

ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА не увеличена, головка 9мм, тело 7мм, хвост 9мм. Контуров ровные. Паренхима однородная. Эхогенность несколько повышена. Вирсунгов проток не расширен. ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ форма обычная, просвет чистый, стенки не изменены. СЕЛЕЗЁНКА 57x18мм не увеличена. Паренхима однородная. Свободная жидкость: в брюшной полости нет. ПОЧКИ РАСПОЛОЖЕНЫ ОБЫЧНО. Правая 59x25(8)мм. Левая 59x24(8)мм. Контуров ровные. Паренхима дифференцировка сохранена. Эхогенность не изменена. Чашечно-лоханочный комплекс стенки плотные, просвет лоханок 4мм.

9. УЗИ щитовидной железы (09.09.2014): ЩИТОВИДНАЯ ЖЕЛЕЗА. Правая доля 6x6x17мм. Перешеек 2мм. Левая доля 7x5x18мм. Контуров ровные. Паренхима однородной структуры. Эхогенность обычная. Васкуляризация не изменена.
10. ЭКГ (08.09.2014): Вертикальная ЭОС. Выраженная синусовая аритмия 111-166. На фоне беспокойства. Снижен вольтаж QRS в стандартных отведениях и левых грудных отведениях.
11. КЭЭГ (09.09.2014г.): По данным КЭЭГ, продолженная региональная или генерализованная эпилептиформная активность в коре б.п. не выявляется. Регистрируются грубые общемозговые изменения б.э. активности, выраженные по органическому типу без проявления очаговых и пароксизмальных паттернов.
12. Эхо-КГ (12.09.2014): ЛДЖ 27/13мм. EF 85%. Е/А 1,6. КЛАПАНЫ ИНТАКТНЫ. ВЫПОТ В ПОЛОСТИ ПЕРИКАРДА У ВЕРХУШКИ 3 мм.
13. КТ шейного отдела позвоночника (08.09.2014): Клинически значимых особенностей со стороны шейного отдела позвоночника не выявлено. В задней дуге С1 по средней линии щелевидный дефект (или сниженная оссификация). Ось позвоночника на уровне исследования не изменена. Позвонки по возрасту обычной конфигурации, структуры, нормальной высоты. Положение зубовидного отростка С2 по средней линии. Межпозвонковые диски визуализируются нормально. Вертебральный канал и БЗО обычного размера. Спинальный мозг нормального диаметра. в ЗЧЯ расширена большая затылочная цистерна.
14. Обследование в лаборатории ДНК диагностики МГНЦ РАМН (16.09.2014г.): Проведено исследование ДНК в промоторной области гена UGT1. В результате исследования зарегистрировано увеличение числа "ta" повторов в гомозиготном состоянии (7 повторов), что приводит к снижению функциональной активности белка UDP-глюкозилтрансферазы. Полученные молекулярно-генетические данные подтверждают диагноз «синдром Жильбера».
15. Обследование в лаборатории НБО МГНЦ РАМН: сдан анализ крови на поиск частых мутаций в гене SURF1, NDUFA1 - анализы в работе. (Через 1 месяц созвониться с лабораторией и узнать результаты тел: 8 -(499)324-20-04, или по электронной почте nbo-resultat@yandex.ru).

Консультации специалистов:

1. Ортопед (17.09.2014г.): На КТ шейного отдела позвоночника по сравнению с данными от ноября 2013года с положительной динамикой в виде появления ядра окостенения зуба С1, что соответствует возрастной норме.
2. Офтальмолог (11.09.2014г.): Vis OU следит за предметами. Dev O. OU спокойны. Среды прозрачны. Глазное дно – ДЗН бледно-розовые, монотонные, границы четкие. Артерии умеренно сужены. Ход сосудов не изменен. Макулярная зона – рефлексы ступеваны. По периферии сетчатки определяются дополнительные рефлексы. Дз: OU частичная атрофия зрительного нерва. Нельзя исключить обменные нарушения. Рекомендовано: нейротрофическая терапия. В OU Тауфон 4% по 1 кап каждые 15 минут в течение часа x 2 раза в день – 2 недели.
3. Гастроэнтеролог (09.09.2014): Ребенок с органическим поражением ЦНС, вероятно с гемолитической анемией. Убедительных данных за гастроэнтерологическую патологию нет. Белково-энергетическая недостаточность с дефицитом массы. Рекомендовано: кровь на альфа1 антитрипсин, консультация гематолога.

Терапия в отделении:

1. Карнитен 2,5 мл + 100 мл 5% Глюкоза в/в капельно с 09.09. по 16.09.2014г.
2. Цитофлавин 5,0мл + 100 мл 0,9% NaCl в/в капельно с 10.09. по 18.09.2014г.
3. Реамберин 50мл в/в капельно с 10.09. по 16.09.2014г.
4. Глицин (0,1) ¼ таб x 2 раза в сутки с 04.09. по 18.09.2014г.
5. Элькар 30% 0,5мл x 3 раза в сутки с 04.09. по 08.09.2014г.
6. Урсофальк (250) 1/3 капсулы на ночь с 05.09. по 18.09.2014г.
7. ЛФК курс прикладной кинезотерапии по методу Войта на спине x 2 раза в сутки, на боках 1 раз в сутки с 09.09. по 18.09.2014г.

На фоне терапии состояние ребенка с положительной динамикой в виде увеличения двигательной активности, улучшения общего самочувствия, уменьшения иктеричности кожных покровов.

детям-инвалидам Удмуртии