

Пациент: АРДАШЕВ МАКАР НИКОЛАЕВИЧ

Дата и время посещения: 02.08.2024 09:54

МО: БУЗ УР "РДКБ МЗ УР"

Профиль: генетике

Жалобы

самостоятельно не ходит, не сидит, не разговаривает, сам себя не обслуживает. Перед ПМПК,

Анамнез жизни

от 26, на фоне анемии. Роды в срок, к/с. вес-3050/52см, 8/86, з р/дома выписан домой в удовлетворительном состоянии. НПР: с задержкой.

Судороги: , получает п/суд терапию.

Перенесенные заболевания: ОРВИ, пневмония, операция- по закрытию костного дефекта черепа пластиной 2023г.

Наследственность: мама- здорова. по уходу, папа- папа- здоров, сын-14л, здоров.

Анамнез заболевания

с рождения наблюдался у невролога по поводу гидроцефалии. В 1г3мес ребенок упал с письменного стола, потерял сознание, обратились к нейрохирургу, выявлены изменения в г/м, удалена субдуральная гематома. С 2018 года наблюдается с диагнозом: Посл ЗЧМТ, ушиба г/м со сдавлением субдуральной гематомой, линейного перелома левой теменной кости, вторичного ОНМК, спастической двойной гемиплегией тяжелой ст. ЧАЗН. ЗППР, Эпилептическим синдромом. В 2019 году госпитализирован в ФЦ, ребенку проведено генетическое исследование(секвенирование экзона. Выявлена мутация в гомозиготном состоянии в гене GCDH. С 2019 года наблюдается с д-зом: Глутаровая ацидурия. Наблюдается у генетика. Получает патогенетическую терапию. Наблюдается В ФЦ РДКБ.

На приеме у генетика были в 2021 году.

Объективный статус

вес- 16кг, рост-128 см. Пропорционального телосложения пониженного питания. Голова округлой формы. Тоны сердца ритмичные, чсс-82 уд в мин.

Мышечный тонус повышен, грубее справа.. Сохраняются гиперкинезы в конечностях. Сухожильные рефлексы оживлены. Тугоподвижность г/с суставов.

Деформация грудной клетки. Половое развитие по мужскому типу.

ТМС(сухие пятна крови от 2019 г- выявлено снижение концентрации свободного карнитина и повышение концентрации глутарилкарнитина. Диагноз ГА 1 типа высоковероятен.

Секвенирование экзона. В экзоне 1 1 гена GCDH выявлен патогенный вариант с.1204С>Т в гомозиготном состоянии, описан ранее у пациентов с ГА 1 типа.

Методом прямого автоматического секвенирования проведен частичный анализ гена GCDH. Выявлена мутация в гомозиготном состоянии. Диагноз ГА 1 типа, подтвержден молекулярно- генетическим методом.

Последняя госпитализация в ФЦ "РДКБ" .2022г. Мама выписку не предоставила.

Невролог: Глутаровая ацидурия 1 тип.

Синдром детского церебрального паралича, смешанная форма. GMFCS V, FCFS 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 гемипантозия), 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, травматического субарахноидального кровоизлияния, 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, элистатус в анамнезе.

МРТ 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.

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

МРТ головного мозга 3Тс 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).

МРТ головного мозга 3 Тс 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 проявления 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.

Диагноз основной (расшифровка)

Глутаровая ацидурия 1 типа. Диагноз подтвержден молекулярной диагностикой.

Заключение

Рекомендовано: диета с низким содержанием лизина, триптофана

- специализированная смесь "Нутриген 40", 8,5 ложек, (40г/сух в-ва)
- левокарнитин 2,5мл в сут *3 раза(7,5мл/сут)
- рибофлавин-100-мг/сут.
- аргинин-250мг/4раза
- п/судорожная терапия
- наблюдение невролога, нейрохирурга, ортопеда
- контроль мочи и крови на органические кислоты
- плановая госпитализация в ФЦ "РДКБ".

