

ВЫПИСКА ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 42946

Пациент ЮРКОВА ВАРВАРА АНТОНОВНА - дата рождения

Адрес регистрации: тяжелобольным детям Удмуртии

Проживает:

находилась на стационарном лечении в отделении: Эндокринология детская с 30.11.2020 по 04.12.2020

Поступила в плановом порядке.

ДИАГНОЗ: E16.1 Врожденный гиперинсулинизм, атипичная форма, фармакорезистентное течение.

Сопутствующие заболевания: Атопический дерматит, младенческая форма.

ЖАЛОБЫ: на периодические пароксизмальные состояния (замирания, закатывания глаз, подергивания конечностей без потери сознания).

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ: В первые сутки после рождения зафиксирована гипогликемия - сахар крови 1,2 ммоль/л.

28.05.19г (1 месяц) сахар крови (капил) - 1,98 ммоль/л. Пароксизмальные состояния заметили с января 2020г. По этому поводу 06.02.20 г обратились к неврологу по месту жительства: Пароксизмальные состояния (абсансы?) 07.02.20г и 02.03.20г осмотрена эпилептологом: ППП ЦНС, цереброастенический синдром, риск неврозоподобного синдрома.

Данных за эпилептический характер пароксизмов на момент осмотра не выявлено.

11.03.20г Б/х крови: глюкоза - 2,4 ммоль/л кальций - 2,6 ммоль/л.

13.03.20г сахар крови (через 1,5 часа после еды капил) - 2,27 ммоль/л.

13.03.2020 экстренно госпитализирована в эндокринологическое отделение РДКБ. Получала в/в инфузию 5-10% раствором глюкозы, при попытке отмене инфузии - рецидивы гипогликемии (до 1,2-1,5 ммоль/л). При обследовании выявлен гиперинсулинизм (на фоне гипогликемии 2,2 ммоль/л инсулин - 5,5 мкМЕ/мл). Из отделения госпитализирована в ЭНЦ МЗ РФ (с 26.03.2020).

При первичном обследовании в ЭНЦ: гипокетотическая гипогликемия. Инцирована терапия Прогликем - без эффекта. С 02.04.2020 инициирована терапия Октреотидом через помпу - сохранялись рецидивы гипогликемий. С 07.04 - терапия Глюкагоном через помпу, без существенного эффекта.

08.04.2020 Консилиум: Принято решение воздержаться от хирургического лечения, придерживаться диетотерапии (учитывая фармакорезистентное течение и отсутствие неврологических осложнений).

12.03.20 отменена инфузионная терапия, в рацион добавлен кукурузный крахмал (2 ст.л. в сутки). На фоне диетотерапии гликемия 2,1-3,1 ммоль/л, гипогликемии носят бессимптомный характер.

Проведено молекулярно-генетическое исследование (панель ENDO2) - патогенных мутаций, ответственных за ВГИ не выявлено. При пересмотре результатов исследования выявлена интронная мутация в гене MEN1.

После выписки из ЭНЦ 6 месяцев находилась дома, на диетотерапии. Гипогликемии регистрировались ежедневно, эпизоды замираний стали длительнее.

В августе 2020 г. госпитализация в НМИЦ им.Алмазова: проведена ПЭТ КТ с 18ФДОФА - диагностирован гигантский фокус с захватом области головки и тела поджелудочной железы.

08.09.2020 выполнена субтотальная резекция поджелудочной железы (65%), панкреатоеюноанастомоз по Ру.

Окончательное гистологическое заключение: Атипичная форма ВГИ с минимальными изменениями.

В послеоперационном периоде сохранялись эпизоды гиперинсулинемических гипогликемий.

22.09.2020 глюкоза - 2,75 ммоль/л

инсулин - 77,5 пмоль/л

C-пептид - 2,59 нг/мл

С 07.10 по 03.11.2020 повторная госпитализация в ЭНЦ

УЗИ ОБП: Состояние после субтотальной резекции поджелудочной железы. Признаки гепатомегалии.

УЗИ почек, мочевого пузыря: Признаки небольшой (3 мм) пиелозктазии справа.

Повторно инициирована терапия Прогликемом (снижение аппетита вплоть до анорексии, ацетонемия, генерализованный судорожный приступ). Прогликем отменен, 19.10.20 введение Ланреотида - без стойкого эффекта. С

29.10.20 получает Октреотид 25 мкг 1 раз в день (22:00-23:00), на этом фоне сглажены ночные гипогликемии.

Выписана 03.11.2020 с рекомендациями: продолжить введение Октреотида в 22-23:00 - 25 мкг; Креон 5000 Ед 5 раз в сутки. Рекомендовано проведение ЭЭГ по месту жительства в плановом порядке.

28.11.2020 около 6:00 утра - приступ тонических судорог, на фоне гликемии 2,6 ммоль/л.

Поступает в плановом порядке, для проведения ЭЭГ и контроля гормонального профиля.

За 8 месяцев выросла на 8 см, в весе +2,5 кг.

ОБЩИЙ АНАМНЕЗ: От 2 беременностей, протекавшей на фоне хламидиоза, носительство ЦМВИ, в 12 недель ОРВИ,

тромбоцитопения, дефицита веса. Роды 2, срочные, в 39недeль. Оценка по Апгар 7-8 баллов, вес- 4280гр длина-56см. В род. доме гипогликемия новорожденных.

Из род. дома выписаны домой. На грудном вскармливании до 6 месяцев, далее грудное+прикорм. Головку держит с 2 месяцев, сидит с 9 месяцев, ползает с 10 месяцев, ходит с 1,5 лет.

Темпы физического развития:

при рождении вес-4280гр длина-56см

1мес вес-5568гр рост-58см

3мес вес-6700гр рост-64см

6мес вес-7800гр рост-70см

9мес вес-8100гр рост-73см

Перенесенные заболевания: ОРЗ.

Аллергоанамнез: б/о.

Наследственность: мать - патология щит. железы, прабаб(о)- СД.

ОБЩИЙ ОСМОТР: Состояние средней степени тяжести за счет основного заболевания. Сознание: ясное. Самочувствие удовлетворительное, при осмотре активная, улыбается. Рост 82 см (-0,08), вес 11 кг (+0,34), ИМТ 16,4 кг/м² (+0,53).

Костно-мышечная система б/о. Кожа и видимые слизистые: обычной окраски. Кожа суховатая, на предплечьях и щеках проявления атопического дерматита. Запах обычный. Зубы: здоровы. Язык чистый, влажный. Зев чистый, миндалины в норме. Тургор тканей: нормальный. Эластичность кожи: нормальная. Подкожно-жировой слой: равномерный.

Лимфатические узлы: не увеличены, единичные, безболезненные, подвижные. Стигм нет. Форма грудной клетки правильная. Перкуторный звук легочной. Дыхание везикулярное. Хрипов нет. Границы сердца в пределах нормы. Тоны ясные, ритмичные. ЧД 24 в мин, ЧСС 122 в мин. Живот при пальпации мягкий, б/б. Печень +1,5 см. Стул: оформлен, регулярный. Диурез достаточный. Половое развитие: Таннер 1. Наружные половые органы сформированы правильно: по женскому типу. Цитовидная железа: не увеличена. Узлов нет. Консистенция эластическая. Потоотделение в норме. Температура: не повышена. Дермографизм розовый.

ЗА ВРЕМЯ НАХОЖДЕНИЯ в СТАЦИОНАРЕ ПРОВЕДЕНО СЛЕДУЮЩЕЕ ЛЕЧЕНИЕ: Диета №16, октреотид, заместительная ферментная терапия.

ПРОВЕДЕНЫ ИССЛЕДОВАНИЯ:

Биохимический анализ крови:

01.12.2020г. Общий белок, г/л - 67,7; Альбумин, % - 58,81; белковые фракции % альфа 1 - 3,16; белковые фракции % альфа 2 - 10,68; Бета-глобулины, % - 12,39; Доля гамма глобул от общего, % - 14,84; Аланинаминотрансф (АлАТ), МЕ/л - 16,0; Аспаратаминотрансф (АсАТ), МЕ/л - 33,0; Креатинин, ммоль/л - 33мкмоль/л; Калий (К), ммоль/л - 4,19; Натрий (Na), ммоль/л - 135,8; Кальций (Ca), ммоль/л - 2,14; Фосфор неорган (P), ммоль/л - 2,09; Щелочная фосф (ЩФ), МЕ/л - 557,2; Глюкоза, ммоль/л - 2,8; Холест липопрот высок, ммоль/л - 0,7; Холест липопрот низк, ммоль/л - 1,5; остаточный азот ммоль/л - 14,2; Мочевина, ммоль/л - 3,3; Триглицериды (ТГ), ммоль/л - 1,15;

Гормоны:

02.12.2020г. ТТГ, мкМЕ/мл - 3.38; св.Т4, пмоль/л - 12.17; а/т ТПО, Ед/л - 0; кортизол, нмоль/л - 391.6; инсулин, мкМЕ/мл - 9,29;

ПРОВЕДЕНЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ:

02.12.2020 Расшифровка, описание и интерпретация электрокардиографических данных
Заключение: P - 0.06 сек. PQ - 0.09 сек. QRS - 0.08 сек. QT - 0.30 сек. QTс - 376 мс
RV5 + SV2 = 28 мм

Ритм синусовый нерегулярный, синусовая аритмия ЧСС 120 - 95 в мин.

Нормограмма Положение электрической оси сердца нормальное.

01.12.2020 - 03.12.2020 Суточное мониторирование глюкозы системой CGMS (копия прилагается)

02.12.2020 Электроэнцефалография (копия прилагается)

Типичной эпилептиформной и очаговой патологической активности не зарегистрировано.

ИСХОД ГОСПИТАЛИЗАЦИИ: выписана. Состояние при выписке: относительно удовлетворительное.

РЕКОМЕНДАЦИИ при ВЫПИСКЕ:

1. Наблюдение педиатра, невролога, эндокринолога.

2. Полноценное, сбалансированное питание по возрасту! Сложные углеводы (цельнозерновые крупы, каши) - не менее 1/3 суточного рациона. Дополнительно кукурузный крахмал - 2 ст.ложки в сутки (с едой или водой).

3. Режим питания! Частое дробное питание с содержанием углеводов, углеводное питье, перед сном каша с крахмалом.
4. Режим дня. Полноценный сон.
5. Контроль сахара крови не менее 6 раз в сутки (по возможности использование системы суточного мониторинга глюкозы).
6. При появлении судорог - контроль сахара крови, использование Глюкагона при гипогликемии (1 мг однократно в/м).
7. Продолжить терапию Октреотид - 25 мкг п/к в 22-23:00 ежедневно, длительно
Креон 5000 Ед 5 раз в день во время еды
8. Повторная консультация невролога с результатами ЭЭГ.
9. Повторная госпитализация в отделение по необходимости.

Лечащий врач

Ларионова М.А.

и.о.Заведующей отделением

Ларионова М.А.



Протокол обследования

Информация о пациенте: детям Удмуртии

ФИО: Юркова Варвара
Дата рождения: 16.04.2019
Пол: женский

Диагноз: обследование
Лечение

Параметры регистрации:

Название прибора: Нейрон-Спектр-4/П
Частота квантования: 500 Гц
Название монтажа: Биполярный кольцевой 19
Сетевой фильтр: Вкл.
Дата обследования: 2 декабря 2020 г.

Заключение.

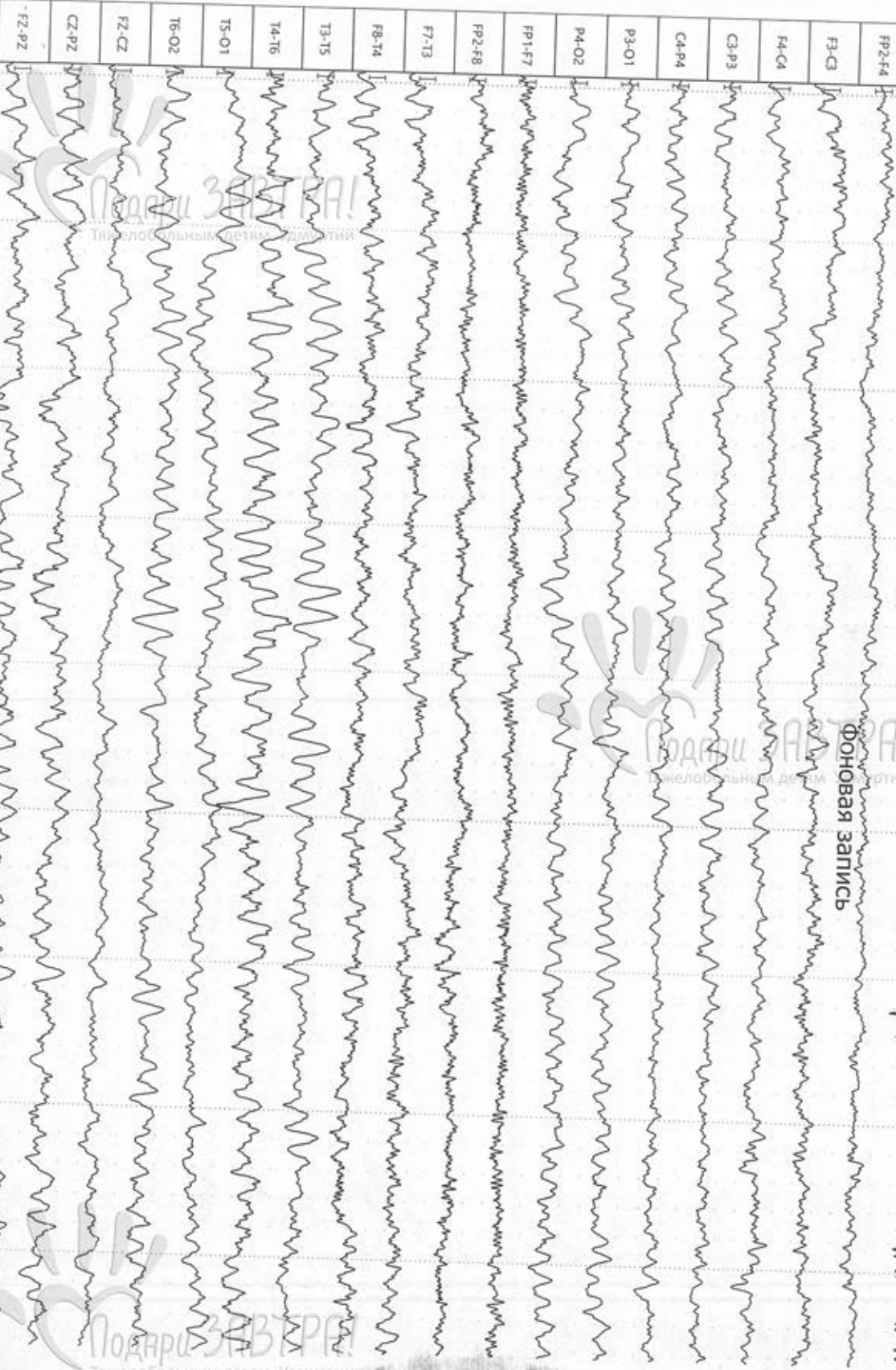
1. В течении 1 часа проводилась регистрация ВЭЭГ в состоянии бодрствования и естественного сна сразу.
2. Основной ритм представлен регулярным, устойчивым, модулированным альфа-ритмом частотой 7 Гц, амплитудой 90-120 мкВ, регистрирующимся в затылочных отведениях с распространением на задне-височные и теменные отделы полушарий. Зональные различия сохранены. Медленно-волновая активность представлена диффузно, умеренным индексом, преимущественно волнами тета-диапазона, по амплитуде не превышающими основной ритм. Электрогенез соответствует возрасту.
3. Проба с открывание-закрыванием глаз: реакция активации выражена отчетливо.
4. РФС при пробуждении не привела к реакции следования ритму и фотопароксизмальному ответу.
5. Переход ко сну сопровождался редукцией основного ритма, появлением вертексных потенциалов, в том числе атипичных, «гипнагогических гиперсинхронизаций». «Сонные веретена» представлены достаточно.
6. Типичная эпилептиформная и очаговая патологическая активность не регистрируются.

Врач Ертахова М.Л.

02:14 02:15 02:16 02:17 02:18 02:19 02:20 02:21 02:22

00:02:14

Фоновая запись



Юрская Екатерина, 16.04.2019, 15 мВ/мм, 30 мкс. Подолский биооптический 19, А1, А2, 500 Гц, 0,5 Гц, 70 Гц, Резервоар: Вер., 02.12.2020, 11:04, Врач: Егорова М.П.

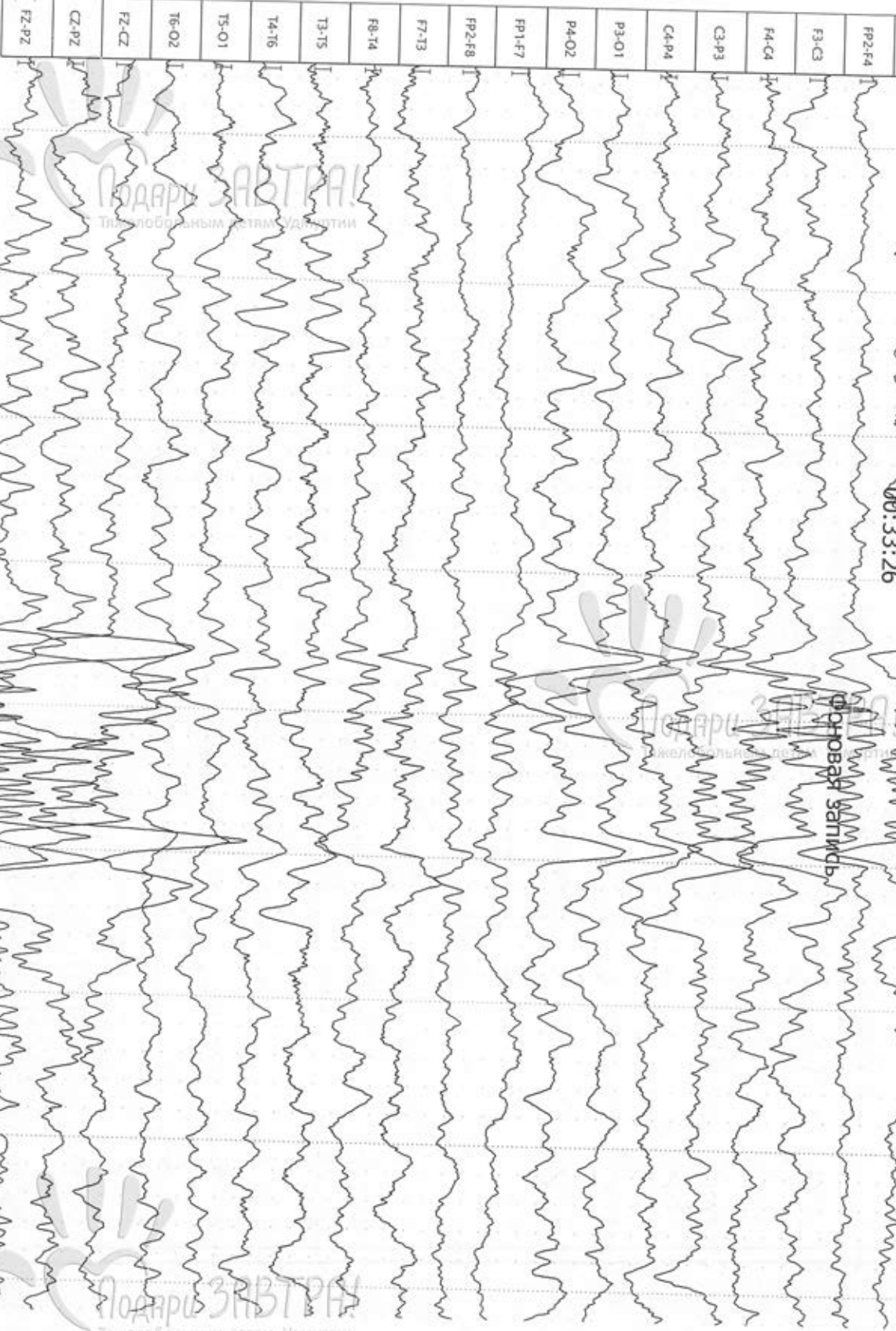
Подари 3 В СПА!
Тяжелобольным детям Удмуртии

Подари 3 В СПА!
Тяжелобольным детям Удмуртии

FP1-F3 3327 3328 3329 3330 3331 3332 3333 3334

00:33:26

Юркова Залина



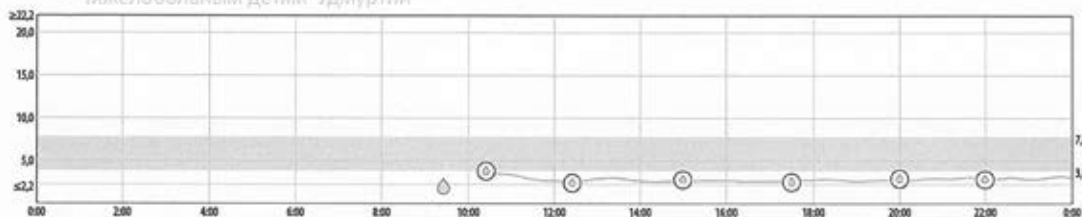
Подару ЗНАТРА!
Тяжелобольным детям Удмуртии

Подару ЗНАТРА!
Тяжелобольным детям Удмуртии

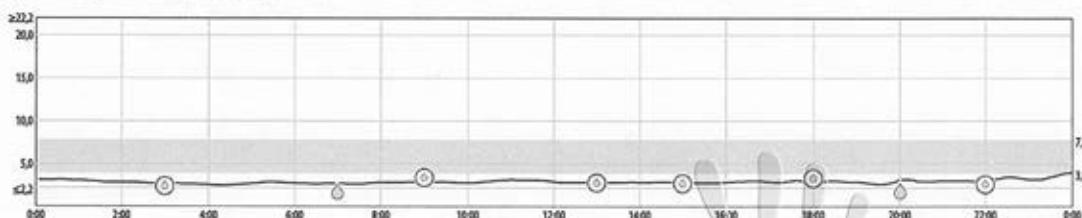
Юркова Залина, 16.04.2019, 15 лет/16м, 30 мес/с, Прозрачный биоэлектрический 19, A1, A2, 500 Гц, 0,5 Гц, 70 Гц, Ресурс: Вер., 02.12.2020, 11:04, Врач: Ермакова М.Л.

- Препараты Инсулин Порция пищи Неизв. размер Малая Средняя Большая Примечание Диапазон цел. знач.
 ГК Кал. знач. ГК Физ. акт.: Неизв. интенсивн. Легкая Умеренная Интенсивная * Отход ко сну/Проб-е

Вт 01.12 (ммоль/л) Сенсор *Подари ЗАВТРА! Тяжелобольным детям Удмуртии*



Ср 02.12 (ммоль/л) Сенсор



Чт 03.12 (ммоль/л) Сенсор **Используйте клиническую оценку**

