

**Бюджетное учреждение здравоохранения Удмуртской Республики «Республиканская детская
клиническая больница Министерства здравоохранения Удмуртской Республики»**
426009, РОССИЯ, УДМУРТСКАЯ РЕСП, Г ИЖЕВСК, ЛЕНИНА УЛ, д 79

Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям Удмуртии

Выписка

из медицинской карты № 43469 стационарного больного

1. Фамилия, имя отчество - Ильин Григорий Александрович
2. Дата рождения

4. Место работы - учащийся школы

5. Кем направлен - поликлиника по м/ж

6. Госпитализирован - планово

7. Психоневрологическое отделение для детей

8. Ф.И.О. лечащего врача - ШТИНА МГ

9. Дата поступления - 29.05.2023

10. Дата выписки - 08.06.2023

11. Диагноз направившего учреждения - G72.9

12. Диагноз клинический, заключительный,

Основной: G72.9 Синдром Виттевин-Колк, умеренный периферический тетрапарез, легкие глазодвигательные нарушения, легкая псевдобульбарная дизартрия, легкие когнитивные нарушения, умеренный церебраостенический синдром, умеренный неврозоподобный синдром на фоне резидуально-органического поражения ЦНС (очаговые изменения белого вещества мозга преимущественно лобных долей по МРТ головного мозга от 10.2021г.) F 06.7.

Сопутствующий: Миопия сл. ст. Ои. Экзофтальм Ои. Ангиопатия сетчатки Ои. ДСУ: миграция водителя ритма. Брадиаритмия. НТК1 ст. НК0. Гипоплазия гонад. Микропенис. Гипоплазия мошонки. Подковообразная почка. Каликоэктазия слева. Аберрантный сосуд почки. Нарушение осанки по сколиотическому типу, ФНО Плоско-вальгусные стопы, ФН1 степени. Снижение мелкой моторики кистей. Переходный поясничный позвонок S 1, люмболизация. Дорзальные протрузии м/п дисков L4-L5. L5-S1. Состояние после проктопластики по Pena (15.02.2012, Ижевск) по поводу ВПР: атрезия ануса, свищевая форма.

Диагноз выставлен на основании жалоб, анамнеза, данных объективного и инструментального обследования
Жалобы: быстрая утомляемость, слабость в ногах, в руках, неловкость движений, испортился почерк, ухудшилась походка. Быстрое снижение зрения, расходящееся косоглазие одного глаза, сейчас носит очки. Сон не нарушен. Приступов с потерей сознания нет. Эмоционально лабильный, появились страхи. Учится в о/школе, не успевал писать, ПМПК рекомендовано адаптированная программа. Днем эпизодов неудержания мочи нет, ночью до 1 раза в неделю, но не каждую неделю. Имеет группу инвалидности до 12.2022

Быстро утомляется в течение дня. Сложно сконцентрироваться

При ходьбе подкашиваются ноги, может упасть

При эмоциональном возбуждении отмечается высокоамплитудное подергивание в руках

Иногда навязчивые моргания глазами

Онемение в спине, конечностях периодически

Анамнез заболевания: С рождения отставание в интеллектуальном, речевом плане, энурез. Со школьного возраста - неврозоподобный синдром. С рождения на учете у хирурга- атрезия ануса. С 2022 у нефролога, уролога - подковообразная почка, гипоплазия мошонки, полового члена.

Выявлен методом молекулярной диагностики синдром Виттевин-Колк. Был обследован в ПНО №1 в 2022 г., далее был обследован в нефрологическом отделении в 2022. В декабре в лечение получал элькар, мексидол. Поступает повторно для восстановительного лечения

13. Неврологический статус:

Сознание ясное, на осмотр реакция адекватная. Голова правильной формы. Глазные щели симметричные. Зрачки средней величины, фотореакция сохранены. Движения глазных яблок в полном объеме, конвергенция ослаблена с левого глаза. Лицо симметричное. Язык по средней линии. Глубокие рефлексы с рук живые, S=D, с ног снижены S=D. Брюшные рефлексы живые, ранние. Мышечная сила в верхних конечностях 3 балла, в нижних конечностях 3 балла. Мышечный тонус в конечностях диффузно снижен. Координаторные пробы выполняет удовлетворительно. В позе

Ромберга покачивание. Патологических стопных знаков нет. Тазовые функции контролирует. Походка неловкая, сложно ходить на "пятках", из положения сидя, встает "лесенкой".

Динамика АД: 110/70 - 95/60 мм рт. ст.; Ps 85-110 уд./мин.

14. Данные обследования (с указанием дат):

Консультация офтальмолога от 30.05.2023: Жалобы

На сниженное зрение. Направлен неврологом . .

Анамнез заболевания:

Снижение зрения с 1 класса .Очки с 2 класса.Лечение не проводят.

. Наследственность:у мамы и папы сниженное зрение

Аллергологический анамнез: пищевая

Общий осмотр

VOD 0,1(-2,0)1,0 в\о0,7 R -2,5 d cyl 00 * ax d

VOS 0,1(- 3,5)0,9 в\о 0,8 R -3,25 d cyl -1,25 * ax 101 d

Объективно:

Взгляд фиксирует,следит за предметом. В помещении ориентируется уверенно.Оси глаз стоят Од-прямо,Ос-прямо ,периодически уводит кнаружи до 13*.Выраженный экзофтальм Ои.Подвижность гл. яблок в полном объёме. Конвергенция в полном объеме. Оптические среды глаз прозрачны.Роговица прозрачна,зеркальна,сферична.Передняя камера средней глубины.БМС:) Слизистая розовая .чистая Веки не изменены. Зрачки D=6,6 мм. S= 6,9 мм,реакция на свет живая ,содружественная сохранена.Характер зрения периодически одновременный и монокулярный(поочередный.)

Глазное дно: ДЗН розовые, Границы дисков четкие. Соотношение вен/артерий 3,5\1,3. Сетчатка прозрачна.Очагов нет

Заключение:Н521 Миопия сл. ст. Ои. Экзофтальм Ои. Ангиопатия сетчатки ОИ.

Рекомендации, назначения

-режим зрительной нагрузки и отдыха

Фенилэфрин 2,5% 5мл по 1 кап. В кажд. Глаз на ночь чдень 1 мес 4 ргод

-упражнения для глаз ежедн.

-ТДО»Зеница» ежедн

-аппаратное лечение «Визотроник» №10 2 ргод

-Диета богатая Вит. и микроэлементами(ВитВ1,цинк,Са,лютеин,зеаксантин)

-Контроль зрения после лечения по мж "Д" набл. по мж

-Подбор оптической коррекции (после лечения)

Дуплексное сканирование артерий почек от 30.05.2023:

Сосудистый рисунок визуализируется до субкапсулярных отделов. К левой половине почки дополнительный сосуд.

ДГ :

Справа на магистральной почечной артерии: Vps 75 см/с, IR 0,65 ; сегментарная артерия IR 0,6 , междолевая артерия IR 0,6 , дуговая артерия IR 0,62 .

Слева на магистральной почечной артерии: Vps 68 см/с, IR 0,65 ; сегментарная артерия IR 0,63 , междолевая артерия IR 0,6 , дуговая артерия IR 0,6 .

Заключение:

Скоростные и резистивные характеристики не изменены.

Эхопризнаки аберрантного сосуда почки.

УЗИ мочевого пузыря от 30.05.2023:

Исследование:

Со слов мальчика - есть позыв к мочеиспусканию.

Мочевой пузырь: объём 80 см3, стенки тонкие, ровные , просвет свободный.

Мочеточники не визуализируются.

Заключение:

Эхопатологии не выявлено.

УЗИ почек от 30.05.2023

Исследование:

При исследовании трансабдоминально впереди от аорты визуализируется паренхиматозный перешеек, соединяющий нижние полюса двух половин подковообразной почки, толщиной 12 мм.

Почка подковообразная, расположена в поясничной области, контуры ровные, четкие. Правая половина 82*39 мм, паренхима 14 мм, левая половина 84*41 мм, паренхима 14 мм. ЧЛС справа не расширена, слева верхняя большая чашечка расширена до 8 мм. КМД сохранена. Конкрементов не выявлено.

При дцк к левой половине почки дополнительный сосуд.

Область надпочечников б/о.

Мочеточники не визуализируются. Объем мочевого пузыря 80 см3.

Заключение:

Эхопризнаки подковообразной почки, каликоэктазии слева (синдром Фрейли?), aberrантного сосуда левой половины почки?

ЭЭГ от 30.05.2023: Очаговой и эпилептической активности не выявлено.

ЭКГ от 30.05.2023: Ритм синусовый нерегулярный ЧСС 75-95 уд/мин. Нормограмма. Вертикальное положение ЭОС.

Консультация мед.психолога от 01.06.2023: проконсультирован

Консультация логопеда от 02.06.2023: Дизартрия.

Консультация физиотерапевта от 31.05.2023: проконсультирован

Консультация психиатра от 31.05.2023: F06.8 Другое непсихотическое расстройство в виде легких когнитивных нарушений, церебрастенического синдрома, неврозоподобного синдрома

Генетические исследования:

04.2020г.Энзимодиагностика - активность измеренных лизосомных ферментов в пределах референсных значений.

2020года. Панель "Миопатия и поясно-конечностные мышечные дистрофии"- патогенных и вероятно патогенных нуклеотидных вариантов, согласующихся с картиной пациента, не выявлено.

08.2020г.Молекулярно-генетический метод для б. Вильсона-Коновалова -молекулярно-генетических изменений не выявлено

19.01.2021г. Методом прямого автоматического секвенирования по Сенгеру. Проведен поиск варианта SIN3A(NM_015477.3) :c.1728_1729del (p.Cys577Ter). Заключение: у Ильина Г.А. выявлен de novo патогенный вариант :c.1728_1729del в гетерозиготном состоянии. У родителей пробанда изменений нуклеотидной последовательности не обнаружено.

10.2021г. ЭМГ: сенсорные и моторные ответы с нижних конечностей в норме.

10.2021. МРТ головного мозга: картина немногочисленных очаговых изменений белого вещества мозга преимущественно лобных долей (наиболее вероятно резидуальные по типу глиоза). Воспалительные изменения среднего уха слева, придаточных пазух носа.

06.06.2022 Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное) Заключение: эхопатологии не выявлено.

13.10.2021 Ультразвуковое исследование органов мошонки. Заключение: Эхо признаки гипоплазии яичек.

13.10.2021 Дуплексное сканирование сосудов мошонки и полового члена кровоток не изменен. Заключение: гипоплазия яичек

07.06.2022 Магнитно-резонансная томография пояснично-крестцового отдела позвоночника Заключение: Признаки переходного поясничного позвонка S1, люмбализация. Изменение статики поясничного отдела позвоночника. Небольшие дорсальные протрузии м/п дисков L4-L5, L5-S1..

06.10.2021г. Консультация генетика. Заключение: Синдром Виттевин - Колка.

10.2021г. Консультация кардиолога: ДСУ: миграция водителя ритма. Брадиаритмия. НТК1 ст. НК0 (Р-дии на руках)

Консультация уролога-андролога апрель. 2021г. : Гипоплазия гонад. Микропенис. Гипоплазия мошонки. Подковообразная почка.

14.11.2022 Консультация нефролога: ВПР МС: подковообразная почка. Фильтрационная ФП сохранена. Нарушение азотвыделительной ФП? Ночной энурез. Синдром Виттевин Колке.

24.05.2021г Консультация хирурга: состояние после проктопластики по Pena (15.02.2012, Ижевск) по поводу ВПР: атрезия ануса, свищевая форма

09.06.2022г. Консультация ортопеда. Заключение: Синдром Виттевин — Колка. Нарушение осанки по сколиотическому типу, ФН0. Плоско-вальгусные стопы, ФН 1 степени. Снижение мелкой моторики кистей. Переходный поясничный позвонок S 1, люмбализация. Дорсальные протрузии м/п дисков L4-L5, L5-S1.(Р-дии на руках)

15. Проведенное лечение:

цитофлавин - в/в кап, массаж спины и конечностей №8, ЛФК, магнит на н/конечности №8

16. Исход заболевания:

С положительной динамикой - меньше утомляемость в конечностях

17. Лечебные и трудовые рекомендации:

Наблюдение и лечение у педиатра, невролога, ортопеда, кардиолога, уролога-андролога, нефролога, психиатра, окулиста по месту мед.обслуживания.

Выполнение рекомендаций ортопеда, кардиолога, уролога-андролога, нефролога, окулиста по м/ж

Цитофлавин по 2т*2 р/дн (у, последний прием до 18ч) - 25 дней, далее

Пентоксифиллин 100 мг по 1\2 тб. *2 раза в день (у,в) в течение 1 месяца, затем

Освобождение от физ-ры на 2023-2024 учебный год.

ноотропы, витамины, метаболиты, ЛФК, массаж, физиотерапия курсами 2-3 раза в год по назначению невролога по м/ж

Повторная госпитализация в отделение планово через 6-8 месяцев (п/а крови, мочи, кала - срок 7 дней, направление от невролога-14 дней, справка о контактах от педиатра и о прививках - срок 2-3 дня). Т. 31-33-77.(доб 418)

Лечащий врач _____ ШТИНА М.Г.

Заведующий отделением _____ ШТИНА М.Г.



Подари ЗАВТРА!
для больных детям Удмуртии



Подари ЗАВТРА!