



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

119991 г. Москва, Ломоносовский проспект, 2, стр. 1, тел. (495) 967-14-20, www.nczd.ru

ВРАЧЕБНОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по специальности: Психиатрия

04 декабря 2025 г.

ФИО

Баймачева Милана Андреевна

Возраст

Адрес

№ амбулаторной карты

ЖАЛОБЫ

стереотипная деятельность, все выставляет в ряд, крайне негативно реагирует на нарушение порядка ее действий, выкладывает игрушки в ряд, не позволяет нарушить его

стереотипные движения, стереотипные игры с носком - засовывает в рот и машет головой из стороны в сторону

избирательность в приеме пищи, только не твердую пищу, самостоятельно не пьет никакой жидкости

спонтанные выкрики

не позволяет помыть голову уже в течение нескольких месяцев

не взаимодействует с детьми, ходит кругами вокруг матери

привязана к соске, не позволяет ее забрать

КРАТКИЙ АНАМНЕЗ

Ребенок от 4-й беременности (сведения о предыдущих беременностях: 1-я: м/а, 2-я: 2010 г, девочка, здорова, 3-я: 2018 г.р., девочка, синдром Поланда), на фоне мигренозных приступов (купирование ибупрофеном), гестоза, угрозы прерывания беременности на первом и третьем триместрах - стационарное лечение, коронавирусной инфекции на 13-й неделе беременности, роды 3-е срочные путем планового КС на 38-й неделе беременности (рубцы на матке, несостоятельность рубца, преждевременный разрыв плодных оболочек), при рождении масса тела 3080 гр, длина тела 52 см, антар 3/8 баллов. Из род. дома выписана на 4-е сутки с диагнозом: дефекты, укорачивающие конечность Q72.9. Неонатальная желтуха.

Вакцинация: по индивидуальному графику. Перенесенные заболевания: Аллергоанамнез не отягощен, лекарственную аллергию отрицают.

С 6-ти мес. возраста отмечены навязчивые движения (частые подергивая рук, ног). Осмотрена врачом-неврологом, последствия гипоксической энцефалопатии. Проходила курсы ноотропной терапии. Получала делакин сироп 80 мг/сут. в возрасте 1 года.

Консультирована генетиком МГИЦ им. Н.П. Бочкова 10.06.2024 (1.5 г.), диф. диагноз с заболеваниями из группы НБО: назначена ТМС, газовая хроматография, исследование кариотипа, скрининг тесты на ЛБН-3.

Наблюдается у ортопеда с диагнозом: дисплазия тазобедренных суставов. Физиологическая задержка ossification головок бедренных костей.

По результатам МРТ головного мозга от 02.11.2023 очаговых изменений не выявлено, диск исследования не предоставлен.

По результатам видео-ЭЭГ-мониторинга от 11.10.2023 г. (9 мес.): отмечается замедление и нетрубная эзальтация, пароксизмальная активность не зарегистрирована, эпизодически в лобных областях спайки.

По результатам видео-ЭЭГ-мониторинга от 22.11.2023 г. (10 мес.): БЭА бодрствования соответствует возрастной норме.

Эпилептической активности не отмечено.

По результатам молекулярно-генетического исследования:

- Определение спектра аминокислот и ацилкарнитиннов в сухих пятках крови методом ТМС: показатели исследуемых аналитов в пределах референсных значений;

- Эпизодическая активность на лизосомные болезни накопления (МПС II, IIIA, IV A, IVB, VI, VII типов, НЦП тип 2): активность измеренных лизосомных ферментов в пределах референсных значений.

Проведено исследование ТМС концентрации аминокислот и ацилкарнитиннов: норма. Газовая хроматография мочи в работе.

Наблюдается по месту жительства с диагнозом ППЦНС гипоксически-ишемического генеза, задержка психо-речевого развития. Синдром Ангельмана?

Генетик 07.11.24: Учитывая данные анамнеза жизни и заболевания, клинической картины и результаты проведенного молекулярно-цитогенетического исследования, у ребенка имеет место следующий диагноз: Хромосомная аномалия: частичная моносомия длинного плеча хромосомы 1 (1q21.1-q21.2)

Консультирована в 2024 году психиатром: С 6 мес стереотипные движения руками и ногами, приведение ног со своеобразным приведением пальцев к стопе, в ответ на дискомфорт истерики, билась головой, ползание вперед-назад на одном месте, аутоагрессия. Не откликалась на обращение по имени до 1 г 3 мес, не встречала мать, когда та приходила домой. В настоящее время стереотипные игры, стереотипно нажимает на предметы, крутит колеса у машинок, избирательность в приеме пищи, ритуалы в приеме пищи, не проявляет интереса к детям, не реагирует на эмоциональные реакции окружающих, никого не целует, не обнимает, остаются стереотипные движения ногами со специфическими движениями пальцами ног, стереотипные потряхивания кистями рук, негативно реагирует на тактильный контакт. Рекомендованный рисперидон не получала. Белок S100 и HSE повышены. Консультирована в январе 2025, получала рисперидон с января по апрель 2025 в дозе 0.5 мг в день. В настоящее время получает тералиджен 2.5 мг в день, при отмене препарата поведение значительно ухудшается.

ДАННЫЕ ОСМОТРА

Состояние удовлетворительное. В сознании. Зрительный контакт не нарушен. Эмоциональные реакции лабильные, поверхностные. Практически не взаимодействует с окружающими на эмоциональном уровне. Самостоятельная речь - единичные редуцированные слова, расширился словарный запас. Во время осмотра часто спонтанно возникают стереотипные движения руками и ногами, атетоидноподобные движения, подергивания руками. Игровая деятельность манипулятивная, стереотипная. Действует по своему алгоритму. Грызет ногти. В ответ на дискомфорт выраженные протестные реакции, может сильно кинуть ненужную игрушку при отказе. Моторно неловка, диспластична: походка неустойчивая. Запас навыков ниже возрастной нормы. Острой психотической симптоматики не выявлено.

ОБОСНОВАННЫЙ ДИАГНОЗ ФГАУ «НМИЦЗД» МЗ РФ

F84.1

Атипичный аутизм. Когнитивный дефицит. Специфическое недоразвитие речи.

РЕКОМЕНДАЦИИ

АВА-терапия

Флортайм

АФК

Сенсорная интеграция.

Алимемазин (тералиджен) 5 мг продолжить по 1/2 т x 2 раза в день. Курс не менее 6ти мес.

Эсприко по 1 саше x 1 раз в день, курс 3 мес.

Возобновить прием Рисперидона (Риспердал) 1 мг/мл по 0.1 мг (2 самых маленьких деления) x 1 раз в день 3 дня, по 0.1 мг x 2 раза в день 3 дня, по 0.15 мг x 2 раза в день 3 дня, по 0.2 мг x 2 раза в день 3 дня, по 0.25 мг x 2 раза в день 3 дня, по 0.25 мг утро - 0.3 мг 3 дня, по 0.25 мг утро - 0.5 мг вечер далее. Если при увеличении дозы отмечается повышенная вялость, сонливость - вернуться к предыдущей дозе. Курс не менее 6ти мес.

Динамическое наблюдение.

Врач

к.м.н. Лапкова Анна Валерьевна (Психиатрия)



Оценить качество оказанной медицинской помощи в нашем Центре Вы можете на официальном сайте ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (www.nczd.ru), а также через QR - код