



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА - МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.Пирогова Минздрава России)

ул. Островитянова, дом 1, г. Москва, 117997
ИИН 7728095113 | КПП 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

ВЫПСКА ИЗ МЕДИЦИНСКОЙ КАРТЫ 5960-с СТАЦИОНАРНОГО БОЛЬНОГО

Ребенок **Арашев Макар Николаевич**

находился 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 ацидурия I тип (E72.3). Синдром детского церебрального паралича. Спастика двойная гемиплегия, D>S. GMFCS V. Спастика-гиперкинетический синдром. Симптоматическая структурная фокальная эпилепсия. Левосторонняя гемипарезия. 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), наследственные движения в виде периодического напряжения в конечностях, поперхивания при приеме твердой пищи.

Анамнез заболевания: в месяц осмотрен педиатром, выставлен диагноз: ПИЦНС, пупочная грыжа. Двустороннее гидроцеле. В 2 мес осмотрен неврологом, выставлен диагноз: Натальная травма ШОП, подострый период, легкий вялый верхний парапарез. Рекомендовано лечение: кортексин, витамин B6, элькар. Повторный осмотр невролога через месяц. На НСГ: Вентрикуломегалия. Признаки гипертензионного синдрома. В 3 мес повторно проконсультирован неврологом, выставлен диагноз: Перинатальное поражение ЦНС, восстановительный период, гипертензионный синдром. Назначено лечение: диакарб, аспаркам, пантогам, контроль НСГ через месяц. В 4 мес НСГ: Заключение: Внутренняя форма гидроцефалии, ВПР годовального мозга? Рекомендовано МСКТ годовального мозга. От 15.10.17 МРТ годовального мозга: МР-картина врожденного порока развития годовального мозга- гипоплазия височных долей. Арахноидальные кисты средних черепных ямок. Очаговые изменения перивентрикулярных отделов годовального мозга дисмиелигенного характера. Полость прозрачной перегородки. Смешанная гидроцефалия. В 5 мес проконсультирован неврологом РДКБ Диагноз: Гидроцефалия преимущественно внутренняя, пирамидная недостаточность, гипотонический синдром. ВПР годовального мозга, гипоплазия височных долей, арахноидальная киста средней черепной ямки, очаговые изменения перивентрикулярных отделов годовального мозга дисмиелигенного характера. Рекомендована консультация нейрохирурга, назначено лечение: диакарб, аспаркам, актовегин. Нейрохирургом проконсультирован: 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 годовального 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 годовального мозга: Арахноидальные кисты лобно-височных областей. Киста прозрачной перегородки. МР-признаки не резко выраженной наружной гидроцефалии. Повторно проконсультирован нейрохирургом: Хирургическое лечение не показано. В 1 год проконсультирован 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: Последствия сочетанного поражения ЦНС. ВПР годовального мозга: арахноидальные кисты лобно-височных областей, киста прозрачной перегородки. Нерезко выраженная наружная гидроцефалия, пирамидная недостаточность, гипотонический синдром, задержка двигательного развития на 5-6 эпикризных сроков, 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 сроков, задержка формирования экспрессивной речи. ВПР Годовального мозга, арахноидальные кисты лобно-височных областей, киста прозрачной перегородки. Умеренная наружная гидроцефалия. 20.08.2018г: со слов мамы ребенок упал со стола, ударился головой. Сознание не терял, сразу заплакал, рвоты, судорог не было. Через 15 мин ребенок стал вялым, перестал реагировать на внешние раздражители, появились судороги. Доставлен СМП в сопровождении врача реаниматолога в неврохирургическое отделение 1 РКБ. По экстренным показаниям 21.08.2018г: выполнение Деконверсивная терапия черепа срыва, удаление подострой субдуральной гематомы. С 23.08.2018г: ухудшение состояния: судороги, до развития эпилептического статуса, ребенок переведен на ИВЛ, проводилась противосудочная терапия, гемостаз, антибиотикотерапия. В стабильном, состоянии средней степени тяжести, переводится для дальнейшего лечения и реабилитации в отделение 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 годовального мозга тяжелой степени с формированием субдуральной

гематомы над правым полушарием головного мозга, травматического субарахноидального кровоизлияния, перелома левой теменной кости; вторичного ОНМК по ишемическому типу в бассейне правой ВСА и левой СМА с геморрагической трансформацией в форме спастической двупольной гемиплегии тяжелой степени слева, умеренной степени справа; умеренного гипертензивного синдрома, умеренной асимметричной субкомпенсированной гидроцефалии. Атрофические изменения правого большого полушария, мозлистого тела, обоих гиппокампов, ВПР головного мозга, архаичные кисты лобно-височных областей. Эхино-плано-вакцинусные стопы. Нейрогенная тугоподвижность голеностопных суставов. Двусторонняя полисегментарная пневмония в и/доле смешанного генеза. Острый катаральный, ринофарингит. Кандидоз полости рта. Реактивный гепатит. Железодефицитная анемия I степени. Застойный диск зрительных нервов обоих глаз I степени (риск исходной АЗП). Гиперметрия 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, 06.12.2019; 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 течение 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 стац. лечении в РДКБ, отделении раннего возраста. Даны рекомендации. С 23.09.2021 по 04.10.2021 находился на плановом стац. лечении 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 леветиретамом, в сентябре 2021 г добавлен топирамат. На данный момент получает леветиретамам 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 с.1204С>Т в гомозиготном состоянии, приводящий к аминокислотному варианту р. 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 I (OMIM 231670), наследуемой по аутосомно-рецессивному типу. Выявлен патогенный вариант g.13008638С>Т в гомозиготном состоянии в гене GCDH (р.Arg402Trp).
- ТМС крови (02.12.2019):** Уровень глутарилкарнитина – 1,947 ед
Уровень глутарилкарнитина 0,715 ед
- ТМС (05.04.2022):** Уровень глутарилкарнитина – 2,198 ед
- Моча на органические кислоты:** 3-гидроксиглутаровая кислота 0,43 мМ/моль CRE, глутаровая 1617,6 мМ/моль CRE
- Валидация по Сенгеру 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 п/зр
Креатинин	8,8	Ммоль/л

2. Общий анализ крови (16.03.2022)

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

(RDW-CV) CV	13,9	%
Размер эритроцитов (RDW-SI) Ширина	118	фл
(RDW-CV) CV	38,8	%
(PLT) Тромбоциты	265	$10^9/l$
(RDW) Ширина	16,1	фл
распр. тр-тов по объему		
(MPV) Ср.объем тромбоцита	9,1	фл
(PCT) Тромбокрит	0,241	%
(WBC) Лейкоциты	4,6	$10^9/l$
(NEU%) Нейтрофилы	28,2	%
(NEU#) Нейтрофилы	1,3	$10^9/l$
(EOS%) Эозинофилы	4,8	%
(EOS#) Эозинофилы	0,22	$10^9/l$
(BASO%) Базофилы	0,3	%
(BASO#) Базофилы	0,01	$10^9/l$
(LYM%) Лимфоциты	61,4	%
(LYM#) Лимфоциты	2,83	$10^9/l$
(MONO%) Моноциты	5,3	%
(MONO#) Моноциты	0,24	$10^9/l$

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	140 - 340
	Билирубин общий	13,21	ммоль/л	2 - 13,7
	Билирубин прямой	1,7	ммоль/л	0 - 3,4
	Билирубин не прямой	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 перивентрикулярных отделов головного мозга дисмиелиогенного характера. Полость прозрачной перегородки. Смешанная гидроцефалия.
- МРТ головного мозга (30.09.21):** Состояние после ЗЧМТ, СПО. МР-картина посттравматических атрофических кистозно-глиозных 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 вентрикуломегалия. Умеренная наружная гидроцефалия. Асимметрия гипсокампов без структурных изменений. Арахноидальные кисты прозрачной перегородки. Синусит. Нарушение пневматизации ячеек пирамидки и сосцевидного отростка левой височной кости.
5. **КТ головного мозга (23.03.2020):** СПО ДТЧ справа, удаления острой субдуральной гематомы справа. Подострая субдуральная гематома над левым полушарием головного мозга. Массивные кистозно-глиозные изменения в правом полушарии головного мозга. Смешанная асимметричная гидроцефалия.
6. **ЭЭГ (12.12.2018):** Основной ритм представлен нерегулярным, неустойчивым, немодулируемым альфа-ритмом частотой 5-6 Гц, амплитудой 180-120 мкВ, регистрирующимся только над левым полушарием в затылочных отведениях с расширением на задне-височные и теменные отдели полушарий. Зональные различия сохранены. Медленно-волновая активность представлена диффузно, высоким индексом, преимущественно волнами тета-диапазона, по амплитуде не превышающими основной ритм. Электронет не соответствует возрасту. Проба с открыванием-закрыванием глаз: реакция активации выражена слабо. Переход ко сну сопровождается резкой сменой основного ритма и левом полушарии продолженной эпизодической активностью. При углублении сна регистрировались фрагментарные «сонные веретена» только в левых лобно-вертебральных отведениях. Региональная гиперсинхронная активность в виде остро-, пик-, волнико-медленно-волновых комплексов амплитудой до 450-750

1. Клинический анализ крови (25.03.2022)

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диагноз
HGB (г) Гемоглобин	138	г/л	120-160	115 - 140
RBC (10 ¹² /л) Эритроциты	4.04	10 ¹² /л	3.8-5.1	3.9 - 5.3
MC (фл) Средний объем эритроцита	34.2	фл	80-100	24 - 30
MCV (фл) Средний объем эритроцита	77.4	фл	80-100	77 - 87
MCPC (фл) Средний объем эритроцита в ф-те	336	фл	80-100	310 - 370
RDW (CV) CV - размеры эритроцитов	13.0	%	11.5-14.8	11.6 - 14.8
RDW (SD) Ширина распр эр. д. в ф-те	30.1	фл	37 - 54	37 - 54
RDW (CV) CV - размеры эритроцитов	30	%	34 - 40	34 - 40
PLT (10 ⁹ /л) Тромбоциты	295	10 ⁹ /л	150 - 500	150 - 500
PDW (фл) Ширина распр тр-тов по объему	10.7	фл	10 - 20	10 - 20
MPV (фл) Средний тромбоцита	10	фл	9.4 - 12.4	9.4 - 12.4
PCT (10 ⁹ /л) Тромбоцит	0.29	%	0.15 - 0.42	0.15 - 0.42
PLCR (10 ⁹ /л) Коэффициент больших тромбоцитов	24.4	%	13 - 43	13 - 43
WBC (10 ⁹ /л) Лейкоциты	4.72	10 ⁹ /л	4.8 - 11.6	4.8 - 11.6
NEU% (10 ⁹ /л) Нейтрофилы	26	%	48 - 71	48 - 71
NEU% (10 ⁹ /л) Нейтрофилы	1.23	10 ⁹ /л	1.5 - 8	1.5 - 8
EOS% (10 ⁹ /л) Эозинофилы	2.8	%	2 - 6	2 - 6
EOS% (10 ⁹ /л) Эозинофилы	0.13	10 ⁹ /л	0.2 - 0.6	0.2 - 0.6
BASO% (10 ⁹ /л) Базофилы	0.6	%	0 - 2	0 - 2
BASO% (10 ⁹ /л) Базофилы	0.03	10 ⁹ /л	0 - 0.5	0 - 0.5
LYM% (10 ⁹ /л) Лимфоциты	62.5	%	42 - 70	42 - 70
LYM% (10 ⁹ /л) Лимфоциты	2.95	10 ⁹ /л	2 - 8	2 - 8
MONO% (10 ⁹ /л) Моноциты	8.1	%	3 - 9	3 - 9
MONO% (10 ⁹ /л) Моноциты	0.38	10 ⁹ /л	0.38 - 1.26	0.38 - 1.26
NRBC% (10 ⁹ /л) Нормобласты	0	%	-	-
NRBC% (10 ⁹ /л) Нормобласты	0	10 ⁹ /л	-	-
IG% (10 ⁹ /л) Незрелые гранулоциты	0	%	0 - 1	0 - 1
IG% (10 ⁹ /л) Незрелые гранулоциты	0	10 ⁹ /л	0 - 0.05	0 - 0.05
ESR (mm/h) СЭО	4	мм/час	2 - 20	2 - 20

2. Клинический анализ мочи (25.03.2022)

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диагноз
Количество	7.0	мл		
Цвет	Желтый			
Прозрачность	мутная			
Удельный вес	1.019			1.003 - 1.035
Реакция	7			5 - 8
Белок (по Салтискому)	0.1	г/л		0 - 0.1
Билирубин (по Салтискому)	Отрицательный	ммоль/л		0 - 2.8
Белковые тела	Отрицательный	ммоль/л		Отрицательный
Реакция на кровь	Отрицательный	ммоль/л		Отрицательный
Билирубин	Отрицательный	ммоль/л		Отрицательный
Уробилиноген	Отриц.	ммоль/л		Отрицательный
Нитраты	Отриц.	ммоль/л		Отрицательный
Лейкоциты (методом окислительной реакции)	Отрицательный	л/мл в мкл		Отрицательный
Аскорбиновая кислота	Отрицательный	ммоль/л		Отрицательный
Белок (мочеточниковый)	0.1	г/л		0 - 0.15

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
Скопл. лейкоц. до	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Эритроциты неизмененные	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 эпителиальные	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
Трипельфосфаты	Не обнаружено	в п/зр		Не обнаружено
Нейтр. фосфорнокисл. известь	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
Ca (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
ctHb	129	129	г/л	<<---	140 - 180

изменения без явных устойчивых очаговых проявлений и признаков эндемичной 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 реполяризации.

Консультации специалистов:

- Нейрохирург (4.04.2022) у ребенка имеется посттравматический послеоперационный дефект правой теменной области для решения вопроса о тактике дальнейшего лечения необходимо проведение ЭОКГ головного мозга.
2. Диетолог (25.03.2022) Ребенку с диагнозом дегенеративное заболевание нервной системы, глутаровая ацидурия, рекомендована диета низкобелковая из расчета 1 г/кг за счет нутригена - 40 (трp, 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, пшеничную, овощи, сок, растительное масло, топленое масло, мальтодекстрин, нутриген безбелковый (в день 200 мл = 114 ккал). Наблюдение в динамике. Дополнительное питание - пюре фруктовое 115* 2 раза в день, пюре 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 МЧ.д.м.и., зам. председателя подкомиссии Костылева М.И., зав. отд. клинической фармакологии, к.м.н.; членов комиссии: Уткин С.А., зам. директора по КЭР, Сухов М.И., зам. главного врача по хирургической работе, д.м.н., Варсови В.В., зав. отделом КЭР, к.м.н., Глуховерина О.В., руководитель группы по рассмотрению обращений граждан отдела КЭР, секретарь: Костылева М.И., 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 МЧ.д.м.и., зам. председателя подкомиссии Костылева М.И., зав. отд. клинической фармакологии, к.м.н.; членов комиссии: Уткин С.А., зам. директора по КЭР, Сухов М.И., зам. главного врача по хирургической работе, д.м.н., Варсови В.В., зав. отделом КЭР, к.м.н., Глуховерина О.В., руководитель группы по рассмотрению обращений граждан отдела КЭР, секретарь: Костылева М.И., зав. отд. клинической фармакологии, к.м.н. у матери на руках.

Проведенная терапия:

1. Низкобелковая диета: Лечебное питание: питания НУТРИГЕН 40 -met в количестве: 35 г смеси в сутки (что соответствует 14 г (1г/кг/сут) белка) - длительно, постоянно, по жизненным показаниям. Оставшихся 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 мл 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) ¼ таблетки 3 раза в день с 24.03-06.04.2022
7. Димефосфон 15 % 0,7 мл- 4 р/день с 29.03-06.04.2022
8. Метронидазол 250 мг 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/ Диаскинтест разрешена 1 раз в год).
4. Назначения специалистов (см. раздел консультации специалистов).
5. Контроль специфических анализов крови (пятью крови на ТМС и моча на глутаровую кислоту) - 1 раз в 3 месяца и по показаниям. (г. Москва, ул. Москворечье д.1)
6. Контроль анализ крови + гем.синдром не реже 1 раза в 3 месяца и по показаниям.
7. Контроль б/химия крови не реже 1 раза 6 месяцев (АЛТ, АСТ, билирубин, ЩФ, мочевина, креатинин, общий белок, К+, Na+, Са++, г. глюкоза, общий билирубин).
8. Контроль УЗИ органов брюшной полости и почек 1 раз в 6 месяцев.
9. Контроль КЩС 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 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% по 2,5 мл х3 р/д (утро, обед, вечер) - длительно, постоянно.
14. Рибофлавин 10% по 0,7 мл х3 р/д равномерно распределить в течение дня - 3 месяца

Тяжелобольным детям Удмуртии

15. 4-дневный курс 250 мг 3 р/сут (утро, обед, вечер, на ночь) – длительно, постоянно
16. Глицерилтристеарат (100 мг/мл) 3 мл х 2 р/д (8-00, 20-00) – длительно, постоянно
17. Гопирамат (0,025) 1/4т х 2 раза в день (8-00, 20-00) – длительно, постоянно
18. Фенитоин (0,01) 1 таблетка 3 раза в день (утро, обед, вечер) – 1 неделя, далее 1/4т (утро) 1/4т (обед) 1/2т (вечер) – 1 таблетка далее 1/2т (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 ФЭТ курсами до 4 раз в год.

Август 2022г

1. Винпоцетин (5 мг) 1/4 таб х 2р/сут (утро, вечер) – 2 месяца.
2. Магния цитрат+пиридоксина гидрохлорид 5 мл х 2р/сут (утро, вечер) – 2 месяца
3. Гопантенная кислота (0,25) 1/4т х 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, угнетение сознания, судороги). Показана срочная госпитализация в стационар. Необходимо взять анализ крови на электролиты крови (К⁺, Na⁺, Са⁺⁺), глюкозу, мочевины, аммиаку, КЩС. Анализ мочи на кетоновые тела. Отправить пятно крови в лабораторию ИБО вместе с МГНЦ РАМН 8-499-324-87-72. Экстренное внутривенное введение Карнитина в дозе 100-200 мг/кг/сут, рибофлавин 150 мг/день до нормализации состояния и электролитных нарушений. По назначению врача лакте (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. Поперхивается при еде твердой пищей); данных анамнеза заболевания (наблюдался до 3 мес по перинатальному поражению ЦНС, затем в 4 мес диагноз пересмотрен на ВПР – гипоплазия височных долей, гидроцефалия, 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 ОНМК по ишемическому типу в бассейне СМА, правой ВСА с геморрагической трансформацией, умеренной внутренней асимметричной нормотензивной 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 (двойная гемиплегия, задержка моторного и психо-речевого развития, гемипарезиса, фокальная структурная энцефалопатия), данных генетического обследования (МРТ головного мозга от 15.10.17: МР-картина врожденного порока развития головного мозга- гипоплазия височных долей. Арахноидальные кисты средних черепных ямок. Очаговые изменения перивентрикулярных отделов головного мозга дисмиелиогенного характера. Полость прозрачной перегородки. Смешанная гидроцефалия), данных генетического обследования (ТМС крови (22.11.2021): Уровень глутарилкарнитина – 1,947 ед. Секвенирование гена GCDH (26/11/2021) – Глутаровая ацидурия 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) у ребенка установлен диагноз: **Основной:** Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8). Глутаровая ацидурия I тип. Синдром детского церебрального паралича. Спастическая двойная гемиплегия, тяжелой степени слева, умеренной степени справа, GMFCS V. Гиперкинетические параличи. Симптоматическая структурная фокальная энцефалопатия. Левосторонний гемипарезис. 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 ОНМК по ишемическому типу в бассейне СМА, правой ВСА с геморрагической трансформацией, умеренной внутренней асимметричной нормотензивной гидроцефалии, кистозно-глиозными изменениями правого полушария головного мозга, мозолистого тела, обоих гиппокампов. ВПР головного мозга: гипоплазия обеих височных долей, киста прозрачной перегородки.

Комиссия по госпитализации ФГУ «Р.КБ» в составе зам. главного врача Усачева Е.Л., зав. отделением медгенетики 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 ВМП 12.00.33.013)ода 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 ПСАК МЗ РФ.

Контактов с инфекционными больными не было.

Лучевая нагрузка 0.

Лечащий врач

Зав. отделением

Оперативный отдел
 Подпись: **Вотикова Н.А.**
 Подпись: **Михайлова С.В.**