

Протокол консультации невролога

Жалобы на неговорность при хворобе, низкую активность (пронзисит мама при негативных эмоциях, отпущные звуки); позднее заиснение, возбудимость, кусает предметы, родителей (мама режизует с голодной болью ребенка - подает паразетамол, перестает кусаться, 3 р/нед.); однократно 09.06.2024 во время мытья закатила глаза, посинела, были судороги - "ребенка выжибала" - до 1 мин., приступ купировался, БСМП не вызывали (в тот период накануне переносила ОРИ с повышением Т тела до 39,3 гр. Цельс., судороги при нормализации Т тела через неск. дней, к врачу по поводу ОРИ не обращались).

Наблюдается с диагнозом: Хромосомная абберация: делеция короткого плеча 5 хромосомы. Задержка развития. Диагноз установлен в 08.2022г.

Так же наблюдается пульмонологом, инфекционистом.

Сидится с 1 г3 мес.; встает и ходит у опоры с 11.2023г. (периодически при этом опора на носочки), недолго стоит без поддержки рук, ползает на четвереньках. Позывы в туалет не обозначает. Самостоятельно не ест, твердую пищу руками не ест.

Сон, аппетит в норм.

ЧМТ отрицает.

На прием левокарнитина, гопантеновой к-ты, кортексин - возбуждение, отмена препарата.

В 06-07.2023г. - дневной стационар (массаж, э/форез). В 12.2023г. - 02.2024г. - тизанидин, малеВ6, переносила удовлетворительно. Наблюдается кардиологом, пульмонологом, эндокринологом.

На инвалидности.

Получала лечение в РЦ Адели до 12.2023г., Вои-тарепию (11-12.2023г. динамика *).

Осмотрена психиатром в 04.2024г., принимала ликамилон.

Самостоятельная ходьба с 2 г 10 мес.

Аллергоанамнез не отягощен. Наследственность у бабушки и прапрабабушки АГ, у прапрадеда - БА.

Планируется сан. кур. лечение в 06.2025г. в Новосибирской области, РЦ Адели - резерв.

В настоящее время принимает глицин - со слов мамы, на фоне приема - поведение спокойное, увереннее ходьба.

В неврологическом статусе: Негативно реагирует на осмотр. Голова округлая. ОГ 45,5 см. Венозная сеть б/о, Швы черепа сомкнуты. Голова по средней линии. Взгляд фиксирует за предметами следит. Глазные щели симметричны. Зрачки равны, фотореакция удовлетворительная. Движения глазных яблок в полном объеме. Носогубные складки симметричны в покое и при движении. Язык по средней линии в полости рта. Тонус мышц в конечностях повышен в ногах дистально, без убедительной разницы сторон, гипермобильность суставов кистей, рефлексы сжиглены, без убедительной разницы сторон. Предметы удерживает, использует. Опора при осмотре иногда на носочки. Менингеальные знаки отриц.

ЭХО-КГ 31.10.2022г. - Центральный ДМПП. Умеренная дилатация ПП, ПЖ, НТК 1 ст.

УЗИ внутренних органов от 02.06.2022г. - без ЭХО-патологии.

СКТ головного мозга от 17.06.2022г. - в лобной доле справа жидкостное образование ликворной плотности 7,03*7,56*6,98 мм. Субархноидальная киста лобной полости. Умеренная наружная гидроцефалия (субархноидальные пространства по конвексительной поверхности), в лобной области умеренно расширены, не деформированы).

МРТ головного мозга от 30.06.2022г. - объемных образований и очаговых изменений головного мозга не выявлено. Легкое расширение боковых желудочков на уровне передних рогов.

Генетик 02.07.2024г. Q93.4. Делеция короткого плеча хромосомы 5.

Эндокринолог от 21.12.2022г. - Преждевременное изолированное телархе в период минипубертата. БЗН средней степени.

Пульмонолог 14.12.2022г. - Реконв, аспирационной интерстициальной пневмонии, бронхопнита. Хронический аспирационный синдром. ВПР гортани. тимомегалия 2 ст. Врожденный стридор. Ларингомалиция. Аллергический дерматит.

ЭЭГ в ПНО 2 РДБ 01.2023г. - без эпилептичности.

ЭЭГ 14.04.2025г. эпилептичности нет.

Ортопед от 06.2024г. Плоско-вальгусные стопы, ФН 1 ст

ЭКГ от 29.03.24: Ритм синусовый, нерегулярный. Нормальное положение ЭОС, ЧСС 67-130 в мин, рО 0, 1, НБПНПГ. Обильные нарушения.

Кардиолог 04.04.2024г. ОО или небольшой ДМПП. Синусовая аритмия. Нарушение процессов реполяризации. ХСНО ФК1 Хромосомная патология с умеренным смешанным тетрапарезом. Врожденный стридор.

Заявл.: Q 93.4 Хромосомная абберация: делеция короткого плеча 5 хромосомы с умеренным смешанным тетрапарезом, выраженное в ногах, умеренный синдром гипермобильности.

GMFCS III, MACS III, CFCS V. Когнитивные нарушения. Моторная алалия. Судорожный пароксизм на фоне ОРИ от 09.06.2024г.

Рек.: режим дня. Наблюдение эндокринолога, кардиолога, ортопеда, психиатра. Яв. через 4-6 мес.