



МИНИСТЕРСТВО  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ  
ФЕДЕРАЦИИ  
**Подари ЗАБТРАИ**  
детям-инвалидам Удмуртии

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
**«РОССИЙСКАЯ  
ДЕТСКАЯ  
КЛИНИЧЕСКАЯ  
БОЛЬНИЦА»**  
(ФГБУ «РДКБ» МИНЗДРАВА  
РОССИИ)

АДРЕС: 117997, МОСКВА,  
ЛЕНИНСКИЙ ПР., д. 117  
СПРАВОЧНАЯ: (495) 936-90-09  
ПРИЕМНОЕ ОТД.: (495) 936-90-45, 936-93-45  
ФАКС: (495) 935-61-18  
ПОЛИКЛИНИКА: (495) 936-92-30  
ОБЩИЙ ОТДЕЛ: (495) 936-94-54  
(по письмам)  
ГЛАВНЫЙ ВРАЧ: (495) 434-11-77  
E-MAIL: CLINIKA@rdkb.ru

**Выписка из истории болезни № 7237-с**

Ребенок **Лошкарев Даниил Сергеевич**, \_\_\_\_\_ гола рождения, проживающий по адресу: \_\_\_\_\_ находится в отделении медицинской генетики ФГБУ РДКБ с 15.05.2014г. по 30.05.2014г. с клиническим диагнозом:

**Основной:** Дегенеративное заболевание нервной системы (G.31.8). Симптоматическая эпилепсия. Гипотонически-астатический синдром. Бульбарно-псевдобульбарный синдром. Грубая задержка психоречевого развития.

**Сопутствующий:** Хронический аспирационный синдром. ОУ частичная атрофия зрительных нервов. Период прорезывания зубов от 28.05.2014г. Белково-энергетическая недостаточность 3 степени.

**Жалобы при поступлении:** на утрату ранее приобретенных навыков, эпилептические приступы в виде 1). подергивания лицевой мускулатуры слева, сопровождающиеся тоническим напряжением левых конечностей, длительностью до 1 минуты, частотой 1-2 раза в месяц, 2). Нистагмоидные подергивания глазных яблок, сопровождающиеся сгибанием туловища с приведением конечностей к животу, длительностью до 1 минуты, с частотой до 1-3 раз в день, снижение слуха.

**Анамнез:** ребенок от 2 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания на 12 неделе, анемии, инфекции МВП. Роды 2, на 37 неделе самостоятельные. Вес при рождении 3740г, рост 55см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. На 6-е сутки переведен в отделение патологии новорожденных в связи с нарастанием желтухи, ишемически-геморрагическим поражением нервной системы. С 3 месяцев отмечаются фокальные приступы. Эпилептические приступы резистентные к антиэпилептической терапии. Получал конвулекс, затем конвулекс +клоназепам. При назначении клоназепама –эпилептические приступы стали намного реже. Развивался с задержкой приобретения моторных навыков. С дебютом приступов – утрата психомоторных навыков (перестал гулить, интересоваться окружающим). В связи с нарушениями глотания, частыми аспирационными пневмониями переведен на кормление через назогастральный зонд с июня 2013 года. На сегодняшний день – эпилептические приступы частые от 1-7 раз в день.

**Наследственность:** сибс – старший брат (сходная клиническая картина) болен с рождения, развивался с задержкой психомоторного развития, эпилептические приступы с 3 –х суток жизни, с начала приступов задержка двигательного и психоречевого развития стала более заметна.

**Аллергологический анамнез:** не отягощен.

Ребенок поступает в отделение медицинской генетики ФГБУ РДКБ впервые для уточнения диагноза и проведения терапии.

**При поступлении:** состояние ребенка средней тяжести. Рост 81,5см, вес 8,5кг. Кормится через назогастральный зонд. Не лихорадит. Фенотипические особенности: высокий лоб, готическое небо, аномалия прикуса, гиперплазия десен, дизотия, запавшая переносица, вздернутый нос, светлые тонкие волосы, нарушение дерматоглифики на ладонях, килевидная деформация грудной клетки, широкое пупочное кольцо. Кожа и видимые слизистые чистые от сыпи, участок гипопигментации на коже в области пупка. Дыхание через нос свободное. В легких дыхание проводится во все отделы, везикулярное, хрипов нет. ЧД 28 в минуту. Тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС 96 в минуту. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации.

