

**Жалобы**

Жалобы на регресс психо-моторного развития (не сидит, переворачивается, голову держит непродолжительно; перестал говорить "мама", "папа", не интересуется игрушками).

Себя не обслуживает, самостоятельно не ест, поперхивается жидкой пищей. Предметы в руках не удерживает. В поведении капризный, не позволяет прикасаться к себе, спит днем плохо, беспокойно, ночью периодически также беспокойный сон. На свое имя не отзывается. Приступы по типу вытягивания в дугу, замирания, поворот головы и глаз в сторону, задерживает дыхание, несколько раз в день (до 15 раз за день), не каждый день, на дозировке депакина 200 мг/сутки - учащение приступов. Приступы при пробуждении, чаще в бодрствовании.

**Анамнез заболевания**

Болен с раннего возраста, обращала на себя внимание задержка моторного развития. НСГ 1г.5 мес - Эхопризнаки последствия гипоксического поражения. Нельзя исключить status marmoratus. Обследован в ПНО№2 РДКБ в сентябре 2021 года, выставлен д-з нейродегенеративное заболевание неуточненное.

ТМС 17.12.21 Данных за наследственные аминокатазии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.

В сентябре 2021 года умел ходить с поддержкой за обе ручки, ползал, сидел, говорил несколько простых слов. Затем постепенно начал утрачивать психо-моторные навыки.

Консультирован кардиологом в январе 2022г. проведено ЭКО-КГ (сократимость удовлетворительная, клапанный аппарат без изменений) миокардиодистрофия. ЛХЛЖ, ХСН 0.

Консультация генетика - нейродегенеративное заболевание неуточненное. Рекомендована консультация в МГНЦ очно.

В январе -феврале 2022 находился на стац. лечении в пно 2рдкб с д-зом: нейродегенеративное заболевание с регрессом психо-моторного развития. Проведено МРТ ГМ - Симметричное диффузное изменение мр-сигнала от перивентрикулярного белого вещества больших полушарий, вероятные признаки лейкоэнцефалопатии.

**Анамнез жизни**

НПР с регрессом. Аллергические реакции на лекарственные препараты отрицает. Наследственность не отягощена. Лекарственные средства на постоянной основе принимает -депакин по 50 мг 2 раза в сутки.

**Объективный статус**

Реакция на осмотр негативная, осмотру поддается плохо, плачет, сопротивляется, взгляд не фиксирует, за предметом не следит. Активной речи во время осмотра нет, инструкции не выполняет, на имя не отзывается. Крик тихий, голос периодически хрипловат. Вегетососудистая система: небольшая мраморность кожных покровов. Менингеальные симптомы: нет. Голова обычной формы, ОГ 51 см. Кости черепа: нормальные. Швы: сомкнуты. Большой родничок закрыт. Малый родничок: закрыт. Лицо: симметричное. Глазные щели симметрично, симметричная. Разрез глаз обычный. Альтернирующий расходящийся страбизм, за счет правого глаза. Глоточный рефлекс снижен. Мышечный тонус в конечностях - в руках: проксимально спастический, дистально гипотонус. D>S; в ногах - дистония: умеренный, гипотонус проксимально, пирамидный дистально, без четкой разницы. D>S Сухожильные и периостальные рефлексы с рук - оживлены, с ног - оживлены, без четкой разницы. Брюшные рефлексы - живые. Рефлекс Бабинского (+) с 2х сторон. Тугоподвижность голеностопных суставов, грубее справа. Из положения лежа на спине самостоятельно переворачивается на живот.

Во время осмотра приступ: заведение глаз вправо, руки поджаты в локтевых суставах, ноги вытянуты, задержка дыхания, слюнотечение, 1 минута, не реагировал на обращения.

**Заключение**

На основании жалоб, анамнеза заболевания и клинико-лабораторных данных выставляю диагноз.

**Диагноз основной (расшифровка)**

GM ганглиозидов 1, тип 2.

Грубый смешанный тетрапарез, умеренные бульбарные нарушения. Эпилепсия структурная, с частыми полиморфными приступами.

**Рекомендации, назначения**

вес 14 кг.

-наблюдение невролога в динамике.

-позиционирование в кровати.

-ЛФК в домашних условиях.

- медикаментозное лечение:

Сироп леветирацетам 100мг/мл по 1,4 мл 2 раза в сутки (2,8 мл=280мг/сутки=20мг/кг/сутки) 2 недели, затем по 2,1 мл 2 раза в сутки (420мг/сутки=4,2мл/сутки=30мг/кг/сутки) длительно.

вальпроевая кислота 100 мг по 1/2 пакетика 2 раза в сутки, после введения леветирцетама через 1 месяц депакин одномоментно

убрать.

-повторно на прием через 1 месяц.