



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО  
ОБРАЗОВАНИЯ

“РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И.  
ПИРОГОВА” МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.Пирогова Минздрава России)

ул. Островитянова, дом 1, г. Москва, 117997  
ИИН 7728095113 | КПН 772801001 | ОИ РН 1027739054420

Тел. +7 495 434 0329 | Факс +7 495 434 6129  
E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ “РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА” (РДКБ ФГАОУ  
ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Ленинский проспект, д. 117  
г. Москва, 119571

Тел. +7 495 434 1177 | Факс +7 495 935 6118  
E-mail: clinika@rdkb.ru

**ВЫПИСКА ИЗ МЕДИЦИНСКОЙ КАРТЫ 5960-с СТАЦИОНАРНОГО БОЛЬНОГО**

**Ребенок Арашев Макар Николаевич**

находилась в отделении медицинской генетики РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова  
с 24.03.2022г по 6.04.2022г. с диагнозом:

**Основной:** Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8). Глутаровая ацилурия I тип (E72.3). Синдром  
детского церебрального паралича. Спастическая двойная гемиплегия, D>S, GMFCS V. Спастико-гиперкинетический  
синдром. Симптоматическая структурная фокальная эпилепсия. Левосторонняя гемианопсия. Задержка  
психоречевого развития.

**Сопутствующий:** Посттравматический послеоперационный дефект правой теменной области от 2018г.

**Жалобы при поступлении:** на задержку моторного (не сидит, не ходит) и психо-речевого развития (не разговаривает),  
насильственные движения в виде периодического напряжения в конечностях, поперхивания при приеме твердой пищи.  
**Анамнез заболевания:** в месяц осмотрен педиатром, выставлен диагноз: ЦНС, пупочная грыжа. Дауторонное  
гидроцефал. В 2 мес осмотрен неврологом, выставлен диагноз: Натальная травма ШОП, подострый период, легкий вялый  
верхний папапарез. Рекомендовано лечение: кортексин, витамин В6, элькар. Повторный осмотр невролога через месяц. На  
НСТ: Вентрикуломегалия. Признаки гипертензионного синдрома. В 3 мес повторно консультирован неврологом, выставлен  
диагноз: Перинатальное поражение ЦНС, восстановительный период, гипертензионный синдром. Назначено лечение:  
диакарб, аспаркам, пантогам, контроль НСГ через месяц. В 4 мес НСТ: Заключение: Внутренняя форма гидроцефалии, ВПР  
головного мозга? Рекомендовано МСКТ головного мозга. От 15.10.17 МРТ головного мозга: МР-картина врожденного  
порока развития головного мозга- гипоплазия височных долей. Арахноидальные кисты средних черепных ямок. Очаговые  
изменения перивентрикулярных отделов головного мозга дисмиелигенных характера. Полость прозрачной перегородки.  
Смешанная гидроцефалия. В 5 мес консультирован неврологом РДКБ Диагноз: Гидроцефалия преимущественно внутренняя,  
пирамидная недостаточность, гипотонический синдром. ВПР головного мозга, гипоплазия височных долей, арахноидальная  
киста средней черепной ямки, очаговые изменения перивентрикулярных отделов головного мозга дисмиелигенного  
характера. Рекомендована консультация нейрохирурга, назначено лечение: диакарб, аспаркам, актовегин. Нейрохирургом  
консультирован: Хирургическое лечение не показано, контроль МРТ через 6 месяцев. Ежемесячно наблюдается неврологом  
РДКБ, диагноз тот же. В 10 мес находился на стационарном лечении в отделении раннего возраста РДКБ: Диагноз при  
выписке: ВПР головного мозга: арахноидальные кисты лобно-височных областей, киста прозрачной перегородки. Нерезко  
выраженная наружная гидроцефалия, пирамидная недостаточность, гипотонический синдром, задержка двигательного  
развития на 2 эпикризных срока, задержка формирования экспрессивной речи. Сделано повторно МРТ головного мозга:  
Арахноидальные кисты лобно-височных областей. Киста прозрачной перегородки. МР-признаки не резко выраженной  
наружной гидроцефалии. Повторно консультирован нейрохирургом: Хирургическое лечение не показано. В 1 год  
консультирован неврологом Республиканской детской клинической психоневрологической больницы «Нейрон»,  
рекомендована плановая госпитализация. С 18.07.2018 по 28.07.2018 стационарное лечение в неврологическом отделении.  
Диагноз заключительный: Последствие сочетанного поражения ЦНС ВПР головного мозга: арахноидальные кисты лобно-  
височных областей, киста прозрачной перегородки. Нерезко выраженная наружная гидроцефалия, пирамидная  
недостаточность, гипотонический синдром, задержка двигательного развития на 5-6 эпикризных сроках, задержка психо-  
речевого развития. НСГ и консультация невролога РДКБ от 08.08.2018. Диагноз: ДЦП, атонически-астатический синдром  
умеренной степени. пирамидная недостаточность, задержка двигательного развития на 6 эпикризных сроках, задержка  
формирования экспрессивной речи. ВПР Головного мозга, арахноидальные кисты лобно-височных областей, киста  
формирования экспрессивной речи. Умеренная наружная гидроцефалия. 20.08.2018г со слов мамы ребенок упал со стола, ударился  
прозрачной перегородки. Умеренная наружная гидроцефалия. 20.08.2018г со слов мамы ребенок упал со стола, ударился  
головой. Сознание не терял, сразу заплакал, рвоты, судороги не было. Через 15 мин ребенок стал вялым, перестал реагировать  
на внешние раздражители, появились судороги. Доставлен СМП в сопровождении врача реаниматолога в  
нейрохирургическое отделение РДКБ. По экстренным показаниям 21.08.2018г. ухудшение состояния: судороги, до развития  
эпидемического статуса, ребенок переведен на ИВЛ, проводилась противовоспалительная терапия, гемотрансфузия,  
абиотоксикация. В стабильном состоянии средней степени тяжести, переводится для дальнейшего лечения и реабилитации  
в отделении раннего возраста РДКБ. С 13.09.2018г по 04.10.2018г. находится на стационарном лечении в РДКБ с Диагнозом:  
Последствия закрытой черепно-мозговой травмы, ушиба головного мозга тяжелой степени с формированием субдуральной

гематомы над правым полушарием головного мозга, травматического субарахноидального кровоизлияния, перелома левой теменной кости, вторичного ОИМК по инемическому типу в бассине правой ВСА и левой <sup>левиной СМА с умеренной степенью</sup> геморрагической трансформацией в форме спастической двойной гемиплегии тяжелой степени слева, умеренной асимметричной субкомпенсированной гиперфазии справа; умеренного гиперкинетического синдрома, умеренной асимметричной субкомпенсированной гиперфазии. Атрофические изменения правого большого полушария, мозолистого тела, обоих гиппокампов. ВИР головного мозга арахноидальные «кисты» добно-височных областей. Эквиваллано-альгинусные стомы. Нейрогенная тугоодолжность голеностопных суставов. Двусторонняя подиссементарная шиевмония в и/доле смешанного генеза. Отрыг катаральный, ринофарингит. Кандидоз полости рта. Реактивный гепатит. Железодефицитная анемия I степени. Застойный ликр тритательных нервов обоих глаз I степени (риск исходящей АЗП). Гиперметропия слабой степени обоих глаз. Ребенок консультирован по телемедицине с Национальным медицинским исследовательским центром здоровья детей г. Москва. Рекомендовано лечение и реабилитация в НИИ. Оформлена группа инвалидности в ноябре 2018 года. В ноябре 2019 года находился на обследовании в НИИ Центр здоровья детей г. Москва, консультирован генетиком РДКБ, выставлен Диагноз: Глутаровая ацидурия I тип, 06.12.2019г. проведена врачебная комиссия РДКБ №49. В связи с необходимостью определения потребности в патогенетическом лечении. По решению комиссии ребенку по жизненным показаниям необходима низкобелковая диета с низким содержанием триптофана и лизина- нуждается в специализированном питании- смесь Глутаридон. Также нуждается в лекарственной терапии- препарат Левокарнитин из расчета 100 мг/кг веса, постоянно. МЗ УР проведена закупка специализированного питания и лекарственной терапии. Данное питание ребенок получал в течении 4-х месяцев 2020 года, далее мама отказалась от питания в связи с тем, что ребенок плохо переносит данный препарат. С 2021 года ребенок получает лечебную смесь Нутриген 40.

С 03.02.2020 по 10.02.2020 находился на плановом этапе лечения в РДКБ, отделении раннего возраста. Даны рекомендации. С 23.09.2021 по 04.10.2021 находился на плановом этапе лечения в РДКБ, психоневрологическом отделении, рекомендовано дообследование в РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ.

Дополнение к анамнезу: после травмы у ребенка отмечались эпилептические припадки – фокальные тонико-клонические. Ребенок получал терапию: вальпроевая кислота (была отменена после постановки диагноза глутаровой ацидурии – отмена с декабря 2018 г), затем в декабре 2018 г назначена монотерапия леветирацетамом, в сентябре 2021 г добавлен топирамат. На данный момент получает леветирацетам 3 мл 2 раза в день, топирамат 12,5 мг 2 раза в день. С января 2022 г видимых приступов, со слов матери, нет.

#### Генетическое исследование:

- Молекулярно-генетическое исследование (30.08.2019)** – в экзоне 11 гена GCDH (OMIM 608801) выявлен патогенный вариант c.1204C>T в гомозиготном состоянии, приводящий к аминокислотному варианту p. R402W. Патогенный вариант описан ранее у пациентов с глутаровой ацидурией. Согласно базе данных OMIM, мутации в гене GCDH описаны у пациентов с глутаровой ацидурией тип 1 (OMIM 231670), наследуемой по аутосомно-рецессивному типу. Выявлен патогенный вариант g.13008638C>T в гомозиготном состоянии в гене GCDH.
- TMC крови (02.12.2019):** Уровень глутарилкарнитина 0,715 мг/дл
- TMC (22.11.2021):** Уровень глутарилкарнитина – 1,947 мг/дл
- TMC (05.04.2022):** Уровень глутарилкарнитина – 2,198 мг/дл
- Моча на органические кислоты:** 3-гидроксиглутаровая кислота 0,43 мМ/моль CRE, глутаровая 1617,6 мМ/моль CRE
- Валидация по Сингеру мутации в гене GCDH (26.11.2021)** (мама, ребенок) – Глутаровая ацидемия тип I, MIM 231670. Проанализирован 11 экзон гена и прилежащие интронные участки. Частая мутация NM\_000159.4:c.1204C>T (p.Arg402Trp) выявлена в гомозиготном состоянии.

#### Проведенные ранее обследования:

##### 1. Общий анализ мочи (14.03.2022)

Показатель	Значение	Ед.
Цвет	желтый	
Прозрачность	Прозрачная	
Удельный вес	1,025	
Реакция	7,5	
Альбумин	30	Мг/л
Глюкоза	Отрицательный	ммоль/л
Кетоновые тела	Отрицательный	мг/дл
Билирубин	Отрицательный	мг/дл
Уробилиноиды	13,4	мг/дл
Нитриты	Отриц.	мг/дл
Лейкоциты	Не обнаружено	в/зр
Креатинин	8,8	Ммоль/л

##### 2. Общий анализ крови (16.03.2022)

Показатель	Значение	Ед.
(HGB) Гемоглобин	118	г/д
(RBC) Эритроциты	5,03	10^12/л
(MCH) Ср. содержание гемоглоб. в эритроц.	23,5	пг
(MCV) Ср. объем эритроцита	77,1	фл
(MCHC) Ср. конц. гемоглоб. в эр-те	305	г/л

Размера тритроцитов (RDW-SD)	Ширина распр. тритоц.	14.8	%
Титр ИСЭД (титр иммунного сывороточного конъюгата)	Лизаминоглобин	38.8	%
(PLT) Тромбоциты		265	$10^9/\text{л}$
(PDW)	Ширина распр. тритоц. по объему	16.1	ф.т
(MPV)	Средиам тромбоцита	9.1	ф.т
(PCT) Тромбокрит		0.241	%
(WBC) Лейкоциты		4.6	$10^9/\text{л}$
(NEUT%) Нейтрофилы		28.2	%
(NEUT#) Нейтрофилы		1.3	$10^9/\text{л}$
(EOS%) Эозинофилы		4.8	%
(EOS#) Эозинофилы		0.22	$10^9/\text{л}$
(BASO%) Базофилы		0.3	%
(BASO#) Базофилы		0.01	$10^9/\text{л}$
(LYM%) Лимфоциты		61.4	%
(LYM#) Лимфоциты		2.83	$10^9/\text{л}$
(MONO%) Моноциты		5.3	%
(MONO#) Моноциты		0.24	$10^9/\text{л}$

### 3. Биохимический анализ крови (16.03.2022)

№ п/п	Показатель	Значение	Ед. изм.	Норма
	Общий белок	77.1	г/л	60 - 80
	альбумин	48.3	г/л	
	Мочевина	3,95	ммоль/л	2,5 - 6,4
	Мочевая кислота	0,131	ммоль/л	340 ± 340
	Билирубин общий	13,21	мкмоль/л	2 - 13,7
	Билирубин прямой	1,7	мкмоль/л	0 - 3,4
	Билирубин непрямой	11,51		
	АлАТ	11,6	Ед/л	окт. 45
	АсАТ	21,5	Ед/л	окт. 42
	Остаточный азот	15,61	ммоль/л	
	Фосфатаза щелочная(ФЩ)	281,8	МЕ/л	60 - 400
	Глюкоза	4,9	ммоль/л	3,5 - 5,8
	Са (общий)	2,68	ммоль/л	2,1 - 2,6
	Фосфор	1,27	ммоль/л	
	Сывороточное железо	20,59	ммоль/л	

4. **МРТ головного мозга (15.10.17):** МР-картина врожденного порока развития головного мозга- гипоплазия височных долей. Арахноидальные кисты средних черепных ямок. Очаговые изменения первивентрикулярных отделов головного мозга дисмиелиотического характера. Полость прозрачной перегородки. Смешанная гидроцефалия.

**МРТ головного мозга (30.09.21):** Состояние после ЗЧМТ, СНО. МР-картина посттравматических атрофических кистоэнцефалитических изменений правых лобно-теменных долей. Утолщение и изменение коры правых отделов височно-теменно- затылочных долей с диффузным поражением белого вещества полушарий головного мозга, вероятно как проявление заболевания из группы лейкодистрофий. Вторичная атрофическая вентрикулометалия. Умеренная наружная гидроцефалия. Асимметрия гиппокампов без структурных изменений. Арахноидальные кисты лобно-височных областей, средней черепной ямки. Утолщение ГМ правой лобно-теменной области. Киста лобно-височных областей, средней черепной ямки. Утолщение ГМ правой лобно-теменной области. Киста лобно-височных областей, средней черепной ямки. Утолщение ГМ правой лобно-теменной области.

5. **КТ головного мозга (23.03.2020):** СНО ДТЧ справа, удаления острой субдуральной гематомы справа. Подострая субдуральная гематома над левым полушарием головного мозга. Массивные кистоэнцефалитические изменения в правом полушарии головного мозга. Смешанная асимметричная гидроцефалия.

6. **ЭЭГ (12.12.2018):** Основной ритм представлен нерегулярным, неустойчивым, немодулированным альфа-ритмом частотой 5-6 Гц, амплитудой 180-120 мВ, регистрирующимся только над левым полушарием в затылочных отведениях с распространением на задне-височные и теменные отделы полушарий. Зональные различия сохранены. Медленно-волновая активность представлена диффузно, высоким индексом, преимущественно волнами тета-диапазона, но амплитуде не превышающими основной ритм. Электрограмма не соответствует возрасту Проба с открыванием-закрыванием глаз: реакция активации выражена слабо. Переход ко сну сопровождается резкой сменой основного ритма и левом полушарии продолженной эпилентиморфной активностью. При углублении сна при зарегистрированы фрагментарные «конные веретена» только в левом лобно-вертексных отведениях. Региональная гипоактивированная активность в виде остро-, ник-, полиник-медленно-волновых комплексов амплитудой до 450-750

мкВ регистрируется над левым полушариям с максимумом теменно-височных отведений умеренным индексом в бодрствовании, очень высоким (почти 100%) во сне. Над правым полушариям регистрируется медленно-волновая (1,5-2-3 Гц) активность низкой амплитуды в лобовых, до 150 мкВ в каудальных отделах головного мозга в бодрствовании. Во сне наблюдается снижение амплитуды на над всем по полушариям (утягивание).

7. **Дневной видео-ЭЭГ мониторинг (12.08.2019):** Основной ритм неустойчивый, но частоте соответствует возрастной норме. При проведении функциональных проб патологических изменений корковой ритмики не отмечалось. Физиологические паттерны сна единичные, фрагментированные. В ЭЭГ бодрствования и сна в записи отмечается постоянная междушаровая асимметрия. Отмечается постоянное ослабление бэза в правой теменно-центрально-височно-затылочной области. В левой гемисфере доминирует медленноволновая активность, в структуре которой отмечается постоянное замедление дельта-диапазона в левой затылочно-теменно-височной области. В структуре замедления зарегистрирована эпилептиформная активность в виде ступенчатых «медленных» комплексов острая-медленная волна, часто с латерализацией в пределах левой гемисфера и распространением на правую лобно-нижнелобную область. Кроме того, зарегистрирована региональная эпилептиформная активность в виде комплексов острая-медленная волна, пик-медленная волна. О Индексе представительности эпилептиформной активности в ЭЭГ бодрствования в среднем 50% В ЭЭГ сна варьировал от 10 до 90% в итогу записи, в среднем составил 60%. На отдельных звучках записи зарегистрированы периоды модифицированной латерализованной по левой гемисфере гипсарии с периодами давления. В ЭЭГ сна зарегистрировано 2 субклинических паттерна фокальных эпилептических приступа, с тоной иницииации в левой затылочно-теменно-височной области. За время исследование эпилептических приступов не зарегистрировано.

8. **ВЭЭГ в состоянии бодрствования и естественного сна (04.10.2021):** Основной ритм представлен нерегулярным, неустойчивым, немодулированным альфа ритмом частотой 5-6 Гц, амплитудой 80-120 мкВ, регистрирующимся только над правым полушарием в затылочных отведениях с распространением на задне-височные и теменные отделы. Зональные различия сохранены. Электротрепез не соответствует возрасту. Проба с открыванием-закрыванием глаз: реакция активации выражена слабо. Привоактивационные пробы не проводились. Переход ко сну сопровождался редукцией основного ритма и правом полушарии, увеличением индекса эпилептиформной активности над левым полушарием. При углублении сна регистрировались фрагментарные «сонные веретена» только в правых лобно-вертексных отведениях. Региональная эпилептиформная активность в виде остро-, пик-, полипик-медленно волновых комплексов амплитудой 450-750-1000-1200 мкВ регистрируется над правым полушарием с чередующимися амплитудным акцентом то над ростральными (преимущественно), то над каудальными отделами. Индекс эпилептиформной активности во сне близок к 100%. Периодически регистрируются диффузные с акцентом слева полипик-медленно-волновые разряды амплитудой до 1500 мкВ переходящие в «быструю активность» амплитудой до 200 мкВ длительностью до 2-3 секунд без убедительной клинической картины (субклинический иктальный эквивалент эпилептических спазмов). Зарегистрировано 5 фокальных клинических пароксизмов с тоническим взором влево и вверх длительностью 45 секунд. На ЭЭГ: диффузная быстрая активность, переходящая в регулярную полипик-медленно-волновую активность амплитудой до 1000 мкВ над левым полушарием, в вертексных отведениях и билатерально-синхронные в затылочных отведениях справа.

**Анамнез жизни:** Ребенок от 2 беременности, протекавшей на фоне раннего гестоза, обострения хронического цистита в 19 недель, ВСД по типотоническому типу. ПМК I степени, анемия I степени, вторичного хронического панкреонефрита в 22-23 недели. В амнезе Мочекаменная болезнь., 2 родов путем планового кесарева сечения в 39 недель, при рождении 3050г, рост 52см, ОГ-36см. Оценка по шкале Апгар 8/8.

Аллергологический анамнез не отягощен.

**Генеалогический анамнез:** ребенок от 2 беременности, 1 ребенок, со слов мамы, здоров. Генетических заболеваний по линии отца и матери не отмечалось.

**Формула развития:** со слов матери, голову начал держать в 2 мес, переворачиваться в 4 мес, сел в 7-8 мес, вставал в кроватке в 1 г 1 мес. После травмы в возрасте 1г 3 мес утратил навыки. В 1 г 9 мес восстановил удержание головы, перевороты со спины на живот и обратно.

Поступает в отделение медицинской генетики РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова впервые с целью обследования и лечения. В связи с тяжестью состояния ребенка госпитализируется в сопровождении мамы.

**При поступлении:** Состояние тяжелое. Не лихорадит. Рост 95 см. Вес 14 кг. ИМТ 15,5. Физическое развитие – среднее гармоничное. Стигмы дизэмбриогенеза: высокое твердое небо, макрокрания, выраженные теменные бугры черепа, широкие межзубные промежутки, широкое расположение сосков, деформация грудной клетки, дисплазия ушных раковин, кожистый пупок. Кожные покровы бледно-розовые, чистые от инфекционной сыпи, участки гиперемии/мештингрованье пятна в паховой области справа. Видимые слизистые чистые, влажные. Зев спокоен. Носовое дыхание свободное. В легких дыхание пурпуральное, проводится во все отделы, хрипов нет. ЧДД 28 мин. Сердечные тоны громкие, ритмичные. ЧСС 110/мин. Живот мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации. Печень по краю реберной дуги, селезенка не пальпируется. Пальпаторные звуки после трепанации черепа в области височной ямки справа.

#### **Проведённые обследования:**

## Клинический анализ крови (25.03.2022)

Показатель	Значение	Е.д.	Норма	Диапазон
(НСВ) Сыворотка	142	%	—	115 - 140
(РБС) Гемоглобин	544	10-12 г	—	3.9 - 5.1
(МСН) Гематокрит	38	%	—	24 - 30
гемоглобин в эритроците	—	—	—	—
(МCV) Ср. объем	77.4	fl	—	—
эритроциты	—	—	—	—
(МCHC)	336	г/л	—	310 - 370
Ср. конц. гемоглобина в эритроците	—	—	—	—
(WBC) СУ. размера	13.9	кл	—	11.6 - 14.8
эритроцитов	—	—	—	—
(СЛЭW-NM) Нейтрофилы	29.1	%	—	37 - 58
распределение	—	—	—	—
(НСТ) Лимфоциты	39	%	—	34 - 49
(РЛТ) Тромбоциты	295	10 <sup>9</sup> /л	—	150 - 580
(РДОВ) Ширина распределения по объему	10.7	fl	—	10 - 20
(MPV) Ср. объем	10	fl	—	9.1 - 12.4
тромбоциты	—	—	—	—
(РСЛ) Тромбокрит	0.29	%	—	0.15 - 0.42
(РЛСВ) Коэффициент	24.4	%	—	13 - 43
большинства тромбоцитов	—	—	—	—
(WBC) Лейкоциты	4.72	10 <sup>9</sup> /л	—	3.8 - 11.6
(NEUT%) Нейтрофилы	26	%	—	48 - 51
(NEUT%) Нейтрофилы	1.23	10 <sup>9</sup> /л	—	1.5 - 8
(EOS%) Эозинофилы	2.8	%	—	2 - 6
(EOS%) Эозинофилы	0.13	10 <sup>9</sup> /л	—	0.216
(BASO%) Базофилы	0.6	%	—	0 - 4.6
(BASO%) Базофилы	0.03	10 <sup>9</sup> /л	—	—
(LYM%) Лимфоциты	62.5	%	—	42 - 70
(LYM%) Лимфоциты	2.95	10 <sup>9</sup> /л	—	2 - 8
(МОНО%) Моноциты	8.1	%	—	3 - 9
(МОНО%) Моноциты	0.38	10 <sup>9</sup> /л	—	0.38 - 1.26
(NRBC%) Нормобласты	0	%	—	—
(NRBC%) Нормобlastы	0	10 <sup>9</sup> /л	—	—
(Юнф) Циркуляющие	0	%	—	0 - 1
гранулоциты	—	—	—	—
(ИГР) Незрелые	0	10 <sup>9</sup> /л	—	0 - 0.05
гранулоциты	—	—	—	—
(СЛЭ) (Kollets)	4	мм/час	—	2 - 20

## 2. Клинический анализ мочи (25.03.2022)

Показатель	Значение	Е.д.	Норма	Диапазон
Белок общий	7.0	мг/л	—	—
Белок мочевина	—	—	—	—
Цвет	Желтый	—	—	—
Прозрачность	мутноват	—	—	—
Удельный вес	1.019	—	—	1.003 - 1.035
Редкость	—	—	—	5 - 9
Весовая (100 г сыворотки)	0.1	г/л	—	0.1
Липиды (100 г сыворотки)	0.1 грамм/100 л	ммоль/л	—	—
Белковые тела	0.1 грамм/100 л	ммоль/л	—	—
Рекакции на кровь	Отрицательный	—	—	Отрицательный
Билирубин	Отрицательный	—	—	Отрицательный
Уробилиноген	Отрицательный	—	—	Отрицательный
Нитраты	Отрицательный	—	—	Отрицательный
Лейкоциты (число к/см³)	Отрицательный	мл.мл. к/мл	—	Отрицательный
Аскорбиновая кислота	Отрицательный	мг/л	—	Отрицательный
Белок мочевиной (ммоль/л)	0.05	м/л	—	0 - 0.15

Подари ЗАВТРА!  
Тяжелобольным детям Удмуртии

Эпителий плоский	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Эпителий переходный	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Эпителий почечный	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Лейкоциты	1	в п/зр	<----	0 - 5
Скопалейкоциты	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Эритроциты незмененные	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Цилиндры гиалиновые	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Цилиндры зернистые	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Цилиндры восковидные	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Цилиндры епителiales	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Цилиндры лейкоцитарные	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Цилиндры эритроцитарные	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Слизь	Небольшое количество	в п/зр		Небольшое количество
Бактерии	Не обнаружено	/мкл		Не обнаружено
Оксалаты	Большое количество	в п/зр		Небольшое количество
Мочевая кислота	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Аморфные фосфаты	Не обнаружено	/мкл		Не обнаружено
Гипофосфаты	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Нейтр. фосфорниоксил. известъ	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Кислый мочекислый аммоний	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Кристаллы цистина	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Кристаллы лейцина	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Мицелий гриба	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Дрожжевые грибы	Не обнаружено	/мкл		Не обнаружено
Примесь спермы	Не обнаружено	/мкл		Не обнаружено

### 3. Биохимический анализ крови (25.03.2022)

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диапазон
Общий белок	72	г/л	<-->	60 - 80
Альбумин	45	г/л	<---	38 - 54
Билирубин общий	6.8	мкмоль/л	<---	2 - 13.7
Билирубин прямой	1.02	мкмоль/л	<---	0 - 3.4
Железо	15.3	мкмоль/л	<-->	9 - 21.5
АлАТ	11	Ед/л	<---	10 - 45
АсАТ	24	Ед/л	<---	10 - 42
Фосфатаза щелочная(ФЩ)	257	МЕ/л	<-->	50 - 400
Глюкоза	5.1	ммоль/л	<-->	3.5 - 5.8
Cl -	108,35	ммоль/л	<-->	96 - 110
K +	4.04	ммоль/л	<---	3.4 - 4.7
Na +	139,23	ммоль/л	<---	135 - 146
Ca++	1,26	ммоль/л	<--->	0.84 - 1.26
Са (общий)	2.48	ммоль/л	<-->	2.1 - 2.6

### 4. Кровь на аммиак (29.03.2022) Аммиак в крови- 49 мкмоль/л

### 5. Кислотно-щелочной статус (25.03.2022; 29.03.2022)

Показатель	25.03.2022	29.03.2022	Ед.	Норма	Диапазон
pH	7.33	7.32		<<---	7.35 - 7.45
pCO2	39	42.1	мм рт.ст.	<-->	35 - 48
pO2	63.1	25.6	мм рт.ст.	<<---	83 - 108
cttib	129	129	г/л	<<---	140 - 180

Hct	40,6	39,8	%		-
FCO2hb	0,9	0,3	%	<***	0 - 0,8
FHb	6,4	51,4	%		-
FMethhb	0,8	0,6	%	<***	0,2 - 0,6
FO2Hb	91,9	47,7	%		-
sO2	93,5	48,1	%	<<**	95 - 99
cK+	4,3	3,8	ММОЛ/л	<***	3,5 - 5
cNa+	142	146	ММОЛ/л	<***	136 - 146
cCa++	1,35	1,08	ММОЛ/л	<<**	1,15 - 1,29
cCl-	101	108	ММОЛ/л	<***	98 - 106
mOsm.c	289,7	296,9	ММОЛ/КГ		-
cGlu	5,5	4,6	ММОЛ/л	<***	3,9 - 5,8
cLac	1,9	2	ММОЛ/л	>>>	0,5 - 1,6
cTBil	7	2	ММКОЛ/л		-
cTO2.c		8,7	ММОЛ/л		-
p50.c	23,92	26,35	мм рт.ст.		-
ABE.c	-4,8	-4,6	ММОЛ/л		-
SBE.c	-4,7	-4,3	ММОЛ/л		-
cHCO3-(P.st).c	20,4	19,7	ММОЛ/л		-

#### 6. Кислотно-щелочной статус (01.04.2022)

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диапазон
pH	7,36		<***	7,35 - 7,45
pCO2	34	мм рт.ст.	<<**	35 - 48
pO2	38,6	мм рт.ст.	<<**	83 - 108
cHb	116	г/л	<<**	140 - 180
Hct	35,8	%		-
FCO2hb	0,4	%	>**	0 - 0,8
FHb	22,9	%		-
FMethhb	0,6	%	<***	0,2 - 0,6
FO2Hb	76,1	%		-
sO2	76,9	%	<<**	95 - 99
cK+	3,3	ММОЛ/л	<***	3,5 - 5
cNa+	142	ММОЛ/л	<***	136 - 146
cCa++	0,72	ММОЛ/л	<***	1,15 - 1,29
cCl-	106	ММОЛ/л	<***	98 - 106
mOsm.c	289,2	ММОЛ/КГ		-
cGlu	4,9	ММОЛ/л	>**	3,9 - 5,8
cLac	1,7	ММОЛ/л	>>>	0,5 - 1,6
cTO2.c	12,4	ММОЛ/л		-
p50.c	24,77	мм рт.ст.		-
ABE.c	-5,7	ММОЛ/л		-
SBE.c	-6	ММОЛ/л		-
cHCO3-(P.st).c	19,4	ММОЛ/л		-

7. Видео-ЭЭГ-Мониторинг дневного сна (29.03.2022) По данным ВЭЭМ дневного сна ребенок практически не спал, находился в состоянии продлительного бодрствования, сон достичь не удалось. В бодрствовании в фоне регистрируется альфа-ритм, неустойчивый, нерегулярный, интеска среднего и ниже среднего с лабиомозаичного характера, фрагментарного, преимущественно, сложенного амплитудно-ди-зонального градиента, с тенденцией к смешению последнего в передние отделы подушечки, частотой 7,5-8 Гц, амплитудой 50-70 мкВ, дезорганизован медленными формами. В центральных отделах регистрируется фрагментарный сенсомоторный ритм, частотой 8-9 Гц до 20 мкВ. Бета-ритм- в виде приблизительно асинхронных волн регистрируется в височных отделах до 10 мкВ. Медленноволновая активность представлена диффузными колебаниями тета-дельта-диапазона амплитудой до 70 мкВ, умеренно преобладанием в лобовых, теменных отделах, без формирования продолженного замедления и амплитудного преобладания. Реакция активации выражена. Проба с РФС в диапазоне 3-27 Гц-без провокации фотонаркозимального ответа. Установления ритма световых мельканий не определяется. ЗАКЛЮЧЕНИЕ: основная активность соответствует возрасту, выявляются умеренные общемозговые

изменения б.з.а.без устойчивых очаговых проявлений и признаков эпилептиформной активности в бодрствовании. Сон не зарегистрирован.

8. ЭКГ (30.03.2022): Выраженная аритмия на фоне участков миграции водителя ритма с частотой 109-88 уд в мин. Вертикальное направление 'ЭОС'. Нестабильность процессов реополяризации.

#### Консультации специалистов:

1. **Нейрохирург (4.04.2022)** у ребенка имеется посттравматический послоневрологический эффект правой теменной области для решения вопроса о тактике дальнейшего лечения необходимо проведение 3Д КТ головного мозга.
2. **Диетолог (25.03.2022)** Ребенку с диагнозом дегенеративное заболевание нервной системы, глутаровая ацидуря рекомендована диета низкобелковая из расчета 1 г/кг за счет нутригена - 40 (trp, lys) = 14 г белка в сутки (35 сухого порошка 7 мерных ложек) и за счет натуральных продуктов тоже 1 г/кг веса (14 г белка), т.е 14 г белка, исключить мясо, рыбу, яйцо, творог, молоко, из натуральных продуктов: кашу гречневую, рисовую, индейчиную, овощи, сок, растительное масло, тонированное масло, мальтодекстрин, нутриген безбелковый (в день 200 мл = 114 ккал). Проведение в динамике. Дополнительное питание – сырье фруктовое 115\* 2 раза в день, сырье овощное гомогенизированное 80 г\*2 раза в день.
3. **Консилиум по лекарственному обеспечению от 5.04.2022 в составе председатель подкомиссии: Усачёва Е.Л., зам. главного врача по МЧД.м.н., зам. председателя подкомиссии Костылева М.Н., зав. отд. клинической фармакологии, к.м.н.; членов комиссии: Уткин С.А., зам. директора по КЭР, Сухов М.Н., зам. главного врача по хирургической работе, д.м.н., Варсович В.В., зав. отделом КЭР, к.м.н., Глуховерина О.В., руководитель группы по рассмотрению обращений граждан отдела КЭР , секретарь: Костылева М.Н., зав. отд. клинической фармакологии, к.м.н. у матери на руках.**
4. **Консилиум по лечебному питанию от 1.04.2022 в составе председатель подкомиссии: Усачёва Е.Л., зам. главного врача по МЧД.м.н., зам. председателя подкомиссии Костылева М.Н., зав. отд. клинической фармакологии, к.м.н.; членов комиссии: Уткин С.А., зам. директора по КЭР, Сухов М.Н., зам. главного врача по хирургической работе, д.м.н., Варсович В.В., зав. отделом КЭР, к.м.н., Глуховерина О.В., руководитель группы по рассмотрению обращений граждан отдела КЭР , секретарь: Костылева М.Н., зав. отд. клинической фармакологии, к.м.н. у матери на руках.**

#### Проведенная терапия:

1. **Низкобелковая диета:** Лечебное питание: питания НУТРИГЕН 40 -месяц в количестве: 35 г смеси в сутки (что соответствует 14 г (1г/кг/сут) белка) – длительно, постоянно, по жизненным показаниям. Оставшиеся 14 г белка за счет натуральных продуктов.
2. **Леветирацетам (1 мл=100 мг) 3 мл 2 раза в день (утро, вечер) 24.03.2022-06.04.2022**
3. **Топирамат (0,025) 12,5 мг 2 раза в день (утро, вечер) 24.03.2022-06.04.2022**
4. **Левокарнитин 10% 5,0 мл в/в капельно, медленно на NaCl 0,9% - 100 ml 26.03-06.04.2022**
5. **Янтарная кислота + инозин+никотинамид+рибофлавин 5,0 мл на в/в капельно 0,9% физ растворе 100 мл капельно медленно с 25.03.2022-05.04.2022**
6. **Баклосан (0,01) % таблетки 3 раза в день с 24.03-06.04.2022**
7. **Димефосфон 15 % 0,7 ml- 4 р/день с 29.03-06.04.2022**
8. **Метронидазол 250 mg ¼ таб 2 р/день с 28.03-06.04.2022**
9. **Курс ЛФК: Прикладная кинезиотерапия по методу В.Войта на боку, животе и спине с 28.03.2022 по 06.04.2022. Лечебная гимнастика с использованием тренажеров «Галилео» с 28.03.2022 по 06.04.2022**

На фоне проводимой терапии отмечается положительная динамика – ребенок спокойнее, меньше гиперкинезов, спокойнее сон.

Результат госпитализации – улучшение.

#### Рекомендовано:

Вес=23 кг

1. **Наблюдение педиатра, невролога, офтальмолога, диетолога по месту жительства.**
2. **МСЭК по месту жительства для решения вопроса о продлении инвалидности.**
3. **Мед. отвод от вакцинации (реакция Манту/ Диаскин тест разрешена 1 раз в год).**
4. **Назначения специалистов (см.раздел консультации специалистов).**
5. **Контроль специфических анализов крови (пятно крови на ТМС и моча на глутаровую кислоту) – 1 раз в 3 месяца и по показаниям. (г. Москва, ул. Московоречье д.1)**
6. **Контроль анализ крови + гем.синдром не реже 1 раза в 3 месяца и по показаниям.**
7. **Контроль б/химии крови не реже 1 раза 6 месяцев (АЛТ, АСТ, билирубин, ЩФ, мочевина, креатинин, общий белок, K+,Na+,Ca++,глюкоза, общий билирубин).**
8. **Контроль УЗИ органов брюшной полости и почек 1 раз в 6 месяцев.**
9. **Контроль КШС крови + лактат 1 раз в 2 недели и по показаниям.**
10. **КЭЭГ-мониторирование дневного сна 1 раз в 6 месяцев.**
11. **Низко-белковая диета - 2г/кг белка в день (1 г/кг/сут за счет специализированного питания + 1 г/кг/сут белка за счет натуральных продуктов) с низким содержанием триптофана (17-20 мг/кг/день) и лизина (80-100 мг/кг/день). Ограничение поступления лизина является главным принципом диетотерапии. Применение специализированного продукта с целью обеспечения возрастных потребностей ребенка в основных пищевых веществах, энергии, витаминах и минералах.**
12. **Специализированное питание Нутриген 40 -trp, -lys 400г, из расчета 1г белка на кг/сут – длительно, постоянно.**
13. **Левокарнитин 30% тр-5 мл х3 р/д (утро, обед, вечер) – длительно, постоянно.**
14. **Рибофлавин 10 мг/день раздельно распределять в течение дня – 3 месяца.**

15. Гидротиан 250 мг х 4р/сут (утро, обед, вечер, на ночь) – длительно, постоянно
16. Тутирипантам (100мг/мл) 3 мл х 2р/д (8-00, 20-00) – длительно, постоянно
17. Гопирамид (0,025) 1-5 мг 1 раза в день (8-00, 20-00) – длительно, постоянно
18. Таблетки (0,01) – 1 таблетка 3 раза в день (утро, обед, вечер) – 1 неделя, далее 1/4т (утро) 1/4т (обед) 1/2т (вечер) – 1 неделя, далее 1/2т х 3 раза в день (утро, обед, вечер) – длительно, постоянно.
19. Димефосфон 15 % 0,7 ml x 4 р/день (утро, обед, вечер, на ночь) - 2 месяца.
20. ЛФК (массаж, гимнастика) и ФЗТ курсами до 4 раз в год.

**Август 2022:**

1. Винноцетин (5 мг) 1/4 таб х 2р/сут (утро, вечер) – 2 месяца.
2. Магния цитрат+пирокислина гидрохлорид 5 мг х 2р/сут (утро, вечер) – 2 месяца
3. Гоматеновая кислота (0,25) 1/4т x 2 раза в день (утро, обед) – 2 месяца.

#### **Внимание! Внимание! Внимание!**

**Ребенок угрожает по развитию метаболического криза!** В случае развития интеркуррентных заболеваний, травмы, стрессовой ситуации, а также на фоне явного благополучия может развиться метаболический криз (тошнота, рвота, ухудшение сознания, судороги). Показана срочная госпитализация в стационар. Необходимо взять анализ крови на электролиты крови ( $K^+$ ,  $Na^+$ ,  $Ca^{++}$ ), глюкозу, мочевину, амилазу, КИС. Анализ мочи на кетоновые тела. Отправить пятью кровью в лабораторию НБО вещества МГНИ РАМН 8-499-324-87-72, Экстренное внутривенное введение Карнитина в дозе 100-200мг/кг/сут, рибофлавин 150 мг/день до нормализации состояния и электролитных нарушений. По назначению врача лазикс (0,5-1,0 мг/кг), антибактериальную, противорвотную терапию.

**Заключение:** На основании жалоб при поступлении (на задержку моторного и психо-речевого развития, не сидит, не ходит, не разговаривает. Гиперкинезы периодически в виде напряжения в конечностях. Понерхивается при саде твердой пищей); не разговаривает. Гиперкинезы периодически в виде напряжения в конечностях. Понерхивается при саде твердой пищей); данных анамнеза заболевания (наблюдался до 3 мес по перинатальному поражению ЦНС, затем в 4 мес диагноз пересмотрен на ВПР – гипоплазия высочных долей, гидронефроз, у ребенка отмечалась задержка моторного развития после года – ходил только по опоре, в 1 г 3 мес перенес закрытую черепно-мозговую травму, ушиб головного мозга тяжелой степени со сдавлением правого полушария субдуральной гематомой, травматического субарахноидального кровоизлияния, линейного перелома левой теменной кости, вторичного ОИМК по ишемическому типу в бассейне СМА, правой ВСА с геморрагической трансформацией, умеренной внутренней асимметричной нормотензионной гидроцефалии, кистозно-глиозными изменениями правого полушария головного мозга, мозолистого тела, обоих гиппокампов, был прооперирован, проходил реабилитацию с недостаточным эффектом, в декабре 2019 г выставлен диагноз глутаровая ацидурия, клинических данных (двоякая гемиплегия, задержка моторного и психо-речевого развития, гемиапопсия, фокальная структурная эпилепсия), данных проведенного обследования (МРТ головного мозга от 15.10.17; МР-картина рожденного порока развития головного мозга гипоплазия высочных долей. Арахноидальные кисты средних черепных ямок. Очаговые изменения перивентрикулярных отделов головного мозга дисмиеогенного характера. Полость прозрачной перегородки. Смешанная гидроцефалия), данных генетического обследования (ТМС крови (22.11.2021); Уровень глутарилкарнитина – 1.947 мкмоль/л. Секвенирование гена GCDH (26/11/2021) – Глутаровая ацидемия тип I, MIM 231670. Проанализирован 11 экзон гена и прилежащие инtronные участки. Частая мутация NM\_000159.4:c.1204C>T (p.Arg402Trp) выявлена в гомозиготном состоянии) у ребенка установлен диагноз: Частая мутация NM\_000159.4:c.1204C>T (p.Arg402Trp) выявлена в гомозиготном состоянии) у ребенка установлен диагноз: **Основной: Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8). Глутаровая ацидурия 1 тип. Синдром детского церебрального паралича. Синдромическая двоячная гемиплегия, тяжелой степени слева, умеренной степени справа. GMFCS V. Гиперкинетические синдром. Симптоматическая структурная фокальная эпилепсия. Левосторонняя гемианопсия. Задержка двигательного и психо-речевого развития. Сопутствующий: Последствие закрытой черепно-мозговой травмы, ушиба головного мозга тяжелой степени со сдавлением правого полушария субдуральной гематомой, травматического субарахноидального кровоизлияния, линейного перелома левой теменной кости, вторичного ОИМК по ишемическому типу в бассейне СМА, правой ВСА с геморрагической трансформацией, умеренной внутренней асимметричной нормотензионной гидроцефалии, кистозно-глиозными изменениями правого полушария головного мозга, мозолистого тела, обоих гиппокампов. ВПР головного мозга: гипоплазия обеих высочных долей, кисты прозрачной перегородки.**

Комиссия по госпитализации ФГУ «РДКБ» в составе зам. главного врача Усачева Е.Л., зав. отделением мед. генетики Михайловой С.В., приняла решение о госпитализации в отделение мед. генетики отделение на 1 сентября 2022 года согласно Постановлению Правительства РФ от 28 ноября 2014г. № 1273, код вида ВМН 12.00.33.013 года для уточнения диагноза, лечения и проведения курса реабилитационной терапии

При госпитализации иметь при себе документы, указанные в памятке, направление на высокотехнологичную медицинскую помощь органа управления здравоохранением субъекта РФ, направление должно быть представлено в электронном виде в системе ПАК МЗ РФ.

Контактов с инфекционными больными не было.

Лучевая нагрузка 0.

Лечащий врач

Зав. отделением



Богданова Н.А.

Михайлова С.В. муртин