

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Научный центр здоровья детей» НИИ профилактической педиатрии и восстановительного лечения Консультативно-диагностический центр  
119991 Москва, Ломоносовский проспект, 2, стр. 1  
Тел.: 8 (495) 967-14-20  
Возраст 6 лет 4 мес

09 июня 2015 г.

**ВРАЧЕБНОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ**  
по специальности: Неврология

**ЖАЛОБЫ**

На задержку психоречевого развития.  
Говорит до 7 слов, слогами. 2 фразы.  
На периодическое недержание мочи во время сна (часто до 1,5 месяцев подряд)  
Беспокойный ночной сон.  
Запоры.

**КРАТКИЙ АНАМНЕЗ**

От 1 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания в 1 триместре. Роды в срок, обвиты пуповиной вокруг шеи, по Апгар - 8/8 баллов, масса - 2890, длина - 51 см. Конъюгационная желтуха. Скрининг ?. Тест ОАЭ - ? Выписан на 5 сутки в удовл. состоянии.  
Раннее моторное развитие: по возрасту, ходит с 11 месяцев. НА 1 году жизни отмечали активное гуление и лепет.  
Первые слова с 11 месяцев.  
Нарушение прибавки в весе на 1 году жизни. Нарушения сна с 1 года жизни.  
В возрасте 1,5 месяцев эпизод апноэ. Госпитализирован, выявлено повышение щелочной фосфатазы.  
В возрасте 3 лет обследован у генетика, кариотип в норме. Аминокислоты мочи и крови в пред. нормы.  
При повторной сдаче аминокислот в гемотесте - повышение аланина, орнитина.  
В возрасте 3 лет ЭЭГ-мониторинг дневного сна, выявлены графоэлементы, подозрит. на эпилепсию. Назначен депакин-хроносфера. В связи с возбуждением ребенка мать самост. отменила. Курсами получал кортексин, глицин, фенибут, кавинтон, соннапакс, рисполепт. Со слов матери терапия нейролептиками переносил плохо.  
Алл. реакции: пищевая.  
ЧМТ, судороги, обмороки, нейрожелезные инфекции, операции отриц.  
Отказ от вакцинации.  
Перенесенные заболевания: ОРВИ, бронхит.



**ДАнные ОСМОТРА**



Окружность головы - 53,0 см. Стигмы дисэмбриогенеза: дизотия. Общемозговых симптомов нет. Менингеальные симптомы отрицательны. ЧМН: II – зрение сохранено, D=S. III, IV, VI – глазные щели симметричны, S=D. Движения глаз оценить не представляется возможным в связи с негативной реакцией. Зрачки: округлой формы, 3 мм, D=S, реакция на свет прямая, содружественная сохранены. V – движения нижней челюсти, трофика жевательных мышц не нарушены. VII – иннервация мимических мышц лица: симметрична. VIII – слух сохранен. Нистагма нет, D=S. IX, X – мягкое небо: глотание не нарушено. Фокация не нарушена. Мягкое небо при фокации подвижно. XI – положение плеч, лопаток - симметрично. Грудинно-ключично-сосцевидные мышцы симметричны, голова - по средней линии. XII - положение языка – по средней линии. Двигательные навыки: походка с полиневропатическим компонентом. Объем активных движений не ограничен. Мышечная сила не снижена. Тонус мышц – диффузная гипотония, D=S. Выраженная гипермобильность в суставах, гиперэластичность кожи. Трофика мышц умеренно снижена, D=S. Сухожильные рефлексы с верхних конечностей, с нижних конечностей коленные, ахилловы снижены, D=S. Брюшные рефлексы симметричны. Патологических кистевых, стопных симптомов нет. Захват предметов - без интенции. Нарушений чувствительности, ориентировочно, нет. Тазовые функции: навыки опрятности не сформированы. В сознании, в речи слоги, животных показывает. Стремление к помещению движений в рот, моторная расторможенность.

### ДАННЫЕ ИССЛЕДОВАНИЙ

1.

МРТ головного мозга (01.14.): без патологических изменений.

2.

ЭЭГ бодрствования (03.15.): эпилепт. приступов и их паттернов не отмечено.

### ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

Нарушение психоречевого развития. Атипичный аутизм.

Синдром дисплазии соединительной ткани, недифференцированная форма.

### РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Сурдолог
2. Анализ крови на аммоний
3. Эндокринолог
4. Гастроэнтеролог
5. ЭЭГ-мониторинг дневного сна (1-2 часа) + бодрствование (фотостимуляция) - накануне ночной со сократить на 4 часа (либо ЭЭГ-мониторинг ночного сна)
6. Курсы массажа и ЛФК №10 1 раз в 4 месяца (при отсутствии сомат, противопоказаний)
7. Секвенирование генов спектра аутизма ("Геномед" - панель "Аутизм")
8. Повторный осмотр невролога с результатами ЭЭГ
9. Занятия с логопедом, дефектологом регулярный

Врач



Пилия Александровна