

Жалобы: Нарушение развития: не сидит, не встает, не ходит, не говорит. Может переворачиваться, встает на четвереньки. Захват предметов нарушен вследствие постоянных насильственных движений в конечностях. Глотание не нарушено. Не обслуживает себя (ложкой не пользуется, не раздевается). Говорит отдельные слоги. Развитие заболевания: С рождения нарушение развития, слабость в конечностях, нарушение развития речи.

Функции газодыхательных органов не нарушены.

Наследственность: отягощена.

МРТ головного мозга от 19.10.18г – киста прозрачной перегородки, порэнцефалическая киста лобной доли слева (в области базальных ядер), не резко выраженная наружная гидроцефалия.

ЧМТ, судороги- отрицает.

Объективно: Черепно-мозговые нервы: глазные щели D=S, зрачки равные, реакция зрачков на свет живая. Носогубные складки симметричные. Язык по средней линии в полости рта, гиперкинезы языка. Голос звонкий. Глоточный рефлекс не нарушен, D=S. Точки выхода тройничного нерва безболезненны. Лобные складки образует. Сухожильные и периостальные рефлексы с рук повышены, D = S. Сухожильные рефлексы с ног повышены, с расширенной рефлексогенной зоной, D=S. Движения в руках и ногах в полном объеме. Сила в конечностях 3 балла. Мышечный тонус дистоничен, снижен диффузно. Брюшные рефлексы живые. Патологические симптомы: рефлексы орального автоматизма, р.Бабинского с 2 сторон. Координаторные пробы не выполняет. Чувствительность оценить сложно, реагирует на тактильные и болевые раздражители. Моторная алалия. Походка и опора нарушены. Гиперкинезы – выраженные (хореоатетоз). Гипергидроз не выражен.

Диагноз: Нейродегенеративное заболевание, глутаровая ацидурия, тип 1, выраженный гиперкинетический, дистонический синдром, умеренная тетраплегия, выраженная задержка психомоторного развития.

Рекомендации:

МСЭ

Лечебное питание (Глутаридон), низко-белковая диета.

Левокарнитин 300мг/мл 1,2мл 3 р/д пожизненно.

Пиритинол по 1 мл 2 р/д 1,5мес.

Баклофен 25 мг по 1/4 таб на ночь 1 р/д 2 мес.

Массаж, гимнастика №10 4 курса в год.

Массаж спины, конечностей №10 4 курса в год.

ЛФК

Контроль офтальмолога, ортопеда, невролога, генетика в динамике.

Повторно ч/з 2 мес.

Калимуллина Е.Х.



Подари ЗАВТРА!
Самосохранение жизни. Счастливый