

Пациент ЛЕБЕДЕВ МАКСИМ ИВАНОВИЧ

находился на стационарном лечении в отделении: Детский хоспис с 01.08.2022 по 08.08.2022

Поступил в плановом порядке, с жалобами на прогрессирующую задержку моторного развития: у опоры не стоит, не ползает, не садится, без опоры не сидит, голову не удерживает, не разговаривает, контакту не доступен, почти все время дневное находится в сонном состоянии, по ночам не спит иногда до утра. На расходящееся косоглазие левого глаза, нарушение глотания, поперхивание едой протертой (мама кормит ложкой, процесс кормления занимает до 30 минут) Наличие полиморфных судорог ежедневных до 4 раз в день до 3-х минут, в виде общего беспокойства, смеха,

ДИАГНОЗ: E75.1 Другие ганглиозидозы GM 1 ганглиозидоз 2 типа (генетически подтвержденный), прогрессирование Гиперкинетический синдром (Дистонические атаки).

Осл: симптоматическая эпилепсия с частыми полиморфными приступами с фокальным двигательным началом, сознание неизвестно, с переходом в билатеральные толчко-клонические рывки и генерализованные с двигательным и без двигательного начала, стадия клинко-инструментальной ремиссии на медикаментозной поддержке.

Соп: Синдром изолированного повышения АСТ, Дискинезия кишечника по гипомоторному типу.

ЗА ВРЕМЯ НАХОЖДЕНИЯ в СТАЦИОНАРЕ ПРОВЕДЕНО СЛЕДУЮЩЕЕ ЛЕЧЕНИЕ:клоназепам, делакин сироп, ибупрофен, мирамистин, микролакс

ПРОВЕДЕНЫ ИССЛЕДОВАНИЯ:

Биохимический анализ крови (ч.1) КДЛ №2:

02.08.2022г. Калий, ммоль/л - 4,48; Натрий, ммоль/л - 137,6; Хлор, ммоль/л - 104,1; мочевины, ммоль/л - 3,23; креатинин, ммоль/л - 18,9; глюкоза, ммоль/л - 3,64; общий белок, г/л - 64,6; АЛТ, Е/л - 3,9; АСТ, Е/л - 143,0; ЩФ, Е/л - 860,2; общий билирубин, мкмоль/л - 4,2; прямой билирубин, мкмоль/л - 1,16; непрямой билирубин, мкмоль/л - 3,04; кальций, ммоль/л - 2,14; фосфор, ммоль/л - 1,36;

Общий анализ крови КДЛ №2:

02.08.2022г. WBC, $10^9/л$ - 9,82; RBC, $10^{12}/л$ - 4,46; HGB, г/л - 112; HCT л/л - 333; PLT, $10^9/л$ - 273; MCV, фл - 74,7; MCH, pg - 25,1; MCHC, г/л - 336; Время кровотечения, сек - 45; Время свертываемости, мин - 5-6; Палочкоядерные нейтрофилы % - 2; Сегментоядерные нейтрофилы % - 42; Лимфоциты % - 45; Моноциты % - 10; Эозинофилы % - 1; СОЭ, мм/ч - 10;

Общий анализ мочи КДЛ №2:

02.08.2022г. цвет - сал/ж; прозрачность - пр; удельный вес - 1010; pH - 7,5; белок - 0; глюкоза - 0; кетоны - 0; UBG - 13,4; BLD - 0; BIL - 0; LEU - 0; NIT - 0;

Исследование кала, КДЛ №2:

02.08.2022г. Консистенция - оформ; цвет - кор; мышечные волокна - пер++; неперевариваемая клетчатка - +; перевариваемая клетчатка - ++; лейкоциты - нет; эритроциты - нет; простейшие - не обнаружены; яйца глистов - не обнаружены;

ПРОВЕДЕНЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ:

02.08.2022 ЭКГ Закл: Ритм синусовый, правильный, угол тальфа +67 град, ЭОС норм, ЧСС=73-108 в мин, P-0,08 сек, PQ-0,16, QRS-0,06, QT-0,32. Переходная зона V2-V3 Заключение: НБПНПГ.

03.08.2022 Магнитно-резонансная томография головного мозга

Протокол исследования: Исследование проведено в аксиальной, сагиттальной и коронарной проекциях в режимах T2, T1, Flair, DWI.

Результаты исследования:

На серии томограмм получены изображения суб- и супратенториальных структур головного мозга. Отмечаются выраженные атрофические изменения головного мозга, особенно в лобных и височных областях. Субарахноидальные пространства с обеих сторон расширены до 8-10мм, конвексительные щели расширены и углублены.

Дифференцировка на серое и белое вещество практически отсутствует. Мозолистое тело диффузно истончено, МР-сигнал от него на T1 повышен. Атрофические изменения ствола мозга.

Боковые желудочки несколько асимметричны, расширены за счет всех отделов, на уровне передних рогов справа 9,74мм, слева до 12мм, тела - 13-14мм. ВКИ1 0,32. III желудочек 9,74мм; IV желудочек и большая цистерна мозга также расширены. Латеральные щели мозга до 8-10мм. Цистерны мозга расширены. Срединные структуры не смещены.

Атрофические изменения мозжечка.

Турецкое седло без патологических изменений, гипофиз расположен интраселлярно, форма и структура его не изменены. Высота гипофиза 3,5 мм. Параселлярные структуры - без особенностей.

Внутренние слуховые проходы не расширены, симметричны. Дополнительных образований в области мосто-мозжечковых углов не выявлено.

Область орбит без патологии. Удмуртии

Придаточные пазухи носа развиты правильно, пневматизированы.

Заключение: МР-признаки диффузного нарушения миелинизации нервного волокна, выраженной атрофии мозга, смешанной гидроцефалии, атрофии мозолистого тела - вероятно на фоне основного заболевания (GM1-ганглиозидоза 2 типа). Объемных образований не выявлено.

КОНСУЛЬТАЦИИ:

02.08.2022 назначена консультация специалиста: Невролог

02.08.2022 13:29 проведена консультация врачом Мизинова М.В. на обратное развитие моторных навыков: у опоры не стоит, не ползает, не садится, без опоры не сидит, голову не удерживает, не разговаривает, контакту не доступен, почти все время дневное находится в сонном состоянии, по ночам не спит, в дневное время спит. На расходящееся косоглазие левого глаза, нарушение глотания. Наличие полиморфных судорог ежедневных до 4 раз в день

-Поворот головы и глаз влево (иногда вправо) сторону с последующими клоническими подергиваниями левых конечностей, сопровождается насильственным смехом или стоном

-тоническое напряжение конечностей (поза фехтовальщика) с последующими клоническими подергиваниями в левых конечностях

-клонические подергивания век, лицевой мускулатуры, губ, верхнего плечевого пояса, сопровождается монотонным плачем

-фокальные аутомоторные приступы

-3-замирания с последующим падением мышечного тонуса - голова наклоняется вниз).

Приступы купируются самостоятельно через 30-60 сек, после приступа периодически наблюдается необильное срыгивание. Приступы возникают чаще во второй половине дня, вечером, могут быть во сне.

На фоне начала приема противосудорожной терапии (клоназепам) данные пароксизмы стали реже и менее выраженными значительно, ребенок стал много спать в дневное время, в ночное мальчик капризен, не спит. Болен с раннего возраста, мать заметила ЗГМР в 8 месяцев

(беспокоила мышечная слабость, стал заваливаться назад, появилось косоглазие).

Со временем на себя обратил внимание регресс в развитии - перестал сидеть и держаться за опору, постепенно появились судороги. Проведено генетическое обследование в МГНЦ им. Бочкова - GM1-ганглиозидоз 2 типа. Выставлен д-з эпилепсия симптоматическая. По ВЭЭГ от апреля 2021 - эпилепсии нет.

В январе 2022г состояние с ухудшением (перенес ОРЗ, после чего судороги участились), в связи с чем и обратились за медицинской помощью амбулаторно, увеличена дозировка азт (конвулекс)

до 420 мг/сутки=38 мг/кг/сутки. Судороги купировались, но ребенок был вялым, сонливым, мать самостоятельно снизила дозировку до 32 мг/кг/сутки, судорог нет, ребенок стал более активным. Затем появились боли в животе, ухудшение стула, вздутие живота. Проведен лекарственный мониторинг 34,6 мкг/мл, при норме от 50 до 100.

Увеличенные показатели АСТ наблюдались и до приема АЭТ (около 140 Ед/л).

Через 1 месяц появились произвольные движения в конечностях, с поворотом головы вправо. Принимал депакин сироп по 3 мл 3 раза в сутки, по 172,8 мг 3 раза в сутки=518 мг/сутки.=43,2 мг/кг/сутки. Обратились на прием к

неврологу РДКБ, скорректирована терапия: снижение дозировки вальпроевой кислоты, добавление к терапии клоназепам. В настоящий момент принимает депакин по 2 мл 3 раза в сутки, клоназепам по 1,25 мг/сут (0,5 мг утро, 0,5 мг обед, 0,25 мг на ночь). Динамика + (приступы более короткие, возникают реже). Однако беспокоит дневная сонливость, ночное возбуждение.

Поступает планово в отделение для постановки первично гастростомы впервые, коррекции АЭП

Осмотрен во время сна:

Лежит в позе "лягушки". На осмотр реакция вялая. Общая двигательная активность снижена. ОГ 48 см ОГК 51 см БР 0,5*0,5 см, б/о Менингеальные симптомы отрицательные. Глазные щели без грубой асимметрии, объем движений глазных яблок не ограничен. Страбизма расходящийся с 2х сторон, больше за счет OS. Зрачки равные, реакция на свет живая, содружественная. Нистагма нет. Рефлексы: надбровный, конъюнктивный, корнеальный, нижнечелюстной живые. Лобные складки симметричные. Носогубные складки без грубой асимметрии. Мягкое небо подвижное, UVULAE по средней линии. Язык по средней линии в полости рта. Глотание нарушено. Небный и глоточный рефлексы

снижены. Саливация не нарушена. Поднимание плеч и поворот головы не ограничены. Голова по средней линии. Объем активных и пассивных движений в конечностях не ограничен. Сила мышц в руках около 3,5 баллов в ногах 2,5-3 балла. Диффузный мышечный гипотонус чуть выраженнее справа, грубее в ногах. Реакция на тракцию вялая. Сухожильно-периостальные рефлексы с рук снижены, грубее снижены с ног. Рефлекс бабинского + с 2х сторон. Кожные рефлексы снижены. Клонусов нет. Гиперкинезов нет.

Заключение: GM1 ганглиозидоз 2 типа (генетически подтвержденный), прогрессирование.

Симптоматическая эпилепсия с частыми полиморфными моторными приступами с фокальным двигательным началом, сознание неизвестно, с переходом в билатеральные тонико-клонические приступы.

Рекомендации:

- Учитывая нарушение цикла сна в течении суток, рекомендована корректировка режима приема клоназепама (0,25 мг утром, 0,5 мг обед, 0,5 мг на ночь)
- Продолжить делакин сироп по 2 мл 3 раза в день
- Учитывая наличие геластических приступов рекомендуется проведение МРТ головного мозга для исключения гипоталамической гамартумы.
- ЭЭГ мониторинг в динамике.
- Согласно литературным данным, наибольший терапевтический эффект показывает сочетание барбитуратов с бензодиазепинами (фенобарбитал+ фризидум). Рекомендовано введение фенобарбитала. С учетом выявленных печеночных нарушений, рекомендуется последующая отмена вальпроевой кислоты после введения фенобарбитала.
- Дневник приступов.
- Уход.

-Наблюдение невролога в динамике.

04.08.2022 Диетолог : Нормотрофия. Рекомендации : ЩД протертый стол , нутрилак 5 м.л. 2 раза в день , в рацион добавить свеклу, кабачок , тыкву, чернослив .наблюдение у гастроэнтеролога. Флуимуцил 1 саше 1-2 раза в день до нормализации стула .

04.08.2022 назначена консультация специалиста: Врач по леч.физ-ре

04.08.2022 14:58 проведена консультация врачом Тюлькина Л.Н..Жалобы со слов мамы, на задержку моторного развития и регресс ранее полученных навыков. Голову перестал держать, в опоре для сидения самостоятельно не сидит. Реагирует и любит музыкальные игрушки. Зрение сослов родителей снижено. Взгляд не фиксирует. В анамнезе судорожный синдром от 2-до 4 раз в сутки. Анамнезом ознкомплена Состояние тяжелое . Кожные покровы обычной окраски, чистые. Дыхание выслушивается во всех отделах, везикулярное. Перкуторный звук легочной. Хрипов нет. ЧДД -24 в мин. ЧСС - 102 в мин. Тоны сердца ритмичные, громкие Живот мягкий , безболезненный. Диффузный мышечный гипотонус . Не правильная установка солы с справа, тугоподвижность голеностопных суставов стоп. Ребенок голову не держит, самостоятельно не сидит в опоре для сидения.

Заключение: Рекомендации: На данный момент из-за тяжести состояния ручной массаж по индивидуальной программе противопоказан .

Проведена беседа с мамой по поводу использования средств ТСП: опоры для сидения и вертикализатора.

врач по лфк - Тюлькина Л.Н.

ОБЪЕКТИВНО на момент выписки : Т- 36,4 Состояние тяжелое за счет грубой неврологической симптоматики, . Т°С тела в пределах нормы. Кормление получает через рот , усваивает . Кожные покровы обычной окраски, чистые. Стенки зева чистые. Десны верхние -гипремия меньше , дисплазия эмали зубов , кровоточивости нет .Слизистые розовые, влажные, чистые. Дыхание выслушивается во всех отделах, везикулярное. Перкуторный звук легочной. Хрипов нет. ЧДД -25 в мин. ЧСС - 112 в мин. Тоны сердца ритмичные, громкие . Живот мягкий , безболезненный. Паренхиматозные органы не увеличены. Стул со склонностью к запорам, один раз в 2-3 дня . Сегодня стула не было Мочеиспускание не нарушено .

ИСХОД ГОСПИТАЛИЗАЦИИ: выписан.Состояние при выписке: стабилизация ВЕС - 11,700 (+ 250 гр) ,Рост- 90 см , РЕКОМЕНДАЦИИ :

1. Уход , профилактика пролежней ,
2. Питание протертый стол ,
3. Наблюдение педиатра и невролога по месту жительства ,дневник приступов ,
- 4.Клоназепам 0,25 мг в 08.00 и 0,5 мг в 14.00 и 22.00 постоянно ,
5. Делакин сироп по 2,0 мл 3 раза в день длительно ,
- 6.Микролакс при отсутствии стула более 3-х дней,

В контакте с инфекционными больными не был .