

Выписка из амбулаторной карты № 61070

**Жалобы** на то, что девочка самостоятельно не ходит, только ползает, задержку нервно-психического развития, раздражительная, плаксивая, энурез, храпит по ночам (аденоиды), бывают приступы гипогликемии, рвоты с запахом ацетона изо рта. Первый эпизод гипогликемии был в 06.2015г. (глюкоза крови  $< 1,0$  ммоль/л). В течении года бывает 2 – 3 приступа гипогликемии.

**Anamnesis morbi:** больна с рождения (диагноз ВПР ЦНС Расщелина позвоночника с гидроцефалией в поясничном отделе выставлен пренатально). Родилась в роддоме Воткинской РБ в 33-34 нед. с диагнозом МВПР.

На 2е сутки переведена в РДКБ МЗ УР. **Стационарное лечение в РДКБ 2 месяца** (с 20.09.2013 по 20.11.2013г.) с диагнозом: **Основной** – Множественные врожденные пороки развития: ВПР ЦНС – голопроэнцефалия, лобарная форма с агенезией мозолистого тела; синдром Арнольда-Киари II типа (внутренняя гидроцефалия, спинно-мозговая грыжа поясничной области (менингоарахноидоцеле) с нижним смешанным выраженным парапарезом и нарушением функции тазовых органов); ВПР КМС: врожденная 2сторонняя косолапость тяжелой степени с нейrogenным компонентом. **Осложнение:** Вторичный менингоэнцефалит. **Сопутствующий:** ЗВУР, гипотрофический вариант II степени. Недоношенность 33-34 нед. ПКВ 40-41 нед. ООО, НК<sub>0</sub>. Нормохромная анемия II степени смешанного генеза (анемия недоношенного, инфекционная). Перинатальный контакт по гепатиту С. ОРВИ, о.ринит, легкой степени. **Получила лечение:** клафоран, дифлюкан, витамин Е, церебро, линекс, генферон, нистатин, амикацин, амписид, глицин, ККБ, лактобактерин, эритропоэтин, мальтофер, Витамины В6, Д, меронем, фитотерапия, биоптрон, общий массаж.

**Стационарное лечение в 1 РКБ МЗ УР** в нейрохирургическом отделении с 12.08.2014 по 29.08.2014г. с диагнозом: ВПР ЦНС. Внутренняя гидроцефалия. Spina bifida на уровне L4, L5 и крестца (не визуализируются дужки и суставные отростки L4, L5 и крестца). Менингоарахноидоцеле на уровне L5-S1. Гепатит С.

**Проведена операция 20.08.2014г.:** вентрикуло-перитонеальное шунтирование справа помпой среднего давления SOPHUSA.

**Стационарное лечение в 1 РКБ МЗ УР** в нейрохирургическом отделении с 15.09.2014 по 29.09.2014г. с диагнозом: ВПР ЦНС, мальформация Арнольда-Киари 2 типа. Внутренняя гидроцефалия. Spina bifida на уровне L4, L5 и крестца. Менингоарахноидоцеле на уровне L5-S1.

**Осложнение:** Тетрапарез, грубый в нижних конечностях. Нарушение функций тазовых органов.

**Сопутствующий:** Состояние после ВПШ справа с помпой среднего давления от 20.08.2014г.

**Проведена операция 17.09.2014г.:** Радикулолиз. Иссечение спинномозговой грыжи.

Дважды находилась на стационарном обследовании и лечении в ФГБУ «НИДОИ им. Г.И.Турнера» МЗ РФ в отделении патологии стопы, нейроортопедии и системных заболеваний:

1. С 20.07.2015г. по 04.08.2015г. с диагнозом: Последствие спинномозговой грыжи. Паралитическая эквино-каво-варусная деформация стоп. Проведена операция 29.07.2015г. Ахилопластика, задний артролиз голеностопного и подтаранного сустава, с изменением пространственного положения таранной кости в вилке голеностопного сустава с 2х сторон.
2. С 31.10.2017г. по 16.11.2017г. с диагнозом: Последствия спинномозговой грыжи. Вывих бедер. Эквино-каво-варусная деформация стоп. Состояние после хирургического лечения. **Сопутствующий диагноз:** Гипогликемия. Планировалось хирургическое лечение на тазобедренных суставах. Хирургическое лечение не проведено, т.к. у ребенка был приступ судорожный с изменением сознания, гипогликемией (глюкоза крови до 1,5 ммоль/л). Рекомендовано обследование ребенка у эндокринолога.

В 4г.3месяца находилась на стационарном обследовании в эндокринологическом отделении ДРКБ МЗ УР с 16.01.2018г. по 25.01.2018г. с диагнозом: **Основной:** Задержка физического развития. **Сопутствующий:** ВПР ЦНС: Гипогликемические состояния. Гипопитуитаризм? Агенезия прозрачной перегородки, лобарная форма, гипоплазия мозолистого тела. Аномалия Арнольда-Киари 2 типа, внутренняя шунтзависимая гидроцефалия, спинно-мозговая грыжа пояснично-крестцового отдела. Нижний вялый дистальный парализ. пирамидная недостаточность в руках, нарушение функции тазовых органов по периферическому типу, синдром когнитивных нарушений. Врожденная 2сторонняя косопласть тяжелой степени с нейрогенным компонентом. Гиперметропия средней степени обоих глаз. Белково-энергетическая недостаточность.

**Anamnesis vitae:** Возраст 4 года 11 месяцев. От 3 беременности, 2х родов (СПД: 1с/а в 7-8 нед. в анамнезе, цистит в 20 и 23 недели, в 20недель – УПБ. ВПР ЦНС выявлен по УЗИ в ПЦ в 23-24недели). Роды в сроке 33-34нед. Вес при рождении 1881гр, рост 48см, Окр.гол. 27см, оценка по Апгар 8-8баллов.  
С рождения отстает в физическом и психомоторном развитии.  
С 4 лет ходит в детский сад (группа для неходячих).

**Наследственный анамнез:** Мать – 36л., Гепатит С (с 2004г.), хламидиоз, герпес, носительство ЦМВИ, токсоплазмоза. Проф.вредности: хромпик. Вредных привычек нет.  
Отец – 36г., Пр. здоров. Проф.вредности – углекислый газ. Вредные привычки – курение.  
Сибс – старший брат - 13лет – здоров.  
У бабушек сахарный диабет 2 типа.

**Объективно:** Вес = 11кг, рост = 90см. Телосложение правильное, пропорциональное, питание пониженное. Голова долихоцефалической формы, окружность 44,5см. Окружность груди 53см. Физиологические изгибы позвоночника сглажены. В области поясничного отдела позвоночника послеоперационный рубец с избытком кожной ткани. Активные движения в суставах нижних конечностей резко ограничены, пассивные движения в тазобедренных, коленных, голеностопных суставах ограничены. Не ходит, ползает, сидит самостоятельно. Наружные половые органы по женскому типу. Задержка психомоторного развития.

#### Лабораторные и инструментальные исследования.

1. Кариотип № 119 от 13.02.2018г. БУЗ УР «ДРКБ МЗ УР» – 46,XX – нормальный женский кариотип.
2. В МГНЦ Лаборатория селективного скрининга. ТМС крови от 23.03.2018г. Заключение: По результатам исследования данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.
3. Обследование мочи от 10.04.2018г. Заключение: В моче концентрация органических кислот в пределах нормы.
4. «Ситилаб» г.Казань. 25.11.2017г.: Гликозилированный гемоглобин (HbA1c, DCCT/NGSP) 4,90% (референсный интервал 4,80-5,90)  
Гликозилированный гемоглобин (HbA1c, IFCC) 26,23ммоль/моль (референсный интервал 29,00-42,00)
5. Инсулиноподобный фактор роста I от 14.12.2017г. 131,2 нг/мл (N 33,5-171,0)
6. «Ситилаб» г.Казань. 24.11.2017г.:  
Глюкоза натощак 5,11ммоль/л (N 3,3-5,5); Глюкоза через 2 часа после нагрузки 3,03ммоль/л.  
Инсулин 8,4мкЕ/мл (N 2,6-24,9). Инсулин через 2 часа после нагрузки 3,09мкЕД/мл;  
С-пептид 2,07нг/мл (N 1,10-4,40), С-пептид через 2 часа после нагрузки 2,05нг/мл
7. МРТ от 15.05.2018г. (ДРКБ МЗ УР): Заключение – Голопрозэнцефалия, лобарная форма. Гипоплазия мозолистого тела. Аплазия прозрачной перегородки. Состояние после интратекального перитонеального шунтирования. Патологии спинного мозга и межпозвоночных дисков.



шейного отдела позвоночника не выявлено. Состояние после оперативного лечения аномалии Арнольда-Киари 2 типа с восстановлением соотношений в краниовертебральном переходе.

- 8. ЭЭГ от 18.01.2018г. (РДКБ МЗ УР): Заключение по ЭЭГ: Выявляются диффузные изменения БА мозга органического характера, с регистрацией на всем протяжении в лобных областях обоих полушарий высокоамплитудной (до 100 – 130мкВ), заостренной бета активности, с наличием устойчивых эпилептиформных разрядов в центрально – теменных областях билатерально, представленных одиночными комплексами ОМВ или в виде дуплетов, с амплитудным преобладанием слева, с более высоким индексом в теменных отведениях, с заинтересованностью стволовых структур мозга, в виде редких билатерально-синхронных разрядов эпилептиформного характера по всем отведениям обоих полушарий, с амплитудным преобладанием также в теменно-затылочных областях, продолжительностью до 1сек., без клинических проявлений. Общемозговые проявления носят органический характер. Электрогенез не соответствует возрасту.
  - 9. УЗИ внутренних органов от 01.2018г.: Аномалия желчного пузыря.
  - 10. Проведена ТМ консультация 09.06.2018г. с заведующей отделением медицинской генетики РДКБ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ Михайловой С.В. по тактике ведения пациента с диагнозом: Кетотические состояния с эпизодами гипоглиемии. Сопутствующим диагнозом: Задержка физического развития. Белково-энергетическая недостаточность. ВПРО ЦНС: голопроэнцефалия, лобарная форма, гипоплазия мозолистого тела, агенезия прозрачной перегородки, аномалия Арнольда-Киари 2 типа, внутренняя шунтзависимая гидроцефалия, спинно-мозговая грыжа пояснично-крестцового отдела. Нижний вялый дистальный парализ, пирамидная недостаточность в руках, нарушение функции тазовых органов по периферическому типу, синдром когнитивных нарушений. Врожденная 2сторонняя косоплазия тяжелой степени с нейрогенным компонентом. Гиперметропия средней степени обоих глаз. **Заключительный диагноз по результатам консультации:** С учетом клинико-anamnestических данных, течение заболевания, дифференциальный диагноз ребенка больше данных за наличие синдрома Множественных врожденных пороков развития. С учетом появления кетотических гипогликемий дифференциальный диагноз проводится с заболеваниями из группы нарушений кетогенеза.
- Рекомендации: 1). Обследование в МГНЦ РАМН: сдать кровь на панель "гипогликемии", ДНК диагностика гена SHH. 2). Распиренный микроматричный анализ в лаборатории "Геномед".

**Заключение:** Множественные врожденные пороки развития. Задержка физического и психомоторного развития. Кетотические состояния с эпизодами гипогликемии.

**Рекомендовано:**  
 1) Консультация и обследование в ФГБНУ «МГНЦ» для уточнения диагноза и проведения дифференциальной диагностики с заболеваниями группы нарушений кетогенеза.

Заведующая МКБ БУЗ УР "РДКБ МЗ УР",  
 31.08.2018г.

Заведующая МКБ  
 БУЗ УР - РДКБ МЗ УР.  
**Осипова Е.В.**

/ Осипова Е.В. /

