

Пациент: АРДАШЕВ МАКАР НИКОЛАЕВИЧ

Дата и время посещения: 06.06.2024 09:30

МО: БУЗ УР "РДКБ МЗ УР"

Профиль: неврологии

ПОДАРИ ЗАВТРА!

Жалобы: повысился тонус в ногах, часто перекрещивает ножки.

Слабость в конечностях, грубее слева, голову удерживает, переворачивается, садится при фиксации ног, не встает, стоит только с поддержкой непостоянно, не ходит, за предметом слежение кратковременное с наклоном головы, взгляд фиксирует не постоянно. Ходит на ходунках. К игрушкам сам тянется правой рукой, захват кистевой. При глотании не поперхивается. Движения конечностей не координированные, объем движений в левых конечностях снижен, левой рукой не пользуется, улыбается, откликается на имя, речь слоговая, слов нет. Обратную речь понимает. Фиксированного поворота головы вправо нет. Кусается.

Себя не обслуживает: ложку не держит, из чашки не пьет, не раздевается. Может сам есть печенье, хлеб.

Мочиспускание, стул регулярные. Сон не нарушен.

Эпилептические приступы с октября 2022г не замечают.

Анамнез: родился доношенным. В развитии отставал (начинал ползать, сидеть). 20.08.2018г упал со стола, ЗЧМТ, ушиб головного мозга, субдуральная гематома,

21.08.2018г оперирован (удаление подострой субдуральной гематомы).

23.08.2018г эпилептический статус, ОНМК по ишемическому типу.

Затем появились гиперкинезы, приступы ежедневные с отведением головы и глаз вправо, тоническим напряжением правых конечностей, клоническими подергиваниями в правой руке. Консультирован в федеральном центре, выявлена Глутаровая ацидурия.

20.08.2018г - ЗЧМТ (упал с высоты письменного стола)

21.08.2018г оперирован (удаление подострой субдуральной гематомы).

23.08.2018г эпилептический статус, ОНМК по ишемическому типу.

31.05.23г – краниопластика трансплантантом (костомбон).

Секвенирование экзона - выявлена мутация в гене GCDH в экзоне 1 в гомозиготном состоянии (описана у пациентов с глутаровой ацидурией).

MPT ГМ от 15.10.17- выявлен ВПР головного мозга, гипоплазия височных долей, арахноидальная киста средней черепной ямки, очаговые изменения перивентрикулярных отделов головного мозга дисмиелогенного характера. Смешанная гидроцефалия.

MPT ГМ от 03.04.18г -Арахноидальные кисты лобно-височных областей. Киста прозрачной перегородки. Нерезко выраженная наружная гидроцефалия.

MPT головного мозга ЗТс от 07.08.19г - Состояние после ЗЧМТ, СПО, посттравматические атрофические кистозно-глиозные изменения правых лобно-теменных отделов, утолщение и изменение коры правых височно-теменно-затылочных отделов с диффузным поражением белого вещества гемисфер головного мозга, вероятно как проявление заболевания из группы лейкодистрофий. Вторичная атрофическая вентрикуломегалия (ликвородинамика скомпенсирована).

MPT головного мозга ЗТс от 30.09.21г - Состояние после ЗЧМТ, СПО, посттравматические атрофические кистозно-глиозные изменения правых лобно-теменных отделов, утолщение и изменение коры правых височно-теменно-затылочных отделов с диффузным поражением белого вещества гемисфер головного мозга, вероятно как проявление заболевания из группы лейкодистрофий. Вторичная атрофическая вентрикуломегалия (ликвородинамика скомпенсирована). Умеренная наружная гидроцефалия, асимметрия гиппокампов без структурных изменений, арахноидальные кисты височно-лобных областей, средней черепной ямки, утолщение ТМ правой лобно-теменной области, киста прозрачной перегородки, синусит.

ВЭЭГ мониторинг от 2022г – не спал, эпилептиформной активности не выявлено, общемозговые нарушения.

Неврологический статус: менингеальные знаки отрицательные. Адекватная реакция на осмотр. Голова округлой формы. ЧМН: Лицо симметричное. Зрение снижено. Зрачки S=D. Реакция на свет живая. Нистагма нет. Глазные щели S=D. Оси глаз параллельные. Движения глазных яблок в полном объеме. Взгляд фиксирует, следит кратковременно. Носогубные складки - S слажена. Язык по средней линии в полости рта. Глоточный рефлекс положительный.

Мышечный тонус повышен, грубее слева, дистоничен. Активные движения снижены в левых конечностях, грубее в руке. Сила мышц слева 2 балла в руке, 3 балла в ноге, в правых конечностях 3 балла. Сухожильные рефлексы высокие, грубее слева. Конрактур нет. Патологические рефлексы + р.Бабинского с 2 сторон. Опора на ноги есть. Гиперкинезы в конечностях, грубее справа. Чувствительность оценить сложно, реагирует на тактильные, болевые раздражители. Вегетативная система не нарушена.

НПР: грубое нарушение моторного, речевого развития. Вес 16 кг.

Диагноз: Глутаровая ацидурия 1 тип.

Синдром детского церебрального паралича, смешанная форма. GMFCS V, CFCS IV, CFCS IV, в форме спастической двойной гемиплегии тяжелой степени в левой руке, умеренной степени в левой ноге, правых конечностях, умеренного гиперкинетического синдрома, глазодвигательных нарушений (левосторонняя гемианопсия), ЧАЗН с 2 сторон, выраженного нарушения двигательного и речевого развития (сенсо-моторная алалия, дизартрия). Умеренная асимметричная субкомпенсированная гидроцефалия, атрофические изменения правого большого полушария, мозолистого тела, обоих гиппокампов, арахноидальные кисты лобно-височных областей, киста прозрачной перегородки.

ЗЧМТ в анамнезе (ушиб головного мозга тяжелой степени со сдавлением правого полушария субдуральной гематомой, травматическое субарахноидальное кровоизлияние, линейного перелома левой теменной кости, вторичного ОНМК по ишемическому типу в бассейне левой СМА, правой ВСА с геморрагической трансформацией).

Структурная фокальная эпилепсия, медикаментозный контроль с октября 2022г, эпилептический статус в анамнезе.

