



Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям Удмуртии

Бюджетное учреждение здравоохранения Удмуртской Республики «Балезинская районная больница Министерства здравоохранения Удмуртской Республики» (БУЗ УР «Балезинская РБ МЗ УР») Азина ул., 17, Балезино п., Удмуртская Республика, 427550 тел./факс (34166) 5-14-24; e-mail: baciroba@mail.ru ИНН 1802000448 КПП 183701001 ОГРН 1021800587522

Выписка из амбулаторной карты

Князева Семёна Владимировича, _____ года рождения, проживающего по адресу: Удмуртская Республика, Балезинский район, пос. Балезино, ул. Кирова, д. 29.

Ребенок от 4 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания беременности в 21 нед (стац. лечение), манифестного сахарного диабета в 24-25 нед (стац. лечение), в 27 нед – инсулинотерапия, гестационный сахарный диабет в 37-38 нед (стац. лечение), многоводие, 3 родов в 38 нед 5 дней. Программированные роды с ранней амниотомией. Родовозбуждение и родостимуляция окситоцином. Околоплодные воды светлые. Оценка по Апгар 6-7-8 баллов. Вес при рождении - 3830гр, рост – 53 см, окружность головы 35 см, окружность груди – 35 см.

Из роддома переведен в ОПНИН БУЗ УР «РДКБ МЗ УР» г. Ижевск, где находился с 26.12.2022 по 30.12.2022 с диагнозом: Синдром новорожденного от матери с гестационным диабетом. Перинатальное гипоксическое поражение ЦНС, купируемый с-м угнетения. Постгипоксическая кардиопатия, ООО, ОАП в анамнезе. ХСН 0.

К месячному возрасту мать обратила внимание на снижение движений в руках, регресс движений в ногах, вялость ребенка. Осмотрен неврологом по месту жительства – рекомендована консультация невролога РДКБ. 31.01.2023 осмотрен неврологом РДКБ – Регресс моторного развития, грубый периферический тетрапарез (СМА 1 типа?). Взята кровь на СМА (ТМС). 06.02.23 кровь направлена на молекулярно-генетическую диагностику МГНЦ. В связи с проявлениями ОРИ госпитализирован в инфекционное отделение, где находился с 31.01.23 по 08.02.23 с диагнозом: Грипп В. Затем переведен в ОПНИН БУЗ УР «РДКБ МЗ УР», где находился с 08.02.23 по 13.02.23 с диагнозом: G 12.0 Спинальная мышечная атрофия 1 тип (06.02.23 анализ наличия экзона 7 генов SMN1, SMN2 методом анализа кривой плавления – зарегистрировано отсутствие сигнала, соответствующего экзону 7 гена SMN1).



Консультация генетика РДКБ 08.02.23:

ОБЩИЙ ОСМОТР: Пропорционального телосложения удовлетворительного питания. Голова округлой формы 38 см, б/р-1,5х1,5см. Со стороны внутренних органов - шум на верхушке, брюшной тип дыхания. Мышечный тонус резко снижен, двигательная активность в конечностях резко снижена. Сухожильные рефлексы не вызываются. Опоры на ноги нет. Половое развитие по мужскому типу.

Проведен анализ на наличие экзона 7 генов SMN1/SMN2 - зарегистрирована делеция в гене SMN1 в гомозиготном состоянии.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Спинальная мышечная атрофия Верднига-Гоффмана.

РЕКОМЕНДОВАНО: - определение числа копий гена SMN2

- кровь на антитела к вирусу 9 типа.

Консультация невролога РДКБ 18.02.23: 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. Вегетососудистая 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: p-p 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 переворачивается, игрушки не удерживает.

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

Шкала (CHOP 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.

С 22.02.2023 по 24.02.2023г находился на стационарном лечении в ОПНИН БУЗ УР «РДКБ МЗ УР» г. Ижевск с диагнозом: G12.0 Спинальная мышечная атрофия 1 тип (06.02.23 анализ наличия экзона 7 генов SMN1, SMN2 методом анализа кривой плавления зарегистрировано отсутствие сигнала, соответствующего экзону 7 гена SMN1).

Проведенное лечение: 22.02.23 интратекальное введение препарата Нусинерсен (Спинраза) 12мг(5мл) (1-е введение). Введение препарата перенес удовлетворительно.

Находился на стационарном лечении:

1) с 17.05.23 по 29.05.23 в БУЗ УР "ГКБ № 4 МЗ УР" с диагнозом - Острая внебольничная двусторонняя пневмония, тяжелое течение. Ателектаз верхней доли правого легкого. ДН 3. ХСН 0-1. СМА, 1 тип. Кардиопатия смешанной этиологии. БЭН 2 степени. Гипохромная анемия 1 степени. Лечение: цефтриаксон, гентамицин, ванкомицин, цефепим, аминофиллин, спиронолактон, аспаркам;

2) переведен в ОРИТ РДКБ из РО ГКБ №4 29.05.2023 с диагнозом: Внебольничная двусторонняя пневмония, тяжелое течение. Осложнение: ателектаз верхней доли правого легкого. ДН 3 ст. ХСН 0-1ст. Сопутствующий : СМА, 1 тип (от 06.03.2023). Кардиопатия смешанной этиологии. Белково-энергетическая недостаточность 2 ст. Гипохромная анемия 1 ст. Находился в ОРИТ по 03.07.23. Состояние ребенка за время пребывания в ОРИТ: внебольничная пневмония разрешена. Лечение: респираторная терапия; энтеральное питание; АБТ (ванкомицин, меронем, колистин, амикацин); антимикотическая терапия: флуконазол, коррекция анемии (переливание эритроцитарной взвеси 29.05.2023, 15.06.2023); ИТ: 49% глюкоза, фриостерин, 4% калия хлорид, гепарин, 25% магния сульфат, 10% натрия хлорид, 10% кальция глюконат, витаминотерапия (витамин Д3), метаболотропная терапия (реамберин, цитофлавин), ингаляционная терапия (беродуал, будесонид), диуретики (верошпирон), анксиолитическая терапия (атаракс), гипотензивная терапия (бисопролол), симптоматическая терапия : метоклопромид, омез, микрозим.

13.06.2023г. установлена трахеостома.

3) с 03.07.23 по 14.07.23 находился в паллиативном отделении РДКБ с диагнозом: Спинальная мышечная атрофия 1 тип.(06.02.23 анализ наличия экзона 7 генов SMN1, SMN2 методом анализа кривой плавления - зарегистрировано отсутствие сигнала, соответствующего экзону 7 гена SMN1). Осложнение: тетраплегия тяжелой степени, бульбарный синдром. Диагноз сопутствующий: Внебольничная пневмония смешанной этиологии, тяжелое течение. ДН 3 ст., реконвалесцент. Нормохромная анемия 1ст. Переливание эритроцитарной взвеси 29.05.2023, 15.06.2023. Носитель трахеостомы 13.06.2023. Лечение: Респираторная терапия; энтеральное питание; (смесь молочная Пан 2 Оптима по 180,0 мл каждые 4 часа, антибактериальная терапия (меронем); антимикотическая терапия: флуконазол; инфузионная терапия: фриостерин, гепарин, 25% магния сульфат, цитофлавин, витаминотерапия (витамин Д3), метаболотропная терапия (цитофлавин), диуретики (верошпирон), анксиолитическая терапия (атаракс), гипотензивная терапия (бисопролол), симптоматическая терапия : метоклопрамид, омез, микрозим, парацетамол, дексаметазон, солувит Н, метамизол натрия.

На фоне лечения 14.07.2023 в 12.30 резко состояние ухудшилось, поднялась температура до 38,3, нарастают признаки ДН и ССС. На фоне проводимой симптоматической терапии состояние остается тяжелым, температура сохраняется на субфебрильных цифрах, сохраняется ДН 2. Вызвана бригада санавиации. В связи с ухудшением состояния ребенок переводится в отделение ОРИТ РДКБ.

4) с 14.07.23 по 21.08.23 находился в ОРИТ РДКБ с диагнозом: Спинальная мышечная атрофия 1 тип (06.02.23 анализ паличия экзона 7 генов SMN1, SMN2 методом анализа кривой плавления - зарегистрировано отсутствие сигнала, соответствующего экзону 7 гена SMN1). Осложнение: Тетраплегия тяжелой степени, бульбарный синдром. **Правосторонняя верхнедолевая пневмония смешанного генеза (аспирационного и инфекционного, ассоциированная с Pseudomonas aeruginosa), тяжелое течение. ДН 3 ст.** Кардиопатия смешанной этиологии. ХСН 0-1. Носитель трахеостомы от 13.06.2023. Сопутствующий: Недостаточность питания умеренной степени. Гипохромная анемия 1 степени. Лечение: АБТ (амикацин, калестин, тигециклин, бианенем, бисептол, меропенем, левофлоксацин, линезолид), ИТ (фриостерин, глюкоза 5%, калия хлорид 4%, магния сульфат 25%, Рингер, натрия хлорид 10%, кальция глюконат), метаболиты (цитофлавин, элькар), антигипертензивные (бисопролол), **нусинерсен 12мг\5мл 21.08.23 (5-е введение).** Рекомендовано: лечебно-охранительный режим; энтеральное питание - двойная смесь концентрированная 200-300 ккал\сут + допаивание через рот; минимальное поступление питания (шоре) через ротовую полость 1/4-1/2 ч.л. через 2 часа + допаивание по 20 мл между кормлениями; вентиляционная поддержка (аппарат Пуритан Беннет с параметрами PSV, PIP-11, PEEP-4, FIO-2 - 21-25%) на ночь от 2 до 6 часов, дневной сон 1-2 часа; изменение параметров ИВЛ по статусу ребенка (ухудшение или ОРИ); в качестве тренировок дыхание через систему с ПДКВ от 3 до 6 см вод. ст по 20-30 мин в течение суток 2-3 раза; бисопролол 2,5 мг внутрь прием постоянный (ЧСС не выше 160); витамин Д3 по 2 капли (1000 МЕ) в сутки; аспаркам на 2 недели 1/2 таб 2 раза в день; элькар 30% по 4 мл постоянно курсами по 2 месяца с интервалом 1 мес; АБТ при ОРИ с первого дня; питание концентрированная двойная смесь НАН эксперт про в объеме 150 мл №5.

В условиях реанимационного отделения РДКБ 27.04.2024г.: нусинерсен 12мг\5мл (6-е введение).

На фоне острой респираторной инфекции у ребенка появляется обильная мутная мокрота. При взятии бакпосева мокроты всегда высевается синегнойная палочка (Pseudomonas aeruginosa) с чувствительностью к гентамицину и левофлоксацину, а в последнее время чувствительность только к гентамицину.

18.06.2024 – плановая замена трахеостомы в условиях Базелинской РБ. С 19.06.2024г. наблюдалось ухудшение состояния, одышка, обильная мутная мокрота из трахеостомы, повышение температуры до 37,5. Взята мокрота из трахеостомы на бакпосев. 25.06.2024г. получен результат бакпосева отделяемого из трахеостомы: выделен скудный рост Pseudomonas aeruginosa. Чувствительность к амикацину, гентамицину. Устойчивы к ампициллину, амоксиклаву, эритромицину, цефотаксиму, цефтриаксону, цефиксиму, ампициллину/сульбактаму, азитромицину, кларитромицину, левофлоксацину, триметоприм/сульфометаксазолу. Ингаляционно получал гентамицин. Улучшения не наблюдалось. Рентгенография от 25.06.2024г.: Двусторонняя полисегментарная пневмония. Направлен на стационарное лечение в РКИБ г. Ижевск.

Находился на стационарном лечении в инфекционном отделении №6 РКИБ г. Ижевск с 26.06.2024г. по 04.07.2024г. с диагнозом: Внебольничная полисегментарная

двусторонняя пневмония ДН -1 (по анамнезу нельзя исключить аспирационный генез).
Соп. диагноз: Спинальная мышечная атрофия 1 типа. Тетраплегия тяжелой степени,
бульбарный синдром. Носитель трахеостомы. Проведено обследование: ЭКГ - Ритм
синусовый. тахикардия. Положение электрической оси промежуточное; рентгенография
органов грудной клетки от 26.06.24 - признаки двусторонней полисегментарной
пневмонии; от 03.07.24 - признаки двусторонней полисегментарной пневмонии, в
сравнении от 26.06.2024 динамика положительная. Проведенное лечение: Проведенное
лечение: Ипратропия бромид + Фенотерол, р-р д/ингал, Будесонид, сусп. д/ингал. Доз.
0.25 мг/мл, 2 мл, № 20, 2 в сутки, 7 дней, ингаляция; Колистиметат натрия, пор. для р-ра
д/ин., инф., ингал., 80 мг (1000000, 2 в сутки, 7 дней. Метод введения: ингаляция;
Меропенем 500 мг x 3 раза в день в/в; Амикацин 100 мг x 2 раза в день.

При выписке рекомендовано: Диспансерное наблюдение участкового педиатра

Режим и диета согласно рекомендациям по основному заболеванию.

Продолжить прием препаратов:

Амоксиклав суспензия 125 мг +31,24 по 175 мг x 3 раза в день (7 мл) через зонд в течение
7-10 дней

Линкомицин из расчета 20 мг /кг -130мг x 2 раза в день в/м (0,4 мл) в течение 7-10 дней

Баксет 1 капс x 1 раз в день через зонд в течение 14 дней

Контрольный снимок (при отсутствии экстренных показаний) через месяц

Решение вопроса о гастростоме в максимально короткие сроки после пневмонии.

Перед госпитализацией, в осенне- зимний период- ИРС -19 по 1 впрыскиванию в нос x 2
раза в день в течение 14 дней



Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям
Т.Л. Лекомцева

Врач-педиатр участковый Лекомцева Т.Л.



Главный врач Ромашов Вадим Дмитриевич