

Жалобы: некоторая положительная динамика, стал сам ползать, кратковременно сидит, может стоять и ходить у опоры, но равновесие удерживает плохо, падает из-за гиперкинезов. Сам не ходит. Захват предметов нарушен вследствие постоянных насильственных движений в конечностях. Глотание не нарушено. Не обслуживает себя (ложкой не пользуется, не раздевается). Говорит отдельные слоги, появились звукоподражания. Функции тазовых органов не нарушены. Развитие заболевания: с рождения нарушение развития, слабость в конечностях, нарушение развития речи.

Наследственность: отягощена по глутаровой ацидурии.

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: Окр. головы = 46см. 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. Гиперсаливация.

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- гиперкинетическая, опора нарушена. Гиперкинезы – выраженные (хореоатетоз). Гипергидроз не выражен.

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

Рекомендации:

МЭ

Лечебное питание (Глутаридон), низко-белковая диета.

Левокарнитин 300мг/мл 1,3мл 3 р/д длительно, регулярно.

Баклофен 10 мг по 1/4 таб на ночь 2 р/д 3 мес.

Кортексин 5мг в/м №10.

Магния лактат + пиридоксина гидрохлорид по 1/2 таб 1 р/д 1 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!

Специализированный центр реабилитации