

тяжелобольным детям Удмуртии

Выписка из истории болезни №88815

Загуменова Алина Николаевна находилась на стац. лечении в отделении паллиативной мед. помощи детям БУЗ УР РДКБ МЗ УР с 21.11.24 с д-зом: G31.8 Дегенеративное заболевание нервной системы (глутаровая ацидурия тип 1 тип) с формированием симметричных структурных изменений базальных ядер, гипоплазией мозолистого тела, участками кистозно-глиозных изменений в правой гемисфере мозжечка, заместительной смешанной гидроцефалии по МРТ г/м от X/2024 г. в виде грубого спастического тетрапареза, умеренного подкоркового синдрома, умеренного бульбарно-псевдобульбарного синдрома, глубокой умственной отсталости. Структурная эпилепсия, период неполной медикаментозной ремиссии. Выраженная ЭПМР, ЭРР.

Осл.е: Кахексия. Нормохромная анемия 1 степени (анемия хронического заболевания). Конрактурты крупных суставов конечностей. Миокардиодистрофия. НРС по типу желудочковой экстрасистолии. ХСН 0. Синдром мальабсорбции. Гипопротеинемия.

Соп.: В37.2 Кандидоз кожи, В.37.3 Кандидоз вульвы и вагины. Ангионейропатия сетчатки обоих глаз. Дисфункция билиарного тракта с синдромом дисхолии (по УЗИ внутренних органов от X/2024 г.). Реактивный гепатит средней степени тяжести. Асцит. ИМВП, катетерассоциированный цистит ПНО.

Больна с рождения-отставала в психомоторном и речевом развитии. В 09.2013г. выставлен д-з: Глутаровая ацидурия 1 тип. Симптоматическая эпилепсия. С 2014г. и 2018г. стационарное лечение в РДКБ г. Москва. Постоянно получает: низкобелковую диету со специализированными смесями, элькар, курсами циклодол и нитразепам. Ребенок инвалид до 18 лет, признан паллиативным. Эпиприступы с ноября 2012г. (2г 2 мес.), назначался конвулекс, далее, учитывая подтвержденный диагноз, переведена на кеппру по 0.7 мл 2р в день. 10.10.24 с 7 утра мама заметила приступ с утратой сознания, судорожные подергивания в конечностях в виде вытягивания конечностей и подергивания жевательных мышц лица, после приступа ребенок не проснулся, судороги периодически повторялись.

Самостоятельно обратились в приемный покой по м/ж. На момент осмотра ребенок без сознания. Периодически судороги в ногах и жевательных мышца лица. Оказана помощь в Алнашской РБ: сибазон 1.0 мл в/м - через 5 мин судороги прекратились. Диагноз: G 41.9 Эпистатус от 10.10.2024г. G 31.8 Дегенеративное заболевание нервной системы. Глутаровая ацидурия тип 1. Спастическая тетраплегия выраженная. Спастико-гиперкинетический синдром. Подкорковый синдром (дубль-атетоз). Псевдобульбарный синдром. Выраженная ЭПМР, ЭРР, алалия. Симптоматическая эпилепсия. СИТО: конс! по телефону с республиканским детским консультативным центром РДКБ (Максимов А.С.), рекомендована маршрутизация в реанимацию Можгинской РБ. Из Можгинской РБ бригадой РКЦ переправлена в ОРИТ РДКБ, где находилась с 10-11.10.24. С 11.10 по 14.10 переведена в педиатрическое боксированное отделение, учитывая повышение СРБ, прокальцитонина. 14.10.24 переведена в ПНО№1 для коррекции схемы АЭП, где находилась до 28.10.24 (в ОРИТ с 17.10.24 по 28.10.24), для дальнейшего лечения направлена в ОПМПД., где находилась с 28.10.24 по 14.11.24. В связи с ухудшением состояния вновь переведена в ОРИТ РДКБ, где находилась до 21.11.24. Затем вновь переведена в ОПМПД.

За время нахождения в отделении состояние оставалось тяжелым за счет неврологического дефицита на фоне основного заболевания, осложнений. При выписке: Положение вынужденное, выраженные конрактурты и деформации суставов. Тургор и эластичность тканей значительно снижены. Кожные покровы бледно-розовые, сухие, теплые на ощупь. Отеков нет. По телу сохраняются единичные пятна-папулезные элементы бл розового цвета. Видимые слизистые чистые, бледно-розовые. Дыхание самостоятельное, аускультативно проводится равномерно по всем легочным полям, хрипов нет. ЧДД 20 в мин. SpO2 98 %. Гемодинамика стабильная. Пульс на периферических артериях удовлетворительного наполнения и напряжения. Симптом «бледного пятна» 3 сек. Тоны сердца приглушены, ритмичные, ЧСС 110 в мин. Живот мягкий, безболезненный. Паренхиматозные органы не увеличены. ЭП ч/з НГЗ, усваивает. Стул самостоятельный, 1р/сут Диурез достаточный.

Консультации: невролог: 25.11.24 Жалобы: на дистонические атаки в течение дня, уредились на фоне комбинации терапии: клоназепам+баклофен, уменьшился мышечный тонус, даже несмотря на отмену циклодола и нитразепама.

На сегодняшний день принимает элькар, баклофен, леветирацетам, клоназепам.

Неврологический статус: кахексична, отеки периорбитальные умеренно выраженные, отеки на стопах, голенях, на кистях, предплечьях. Руки согнуты в локтях и приведены к туловищу, ноги более расслаблены, голова по средней линии. Менингеальных знаков нет. Лицо с легкой асимметрией, оси глаз установлены прямо, взгляд сосредотачивает, но за предметом не следит. реакции зрачков на свет замедленные. Язык в полости рта, глоточный и небный рефлекс снижены, установлен назогастральный зонд для кормления. Крик монотонный, громкий. Мышечная сила в руках 1 б, в ногах 1 б. Мышечный тонус в руках выраженный спастический (уменьшился), в ногах спастический (уменьшился). Множественные грубые конрактурты суставов конечностей, деформация позвоночника, подвывихи тазобедренных суставов. Сухожильные рефлексы торпидные без четкой разницы. Симптом

Бабинского (-) с 2х сторон. Координаторную сферу не оценить достоверно.

Не переворачивается, сидит с поддержкой, голову удерживает непродолжительно.

Диагноз: Глутаровая ацидурия тип 1 (мутация в гене GCDH NM_000159.3:c.1204C>T (p.R402W) в гомозиготном состоянии) в виде грубого дистонического синдрома (дистонические атаки), грубого центрального тетрапареза с множественными контрактурами суставов конечностей, грубыми бульбарными нарушениями (установлен НГЗ), симптоматической эпилепсии с редкими генерализованными тоническими приступами с фокальным моторным началом (последний в октябре 2024). Метаболический криз от 10.2024

Рекомендации: -продолжить титрацию клоназепама: клоназепам 0.5 мг по 1/4 таб утром и 1/2 таб вечером (0,375 мг в сутки), при необходимости возможна титрация до 1 мг в сутки и более при необходимости.

-продолжить принимать баклофен в прежней дозировке: по 1/2 таб утром-1/2 таб в обед и 1/4 таб вечером, далее при необходимости возможно увеличение до 1/2 таб 3 раза в сутки (1,92мг/кг/сутки). -продолжить принимать леветирacetам и левокарнитин в прежней дозировке.

-при возбуждении ситуационно: аминофенилмасляная кислота 250мг по 1/2 таб однократно

-рибофлавин 100-300мг в сутки

-контроль КЩС крови, БХ крови - глюкоза, остаточный азот

28.11.24 Жалобы: на повышенный мышечный тонус, а также периодические дистонические атаки в течение дня, уредились на фоне комбинации терапии: клоназепам+баклофен, уменьшился мышечный тонус, даже несмотря на отмену циклодоло и нитразепама.

На сегодняшний день принимает элькар, баклофен, леветирacetам, клоназепам.

Неврологический статус: кахексична, отеки периорбитальные умеренно выраженные, отеки на стопах, голенях, на кистях, предплечьях. Руки согнуты в локтях и приведены к туловищу, ноги более расслаблены, голова по средней линии. Менингеальных знаков нет. Лицо с легкой асимметрией, оси глаз установлены прямо, взгляд сосредоточивает, но за предметом не следит, реакции зрачков на свет замедленные. Язык в полости рта, глоточный и небный рефлекс снижены, установлен назогастральный зонд для кормления. Крик монотонный, громкий. Мышечная сила в руках 1 б, в ногах 1 б. Мышечный тонус в руках выраженный спастический (уменьшился), в ногах спастический (уменьшился). Множественные грубые контрактуры суставов конечностей, деформация позвоночника, подвывихи тазобедренных суставов. Сухожильные рефлексы торпидные без четкой разницы. Симптом Бабинского (-) с 2х сторон, Координаторную сферу не оценить достоверно.

Не переворачивается, сидит с поддержкой, голову удерживает непродолжительно.

Диагноз: глутаровая ацидурия тип 1 (мутация в гене GCDH NM_000159.3:c.1204C>T (p.R402W) в гомозиготном состоянии) в виде грубого дистонического синдрома (дистонические атаки), грубого центрального тетрапареза с множественными контрактурами суставов конечностей, грубыми бульбарными нарушениями (установлен НГЗ), симптоматической эпилепсии с редкими генерализованными тоническими приступами с фокальным моторным началом (последний в октябре 2024). Метаболический криз от 10.2024

Рекомендации:

-продолжить принимать клоназепам в прежней дозировке: клоназепам 0.5 мг по 1/4 таб утром и 1/2 таб вечером (0,375 мг в сутки), при необходимости возможна титрация до 1 мг в сутки и более

-увеличить дозировку баклофена: баклофен 10мг по 1/2 таб утром-1/2 таб в обед и 1/2 таб вечером (1,92мг/кг/сутки).

-продолжить принимать леветирacetам и левокарнитин в прежней дозировке

-при возбуждении ситуационно: аминофенилмасляная кислота 250мг по 1/2 таб однократно

-рибофлавин 100-300мг в сутки

-контроль КЩС крови, БХ крови - глюкоза, остаточный азот

-консультация невролога по необходимости

10.12.24 Рекомендации:

-дозировка клоназепама увеличивается: клоназепам 0.5 мг по 1/2 таб утром и 1 таб вечером до 13.12.24, а с 13.12.204 увеличение дозировки до 1/2 таб утром и 1 таб вечером (0.75мг в сутки), далее при необходимости возможна титрация до 1 мг в сутки и более либо смена баклофена на тизанидин

-баклофен в прежней дозировке: баклофен 10мг по 1/2 таб утром-1/2 таб в обед и 1/2 таб вечером (1,92мг/кг/сутки).

-продолжить принимать леветирacetам и левокарнитин в прежней дозировке

-при возбуждении ситуационно: аминофенилмасляная кислота 250мг по 1/2 таб однократно

-рибофлавин 100-300мг в сутки

-контроль КЩС крови, БХ крови - глюкоза, остаточный азот

-консультация невролога по необходимости

12.12.24 Рекомендации:

-дозировка клоназепама увеличивается: с 13.12.2024 утренняя доза клоназепама 0.25мг, вечером 0.5 мг (0,75мг в сутки)

Далее при необходимости возможна титрация до 1 мг в сутки и более либо смена баклофена на тизанидин

-баклофен в прежней дозировке: баклофен 10мг по 1/2 таб утром-1/2 таб в обед и 1/2 таб вечером (1,92мг/кг/сутки).

-продолжить принимать леветирacetам и левокарнитин в прежней дозировке

Остальные рекомендации продолжать + подключить ЛФК на ежедневной основе

16.12.24 Рекомендации:

-клоназепам принимать в прежней дозировке: утренняя доза клоназепама 0.25мг, вечером 0.5 мг (0,75мг в сутки)

-дозировка баклофена корректируется: баклофен 10мг по 1/2 таб утром-1/2 таб в обед, вечернюю дозировку отменить

Код услуги	Наименование услуги	Ед. измерения	Результат	Норм. диапазон	Критич. диапазон	Комментарий
A09.05.003.037	мочевиты	%	6			
A09.05.003.008	лейкоциты	%	8			

Код услуги	Наименование услуги	Ед. измерения	Результат	Норм. диапазон	Критич. диапазон	Комментарий
A09.05.020.001	креатинин	ммоль/л	3	2.9 - 7.5		
A09.05.023.005	глюкоза	ммоль/л	18.03	18 - 65		
A09.05.010	общий белок	г/л	4	3.3 - 5.6		
A09.05.042	АЛТ	Ед/л	36 ▼	60 - 80		
A09.05.041	АСТ	Ед/л	71	0 - 33		
A09.05.021	общий билирубин	ммоль/л	26	0 - 31		
A09.05.022.001	прямой билирубин	ммоль/л	5.92	1.7 - 20		
A09.05.022.002	непрямой билирубин	ммоль/л	2.7	0 - 4		
A09.05.032	кальций	ммоль/л	1.22	1.7 - 20		
A09.05.033	фосфор	ммоль/л	1.93 ▼	2.1 - 2.6		
A09.05.009.003	СРБ	мг/л	1.09	0.95 - 1.65		
			1.5 ▲	0 - 5		

Код услуги	Наименование услуги	Ед. измерения	Результат	Норм. диапазон	Критич. диапазон	Комментарий
A09.05.031	калия	ммоль/л	4.37	3.4 - 5.1		
A09.05.030	натрий	ммоль/л	141.1	135 - 145		
A09.05.034	хлориды	ммоль/л	101.7	98 - 107		

Код услуги	Наименование услуги	Ед. измерения	Результат	Норм. диапазон	Критич. диапазон	Комментарий
A09.05.282.002	МСНС	г/л	316 ▼	320 - 360		
A12.05.124.001	MCV	фл	87.7	73 - 95		
A09.05.282.001	МСН	пг	27.7	26 - 32		
A12.05.122.001	RDW	%	12.6	11.5 - 15		

Получила лечение: п/судорожные (клоназепам, левитирацетам), фенибут, баклофен, ферменты (панкреатин), левокарнитин, аспаркам, мочегонные (фуросемид), фенистил, сулрастин, папаверин, флуконазол, кларуктам, ванкомицин, ибупрофен, транексам, фурагин, вв кап: глюкоза, KCl, MgSO4, липиды, физ.раствор.

Рекомендации:

- Наблюдение специалистами (педиатр, невролог, гематолог, кардиолог, нефролог) по месту жительства
- Питание через назо-гастральный зонд согласно рекомендациям РДКБ г Москва (прилагаются)
- Метаболическая терапия: левокарнитин 200 мг/кг/сут
- Ферментотерапия (панкреатин)
- П/судорожные препараты: левитирацетем 10% 1 мл * 2р, клоназепам 0.5мг по 1\2т * 1р (10.00), 1т*1р (20.00)
- баклофен 10 мг 1\2т * 2р (утро, день)
- фенибут 250 мг * н\ночь - фенистил 10 кап * 3р
- Контроль массы тела, введенной\выделенной жидкости
- лабораторный контроль: ОАК, ОАМ б\химия крови (печеночные пробы, белок, альбумины, сахар, электролиты) через неделю, затем, при нормальных показателях 1р в 3 мес.
- УЗИ вн. органов, почек 1р в 3 мес. - профилактика пролежней, гипостатической пневмонии
- см назн. гематолога от 23.12.24 (МИС)

Зав. ОПМПД

Тетерин С.Б.

Центр ЗАВТРА!
тяжелобольным детям Удмуртии