

Выписка из амбулаторной карты.

Касимова Анна Сергеевна

БУЗ УР «Малопургинская РБ МЗ УР»
с. Малая Пурга ул. Пионерская, 51
тел.: [34138] 4-14-95

Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям Удмуртии

Наблюдается в БУЗ УР «Малопургинская РБ МЗ УР» с диагнозом: ВПР головного мозга, синдром «двойной коры» (комплекс лисэнцефалии- легтовидной гетеротопии), единичные субэпендимарные узловые гетеротопии, дисгенезия мозолистого тела. Регресс психоречевого и моторного развития, моторная алалия, диспраксия. Структурная эпилепсия, фокальные вторично-генерализованные приступы с адверсией, инфантильные спазмы, фармакорезистентность. Синдром ДЦП, смешанная форма, выраженный атактически - астатический синдром, умеренный подкорковый синдром, оптическая нейропатия. Задержка двигательного развития выраженная.

Жалобы: приступы сохраняются около 1 раза в неделю, начало приступа чувствует, затем тонические и клонические. Отстает в психо-речевом развитии: звукоподражание, отдельные слова, запас снижен, фразовой речи нет, обращенную речь понимает частично, инструкции выполняет избирательно. Возбудима, беспокойная, часто кричит, стереотипные движения (покачивания). Сон не нарушен. Шаткость походки сохраняется, за предметами следит на близком расстоянии, захватывает кистью предметы, тянет в рот, стучит. Глотание не нарушено. Слух не нарушен.

Навыки самообслуживания развиты слабо: сама ложкой ест, берет ее в левую руку, из кружки пьет, сама не одевается, функции тазовых органов контролирует.

Наследственность не отягощена. ЧМТ отрицает.

Анамнез жизни:

Девочка от 2 беременности, 2 срочных родов в переднем виде затылочного прилежания, в сроке 40 недель с массой 3870г., длиной 56 см., ОГ 36,0 см., ОГр 37,0 см, по Апгар 8/9 баллов. К груди приложена в 1е сутки. Беременность протекала на фоне : 1 период – без особенностей, 11-12 недель -ЦМВИ, 19-20 недель – кандидозный вагинит, 32 недели – анемия, 35-38 недель – анемия.

Развитие заболевания:

Отмечается отставание в психомоторном развитии – голову держит с 6 месяцев, садится самостоятельно 2х лет, ползает с 2х лет, К 3м годам самостоятельно ходит, бегает. Речь отдельные звуки. Профилактические прививки по календарю прививок, с ноября 2018 года – мед. отвод.

Больна с ноября 2018г.- появились судороги с потерей сознания, госпитализирована в Малопургинскую РБ, перевод в РДКБ г. Ижевск на стационарное лечение в отделении раннего возраста с 16.11. по 14.12.2018г. Повторная госпитализация в РДКБ с 30.01. по 11.02.2019г. с диагнозом: Эпилептическая энцефалопатия, фокальные вторично-генерализованные приступы с адверсией, аксиальные спазмы, неполный медикаментозный контроль. Оптическая нейропатия. Органическое поражение головного мозга, пирамидная недостаточность, легкий подкорковый синдром. После лечения приступы продолжают на фоне постоянного приема противоэпилептических препаратов. Стационарное лечение в федеральном центре г Москва НИКИ педиатрии им. академика Вельтищева. Был проведен курс гормоно- пульс-терапии, на фоне которой с июня 2019г приступы купированы. С февраля 2022г отменили ленакин, с января 2023г

Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям Удмуртии

попытка уменьшать дозу Сабрила -рецидив приступов с 19.08.2023г, доза Сабрила повышена.

Рекомендовано проведение генетического обследования - панель " Наследственные эпилепсии и дегенеративные заболевания и микроматричный анализ крови или "клинический экзом"- МГНЦ г.Москва.

Наблюдается нейроофтальмологом, оптическая нейропатия.

ЭЭГ от 11.01.2020г - эпилептиформной активности не выявлено.

ВМ-ЭЭГ 2 часа 03.07.20 – патологической активности не выявлено, ритм дезорганизован.

ВЭЭГ мониторинг сна от 11.02.2021г – эпилептиформная активность во сне и при бодрствовании (ОВ, ОМВ)асинхронно в правой и левой теменно-затылочных областях.

ВЭЭГ-мониторинг от 06.02.2023г – устойчивая региональная эпилептиформная активность с нарастанием индекса с 10% при бодрствовании до 40% во сне, региональное замедление в центральной области справа, затылочной области слева.

В_ЭЭГ-мониторинг от 11.09.2023г – эпилептиформная активность во сне и при бодрствовании в виде спайков, ОВ, пик-В, ОМВ более устойчивы в лобно-височных областях.

МРТ головного мозга - гидроцефалия внутренняя умеренная.

МРТ головного мозга 3Тс от 07.02.2023г – синдром «двойной коры» (комплекс дисэнцефалии- лентовидной гетеротопии) с преимущественным поражением височных, затылочных и теменных долей мозга, единичные субэпендимарные узловые гетеротопии, дисгенезия мозолистого тела, ретроцеребеллярная киста, киста прозрачной перегородки.

Объективно: Вес 23 кг Рост-111 см.

Объективный статус: состояние удовлетворительное.

Об-но: общее состояние удовлетворительное. Температура тела 36,6*С. Слизистая ротовой полости чистая. Кожные покровы физиологической окраски, чистые. Дыхание везикулярное, хрипов нет, чдд 22 в минуту. Тоны сердца ясные, ритмичные, чсс 110 в минуту. Живот мягкий, безболезненный. Стул, диурез в норме

Неврологический статус: ЧМН: Лицо симметричное. Взгляд фиксирует, за предметом следит, игрушки берет. Зрачки S=D. Реакция на свет живая. Нистагма нет. Глазные щели S=D. Сходящееся косоглазие, грубее слева. Носогубные складки S=D. Язык по средней линии. Голос звонкий. Мышечный тонус повышен по экстрапирамидному типу, S=D. Сила мышц 5 баллов. Сухожильные рефлексы равные, оживлены. Патологические рефлексы - Бабинского с 2 сторон. Опора на полную стопу. Гиперкинезы - дубль-атетоз, тремор конечностей. Чувствительность оценить сложно в силу возраста. Вегетативная система не нарушена.

Логопед. Речевой статус непродуктивный. Обращенную речь понимает не в полном объеме, инструкции выполняет, но требуется их многократный повтор. Трудно переключается с одного вида деятельности на другой, низкая устойчивость внимания, быстрая истощаемость. Общее звучание речи недостаточной выразительности. Голос оптимальной громкости, маломодулированный, с назальным оттенком. Речь отдельные слоги, цепочки слогов, слова, фраза отсутствует. Строение артикуляционного аппарата: губ, языка, мягкого и твердого неба без выраженных нарушений, прикус – правильный. Подвижность органов артикуляции не ограничена, затруднен поиск артикуляционного уклада, движения неточные и неполные по объему, тонус мышц языка повышен. Фонетический строй речи нарушен полиморфно. Фонематическое восприятие и слух

нарушен. Затруднено опознание звуков в потоке речи. Навыки звукового, слогового, языкового анализа и синтеза не сформированы. Грамматический строй речи не развит. Лексический запас импрессивный ограничен грубо бедный и мало дифференцированный. Связная речь не сформирована, составление отдельных простых предложений не доступно, на вопросы по картинке не отвечает. Заключение. Общее недоразвитие речи, I уровень. Псевдобульбарная дизартрия легкой степени.

Ортопед. На осмотре голова обычной формы, по средней линии. Мышцы шеи мягкие, эластичные, движение в шейном отделе не ограничены. Пропорционального телосложения, нормального питания, физиологические изгибы позвоночника б/о. Ось позвоночника не искривлена. Грудная клетка обычной формы. Верхние конечности в физиологическом положении. Длина верхних конечностей одинаковая. Суставы верхних конечностей не деформированы. Мелкая моторика страдает, хватательная функция кистей развита. Полностью себя не обслуживает. Длина нижних конечностей одинаковая. Своды стоп плоские, пятки в вальгусном положении, вальгус до 15 градусов. Пассивные движения суставов в нижних конечностях не ограничены. Походка неуверенная. Ходьба на пятках и на носочках невозможна. Диагноз. Плоско – вальгусные стопы 2-3 степени. ФНС конечностей I степени. **Рекомендуется** ортопедическая обувь с супинаторами или стельки – супинаторы.

Психолог. Внешний вид ребенка благоприятный, походка неустойчивая. На стуле сидит беспокойно, вертится, возится, вербальный контакт с испытуемой малопродуктивный, собственная речь малопонятная. Есть небольшая положительная динамика в речевом развитии. Нуждается в наблюдении и уходе. В ходе обследования предложенные картинки рассматривает кратковременно, способность к продуктивной организации деятельности несформирована. В экспериментальной части обследования требуется внешняя стимулирующая и организующая помощь, игровая деятельность манипулятивная. При исследовании познавательной сферы с применением патопсихологических методик выявлено: психомоторный темп и показатели активного внимания снижены, внимание характеризуется умеренной неустойчивостью, выявляются трудности в направлении под влиянием инструкции психолога, выраженной истощаемостью. С пирамидкой не справляется, цвета, и фигуры не знает. При исследовании эмоционально – личностной сферы выявляется общая незрелость личности и эмоций, снижение познавательной деятельности, кратковременность интересов, выраженные трудности саморегуляции и самоконтроля с низким уровнем самостоятельности.

Динамика на фоне проводимой терапии: неполная ремиссия эпилептический приступов. Ребенок бежит неуверенно с широко расставленными ногами, прыгать не умеет, играет с игрушками. Самостоятельно садится и сидит. Старается кушать самостоятельно, пользуется кружкой и ложкой, неаккуратно. Речь отдельные слова и слоги. Цепочки слов, фраз отсутствует. Не умеет выделять признаки предметов, сравнивать понятия. Посещает ДДУ, на контакт со сверстниками идет не всегда охотно. НПР 4 группа 3 степени, отставание на 3 эпикризных срока по 5 показателям.

Диспансерное наблюдение у невролога, педиатра, офтальмолога, эпилептолога.

17.01.2024г

врач педиатр Юргова Л.М.

