

Бюджетное учреждение здравоохранения Удмуртской Республики
«Республиканская детская клиническая больница Министерства
здравоохранения Удмуртской Республики»
426009, РОССИЯ, УДМУРТСКАЯ РЕСП, Г ИЖЕВСК, ЛЕНИНА УЛ, д 79

Пациент: КНЯЗЕВ СЕМЁН ВЛАДИМИРОВИЧ

Диагноз: . . .

Услуга: Прием (осмотр, консультация) врача-невролога повторный

Отделение: 376. Отделение патологии новорожденных и недоношенных детей

Врач: ПЕТРОВА Л. Г.

Выполнено: 13.02.2023 11:13

Кем направлен: БУЗ УР «РДКБ МЗ УР», 376 Отделение патологии новорожденных и недоношенных детей

Направление № от:

Врач: ТАРАСОВА Т. Ю.

Консультация невролога ОПНИН

Дата осмотра: 13.02.2023

Пациент: КНЯЗЕВ СЕМЁН ВЛАДИМИРОВИЧ

Дата рождения пациента:

Возраст пациента: 0 лет(года) 1 мес 23 дн

Жалобы: на выраженную слабость в конечностях, снижение активных движений, больше в ногах, диффузная мышечная гипотония, снижение всех физиологических рефлексов, отсутствие опоры на поверхности, иногда ребенок поперхивается (когда пьет воду через соску), голову не удерживает, не поворачивается на бок, игрушки не удерживает.

С анамнезом ознакомилась. Мама заметила снижение активных движений в конечностях (особенно ног) ближе к 1 месяцу жизни, пониженный мышечный тонус в конечностях отмечает с рождения.

У матери - Гестационный СД (сахар до 12,0 ммоль/л, инсулинотерапия).

Получен результат молекулярно-генетической диагностики: обнаружена делеция в экзоне 7 гена SMN1.

Неврологический статус: сознание ясное. Реакция на осмотр снижена, монотонно плачет, взгляд фиксирует, движения в конечностях минимальные (в ногах: единичные движения пальцев стоп, руки редко приподнимает на уровень туловища). Крик слабый, монотонный. Лежит в позе "лягушки", паретичное положение кистей и стоп, брюшной тип дыхания. Вегетосудистая система: небольшая мраморность кожных покровов, акроцианоз. Грудная клетка незначительно расширена в нижней апертуре. Дыхание учащенное (брюшной тип дыхания). Менингеальные симптомы отрицательные. Голова обычной формы, окружность головы 41 см, окружность груди 40 см. Кости черепа плотные. Швы: сомкнуты. Большой родничок 1,5 * 1,5 см, не напряжен. Малый родничок : закрыт. Лицо симметричное. Глазные щели симметричные, реакция зрачков на свет - живая, симметричная; глоточный и небный рефлексы - снижены. Зрительное сосредоточение: да, фиксирует взгляд, прослеживает за предметом. Слуховое сосредоточение есть. Сосет удовлетворительно, редко поперхивается. Сила в конечностях грубо снижена: в руках до 1-1,5 бал, в ногах - 0 бал. Двигательная активность грубо снижена (больше в нижних конечностях), D=S. Мышечный тонус в конечностях - в руках: диффузная гипотония, D=S; в ногах - диффузная гипотония, D=S. Сухожильные и периостальные рефлексы с рук - грубо снижены, D=S; с ног - abs, D=S. Брюшные рефлексы - abs. Патологические рефлексы: р-р Бабинского (-). Физиологические рефлексы: поисковый, сосательный, Бабкина, Моро 1 и 2 фаза, хватательный, Галанта, Робинзона, Переса, опоры, ходьбы, защитный, ползания - грубо снижены, грубо "провисает"; голову не удерживает, не поворачивается, игрушки не удерживает.

Заключение: Сливящая мышечная атрофия Вердвиг-Гоффмана 1 типа (подтвержден молекулярно-генетической диагностикой: делеция в экзоне 7 гена SMN1). Вялый тетрапарез: умеренный в верхних конечностях, выраженный в нижних конечностях.

Шкала (SNOP INTEND): 1 позиция - 2 балла, 2 позиция - 0 баллов, 3 позиция - 0 баллов, 4 позиция - 0 баллов, 5 позиция - 0 баллов, 6 позиция - 0 баллов, 7 позиция - 0 баллов, 8 позиция - 1 балл, 9 позиция - 1 балл, 10 позиция - 0 баллов, 11 позиция - 0 баллов, 12 позиция - 0 баллов, 13 позиция - 0 баллов, 14 позиция - 0 баллов, 15 позиция - 0 баллов, 16 позиция - 0 баллов.

Шкала оценки моторных функций при СМА (HFMSE): 1 позиция - 0 бал., 2 позиция - 0 бал., 3 позиция - 0 бал., 4 позиция - 0 бал., 5 позиция - 0 бал., 6 позиция - 0 бал., 7 позиция - 0 бал., 8 позиция - 0 бал., 9 позиция - 0 бал.

Рекомендации: 1) симптоматическое лечение.

- 2) определение числа копий гена SMN2
- 3) кровь на исследование антител к вирусу 9 типа.
- 4) профилактика аспираций.
- 5) альфатокоферола ацетат (вит Е) 10% р-р по 2 капли * утро Курс 1мес.
- 6) левокарнитин (элькар) 30% р-р по 4 капли * 2 раза (утро, обед) длительно.
- 7) пиридоксина гидрохлорид 10 мг по 1/4 таб. * 1 раз (18:00) Курс 1мес.
- 8) ЛФК.
- 9) повторная консультация невролога в динамике.

невролог Петрова Л.Г.

