



ФЕДЕРАЛЬНОЕ НАУЧНО-ЦЕНТРАЛЬНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ И.И. ПИРОГОВА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ
РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
(РДКБ) ФГБОУ ВО РНМУ им. И.И. Пирогова Минздрава России)
ИНН 7728095113 КПП 772845002 ОГРН 1027739054420
Ленинский проспект, д. 117, г. Москва, 119571

СТРАХОВАЯ
ПРИЕМНОЕ ОТДЕЛЕНИЕ 8-495-936-90-09
8-495-936-90-45
ФАКС 8-495-936-61-18
ПОЛИКЛИНИКА 8-495-936-91-30
8-495-936-92-30
ОБЩИЙ ОТДЕЛ 8-495-936-94-94
(ПО ПИСЬМАМ)
ГЛАВНЫЙ ВРАЧ 8-495-434-11-77
E-MAIL: clinica@rdb.ru

Выписка из медицинской карты №11449-с стационарного больного.

Ребенок Загуменова Алина Николаевна, проживающая по адресу Удмуртская Республика, находился повторно в отделении медицинской генетики с 04.07.2018г. по 17.07.2018г., с клиническим диагнозом:

Основной: Дегенеративное заболевание нервной системы (G 31.8). Глутаровая ацидурия тип (E 72.3). Синдром детского церебрального паралича. Спастический тетрапарез. Спастико-гиперкинетический синдром. Бульбарно-псевдобульбарный синдром. Симптоматическая эпилепсия, клиничко-электроэнцефалографическая ремиссия с ноября 2012 года. Задержка психомоторного и речевого развития.

Сопутствующий: Хроническая белково-энергетическая недостаточность 3 степени. Функциональные нарушения моторики толстой кишки (K 59.8). OU – ангио-ретинопатия. Макулопатия? (H 35.0) Экхимоз левой скулы от 16.07.2018г.

Жалобы при поступлении: на нарушение психомоторного развития, задержку роста, на нарушение сна, поперхивания жидкой пищей, обильное слюноотделение, произвольные движения в конечностях, лицевой мускулатуре, нарушение мышечного тонуса, сниженную массу тела (вес 10кг и не прибавляет), плохо откашливает, нет речи.

Анамнез заболевания: в возрасте 5,5 месяцев госпитализирована в стационар по месту жительства с течением ОРВИ, высокой лихорадкой. Стала отказываться от еды, отмечалось выраженное возбуждение, плач, в связи с чем ребенок был переведен в отделение реанимации, где проводилась инфузионная терапия. В ОРИТ развился левосторонний гидроторакс со смещением органов средостения вправо, в связи с чем в течение нескольких часов ребенок находился на аппарате ИВЛ. Из ОРИТ переведена в РДКБ г.Ижевска в связи с сохраняющейся лихорадкой, кишечным синдромом. Со слов мамы, после перевода из ОРИТ ребенок утратил приобретенные ранее навыки, перестала переворачиваться, стала хуже удерживать голову. В 6 месяцев по месту жительства выставлен синдром детского церебрального паралича.

В 8 месяцев по месту жительства проведено МРТ головного мозга: атрофия височных отделов, задержка миелинизации. В 2 года 2 месяца (ноябрь 2012) на фоне подъема температуры у ребенка развился эпилептический приступ - генерализованный тонический приступ с адверсией глаз вверх, купированный самостоятельно, на следующий день повторный приступ с остановкой дыхания. Ребенку по месту жительства выставлена симптоматическая эпилепсия, был назначен конвулекс. Со слов мамы, с ноября 2012 года приступы не повторялись.

В 2,5 года консультирована генетиком в г.Ижевск, кариотип 46 XX, норма. Проведен тест на частые мутации в гене SURF1, мутации не обнаружены. Сдан анализ крови на ТМС в лабораторию НБО МГНЦ РАМН: в сентябре 2013 по результатам исследования выявлено снижение концентрации свободного карнитина, а также повышение концентрации глутарилкарнитина. Диагноз глутаровая ацидурия тип I высоковероятен. Сдан анализ мочи на органические кислоты (22.11.2013г.) концентрация глутаровой кислоты 2803,14 мм/М (норма 0-2,0). Диагноз Глутаровая ацидурия тип I подтвержден. С ноября 2013 года ребенку назначена низкобелковая диета. Начата постепенная отмена Конвулекса. В январе 2014 года на фоне снижения дозы Конвулекса, к терапии добавлен Топамакс (Конвулекс сироп по 0,5мл на ночь, Топамакс (25мг) 1/4т на ночь). В феврале 2014г. находилась на стационарном обследовании и лечении в отделении мед.генетики ФГБУ РДКБ с диагнозом: Дегенеративное заболевание нервной системы (G 31.8) - Глутаровая ацидурия тип (E 72.3). Спастический тетрапарез. Бульбарно-псевдобульбарный синдром. Симптоматическая эпилепсия, клиничко-электроэнцефалографическая ремиссия с ноября 2012 года. Задержка психомоторного развития. **Сопутствующий:** Пяточно-вальгусная деформация стоп, левосторонний грудно-поясничный сколиоз. Острый фарингит, ОРВИ (19.02.2014). Находилась в отделении мед.генетики в июле 2014г., на фоне терапии в отделении в неврологическом статусе отмечалась положительная динамика в виде уменьшения выраженности гиперкинетических расстройств, больше в лице и нижних конечностях, улучшения мышечного тонуса, увеличения массы тела, в отделении отмечалось развитие обструктивного синдрома на фоне синдрома хронической аспирации, проводилась антибактериальная, инфузионная

Рекомендовано:

Вес 10,7 кг:

1. Наблюдение педиатра, невролога по месту жительства.
2. Назначение специалистов (см. раздел консультации специалистов).
3. МСЭК по месту жительства для решения вопроса о продлении инвалидности.
4. Мед. отвод от вакцинации на 1 год. Реакция Манту разрешена 1 раз в год.
5. Санаторно-курортное лечение неврологического профиля до 2 раз в год на территории РФ.
6. По возможности, проведение ЭЭГ-мониторинга дневного или ночного по месту жительства.
7. Рассмотреть вопрос о проведении терапии Ботулотоксином А (Диспорт) по месту жительства в дозе 500 ЕД на курс через 6 месяцев
8. Низко-белковая диета (2,0 г/кг белка в день – 1,0 г/кг/сут натурального белка + 1,0 г/кг/сут белок-эквивалент) с низким содержанием триптофана (17-20 мг/кг/день) и лизина (80-100 мг/кг/день). Ограничение поступления лизина является главным принципом диетотерапии. Для решения данной проблемы в настоящее время разработаны специальные смеси аминокислот («Глутаридон» фирма «Нутриция», Нутриген-40 trp, -lys, производимого компанией Инфанприм, Россия). Ребенок нуждается в приеме «Глутаридон» по жизненным показаниям (1 банка лечебного питания на 30 дней). Данное заболевание включено в перечень жизнеугрожающих, тяжелых редких болезней (код по МКБ-10 – E72.3 «Глутарикацидурия»), согласно Постановлению Правительства № 403 от 26 апреля 2012 года.
9. Контроль анализа крови на ТМС, мочи на органические кислоты в лаборатории НБО МГНЦ РАН 1 раз в 3 месяца (г. Москва, ул. Москворечье д.1).
10. Левокарнитин 30% р-р 1,5 мл х 3 раза в день (утро, обед, вечер) – длительно, постоянно
11. Рибофлавин 100 мг равномерно в течение дня- 3 месяца (курсами 3 раза в год).
12. Убедикарбон раствор (Кулесан) 1,0 мл х 2р/день (утро, вечер) – 2 месяца (курсами х 3 раза в год).
13. Тригексифенил (2 мг) ¼ таб х 3 р/день (8-00; 16-00; 24-00)- длительно, постоянно.
14. Нитразепам (Таб-5мг) 1/4 таб х 2р/сутки (10-00, 22-00)- длительно, постоянно
15. Магния лактат + Пиридоксина гидрохлорид в питьевой форме 5,0 мл х 2р/день (утро, вечер)- 2 месяца.
16. ЛФК (гимнастика, массаж) и ФЭТ курсами до 3-4 раз в год.

Октябрь 2018г:

1. Вниоцетин (5 мг) 1/4 табл. х 2 раза в день (утро, вечер)- 2 месяца
2. Глицин (0,1) 1/2 табл х 3 р/день (утро, обед, вечер)- 2 месяца
3. Гидролизат вещества мозга свиньи 1,0 мл в/м через день №10

Внимание! Внимание! Внимание!

Ребенок угрожаем по развитию метаболического криза!

В случае развития интеркуррентных заболеваний, травмы, стрессовой ситуации, а также на фоне явного благополучия может развиваться метаболический криз (тошнота, рвота, угнетение сознания, судороги). Показана срочная госпитализация в стационар. Необходимо взять анализ крови на электролиты крови (K⁺, Na⁺, Ca⁺⁺), глюкозу, мочевину, амилазу, КЩС. Анализ мочи на кетоновые тела. Сдать кровь на tandemную масс спектрометрию и мочу на органические кислоты. Экстренное внутривенное введение Карнитена в дозе 200 мг/кг/сут, рибофлавин 150 мг/день до нормализации состояния и электролитных нарушений. По назначению врача лазикс (0,5-1,0 мг/кг), антибактериальную, противорвотную терапию.

Ребенок наблюдается с установленным клиническим диагнозом: Глутаровая ацидурия тип 1 (E72.3). Синдром детского церебрального паралича. Тетрапарез. Подкорково-мозжечковый синдром. Мать информирована о диагнозе и прогнозе по заболеванию. Возможно проведение пренатальной диагностики на ранних сроках беременности (до 8 недель). Риск рождения больного ребенка составляет 25%. До 8 недели беременности необходимо созвониться с врачом генетиком МГНЦ РАН по тел. регистратуры 499-324-87-72 для решения вопроса о проведении пренатальной диагностики! (адрес центра: г. Москва, Москворечье, д.1).

Комиссия по госпитализации ФГУ «РДКБ» в составе зам. главного врача по неврологии Усачевой Е.Л., зам. главного врача по хирургии Николаева В. В., зав. отделением мед. генетики Михайловой С.В., приняла решение о госпитализации в отделение мед. генетики отделение на 07 ноября 2018 года согласно Постановлению Правительства РФ от 28 ноября 2014г. № 1273, код вида ВМП 12.00.33.013 года для уточнения диагноза, лечения и проведения курса реабилитационной терапии.