

Эпикриз

на ребенка Хмелева Артема Андреевича

Диагноз: Кистозная мальформация задней черепной ямки (вариант Денди-Уокера). Спастический тетрапарез, легкой степени в верхних конечностях, умеренный в нижних конечностях. Атактический синдром, легкой степени. Задержка формирования когнитивных функций и речи. Нарушение функции тазовых органов вследствие отсутствия контроля.

Спастическая тугоподвижность суставов верхних и нижних конечностей. ФН1 ст. Врожденная воронкообразная деформация грудной клетки 1 ст. Нарушение осанки по сколиотическому типу. Вальгусная деформация обеих стоп.

Поликистоз почек, аутосомно-рецессивный тип.

Акушерский анамнез: ребенок от 5 беременности, протекавшей без патологии, роды 5, срочные в 37 нед., кесарево сечение, второй из двойни, оценка по Апгар 6-8 баллов. Вес при рождении 2870 гр., рост 51 см.

СПД: 1) дихориальная диамниотическая двойня

2) В 2004 г. ребенок умер в 3 года - ВПР ЦНС (синдром Денди-Уокера)

3) ВПР 2 плода - синдром Денди-Уокера, поликистоз почек, в 19 нед. пренатальный консилиум.

4) В анамнезе: ОРЗ, варикозная болезнь нижних конечностей, киста яичника, эрозия шейки матки.

С 13.06.2017 г. по 21.06.2017 г. - находился на стационарном лечении в БУЗ УР "ГРКБ МЗ УР" в ОПНН с диагнозом: Сочетанное поражение ЦНС (ВПР, гипоксия), купируемый синдром угнетения, субкомпенсированный гипертензионный синдром. ВПР ЦНС: Аномалия Денди-Уокера, гипоплазия червя и обоих полушарий мозжечка. Конъюгационная желтуха легкой степени. ОО. НК0. Второй из двойни.

НПР: голову держит с 4-х мес., сидит с 1 г. 9 мес., ползает с 2-х лет., стоит у опоры с 2 лет 4 мес. Начал самостоятельно делать первые шаги с 3 лет 6 мес. Речь не развита. Сам себя не обслуживает.

Наследственность: отец - здоров, мать - варикоз вен нижних конечностей.

Аллергоанамнез: б/о

Перенесенные заболевания: ОРЗ, поликистоз почек.

Проф. прививки: мед. отвод, реакция Манту (21.08.18 г.)

Неврологический статус: Голова гидроцефальной формы. ЧМН-зрачки средней величины, фотореакции живые, расходящийся страбизм, движения глазных яблок в полном объеме, носогубные складки симметричные, язык по средней линии.

Мышечный тонус повышен по пирамидному типу, грубее в ногах. Сухожильные рефлексы оживлены с рук D > S с ног D = S. Симптом Бабинского с 2-х сторон. Сила мышц в руках - 4,0 балла, в ногах - 3,0 балла. Стоит и ходит при поддержке, с опорой на внутренний свод стопы. Легкая атаксия при вертикализации. Чувствительные нарушения не выявлены. Вегетативная нервная система - б/о. Тазовые нарушения в виде подтекания мочи, склонность к запорам.

Консультация нефролога 09.06.21 г. - Аномалия развития почек - поликистоз почек, «инфантильный тип», аутосомно-рецессивная поликистозная болезнь почек, клинически. Хроническая болезнь почек С1-2 стадии. Вторичный хронический пиелонефрит на фоне «инфантильного поликистоза почек, латентное течение. АРПКБП с фиброзом печени (не исключена) Угроза прогрессирования ХПН. Вторичный пиелонефрит, латентное течение.

Конс. ортопеда 06.20 г. - Спастический тетрапарез. Спастическая тугоподвижность суставов верхних и нижних конечностей. ФН1 ст. Врожденная деформация грудной клетки 1 ст. Пяточно-вальгусные стопы легкой степени.