарез центрального характера. Сухожильные рефлексы оживлены, без четкой разницы сторон. Патологический рефлекс Бабинского с 2х сторон.

ВКФ: на осмотр реагирует негативно, плачет, дифференцирует окружающих, грубая задержка психоречевого развития, за игрушками не тянется.

Проведенные обследования:

- Общий анализ крови (21.05.2014):** гемоглобин 106,2 г/л, эритроциты $3,30 \times 10^{12}/л$, гематокрит 30,9%, тромбоциты $300 \times 10^9/л$, ретикулоциты 97%, лейкоциты $6,39 \times 10^9/л$, палочкоядерные нейтр. 1%, сегментоядерные нейтр. 18%, эозинофилы 2%, базофилы 2%, лимфоциты 69%, моноциты 8%, плазматические клетки 0%. СОЭ 1 мм/час. Начало свертываемости 4,10 мм.с.с. Конец свертываемости 4,45 мм.с.с. Шизоциты не найдены.
- Биохимический анализ крови (05.09.2014):** Общий белок 67.00 г/л (51 – 73), Альбумин 48.00 г/л (35 – 55), Мочевина 5.40 ммоль/л (1.4 – 6), Креатинин 22.34 мкмоль/л (10 – 62), Желтушная сыворотка. Билирубин общий 62.90 мкмоль/л (2 - 13.7), Билирубин прямой 4.90 мкмоль/л (0 - 2.5), Билирубин непрямой 58.00 мкмоль/л, Железо 9.20 мкмоль/л (7 – 18), АлАТ 15.00 МЕ/л (10 – 45), АсАТ 33.00 МЕ/л (10 – 42), КФК 67.00 МЕ/л (25 – 200), ЛДГ (общая) 156.00 Е/л (100 – 320), Фосфатаза щелочная (ФЩ) 103.00 МЕ/л (50 – 350), Глюкоза 4.70 ммоль/л (3.5 - 5.8), Са⁺⁺ 1,14 ммоль/л (0.8 - 1.2), Са (общий) 2.46 ммоль/л (2.1 - 2.6), Гамма-ГТП 7 Е/л (10 – 40).
- Биохимический анализ крови (15.09.2014):** Билирубин общий 38.10 мкмоль/л (2 - 13.7), Билирубин прямой 4.60 мкмоль/л (0 - 2.5), Билирубин непрямой 33.50 мкмоль/л.
- Гуморальный иммунитет (11.09.2014):** ААТ (альфа-1-антиприпсин) 122.00 мг/дл (88 – 174).
- КЩС капиллярной крови в динамике:**

дата	05.09. до еды	05.09. после еды	09.09. до еды	09.09. после еды	11.09. до еды	11.09. после еды
Ph	7.337	7.399	7.339	7.386	7.396	7.402
pCO2	39.3	39.5	40.6	38.1	40.2	36.9
pO2	45.7	48.8	38.3	49.8	52.9	53.5
cK+	4.2	5.3	5.3	4.1	4.8	4.7
cNa+	137	135	138	139	138	138
cCa+	1.31	1.29	1.32	1.31	1.30	1.24
cCl-	107	107	107	106	105	105
cGlu	6.9	5.5	5.8	6.6	5.1	6.2
cLac	1.2	1.4	1.7	2.1	1.1	1.6
ABE,c	-4	-0	-4	-2	-0	-1
S-BE,c	-4.4	-0.3	-3.5	-1.9	-0.1	-1.6
cHCO3-(P),c	20.5	23.9	21.3	22.4	24.2	22.5
cHCO3-(P,st),c	20.5	24.1	20.9	22.8	24.2	23.1

- Общий анализ мочи (05.09.2014):** насыщ/желтый –мутный., удельный вес 1,027, реакция – 6,0, глюкоза норма, белок – abs, уробилиноиды +, эпителий плоский нет, эпит.переходный 0-1 в п/зр, лейкоциты - в п. зр. 0-1-2, слизь ++++, соли нет.
- Копрология (05.09.2014):** Форма оформленный Цвет коричневый Запах каловый Реакция на скрытую кровь Отрицательная Мышечные волокна с исчерченностью Число в п. зр. 0-1 Мышечные волокна без исчерченности немного Жир нейтральный Нет Жирные кислоты умеренно Мыла немного Перевариваемая растительная клетчатка немного Крахмал внутри и внеклеточный мало клостридии не обнаруж. мелкие кокки не обнаруж. крупные палочки не обнаруж. Оксалаты немного трипельфосфаты не обнаруж. Шарко-Лейдена не обнаруж. Эпителий Нет Лейкоциты Нет Эритроциты Нет Lambilia intestinalis (лямблии) не обнаруж. Entamoeba histolytica (дизентерий.амёба) не обнаруж. Blastocystis hominis не обнаруж. Яйца глистов не обнаруж. Дрожжевые грибы не обнаруж.
- УЗИ брюшной полости и почек (08.09.2014):** ПЕЧЕНЬ увеличена за счет левой доли, передне-задний размер правой доли 77мм, левой доли 41мм. Контуры ровные. Паренхима однородная. Эхогенность не изменена. Внутрпеченочные желчные протоки не расширены.