



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО
ОБРАЗОВАНИЯ

"РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ
Н.И. ПИРОГОВА"

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.Пирогова Минздрава России)

ул. Островитянинова, дом 1, г. Москва, 117997
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420

Тел. +7 495 434 0329 | Факс +7 495 434 6129
E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ "РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА"

(РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Ленинский проспект, д. 117
г. Москва, 119571

Тел. +7 495 434 1177 | Факс +7 495 935 6118
E-mail: clinika@rdkb.ru

Выписка из медицинской карты № 6554 -с стационарного больного

Ребенок Мазурова Виктория Игоревна, [REDACTED] проживающий по адресу Россия, республика Удмуртия, г.Ижевск, [REDACTED] находилась в отделении медицинской генетики РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России с 31.03.2022 по 12.04.2022 с клиническим диагнозом:

Основной: Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8) Митохондриальная энцефалопатия, обусловленная гомозиготной мутацией c.1523A>G (p.Tyr508Cys) гена TWNK. Тетрапарез. Гипотонически-гиперкинетический. Бульбарный синдром. Нарушение психоречевого развития.

Сопутствующий: Гиперметропия (H52.0). Другие паралитические косоглазия (H49.8).

Жалобы при поступлении: на утрату ранее приобретенных навыков – перестала самостоятельно ходить, ходить у опоры, неуверенно стоит, шатко сидит, перестала говорить слова, косоглазие, навязчивые движения в виде подергиваний рук, ног, лица, языка, поперхивается жидкой пищей, срыгивание, нарушение засыпания, капризность, частый плач, пароксизмы внезапного пробуждения, крика, вытягивания тела во время ночного сна частотой 1 раз в неделю, купирующиеся самостоятельно.

Анамнез заболевания: больна с возраста 6 месяцев, когда впервые обнаружено повышение ферментов печени (АЛТ, АСТ, КФК, ЛДГ). Наблюдалась с клиническим диагнозом гепатит неясной этиологии. Назначался урсосальк с ухудшением состояния в виде нарастания уровня печеночных ферментов. После отмены препарата в течение трех месяцев уровень ферментов снизился до нормы.

В возрасте 1 года 1 месяца упала с дивана. Сотрясение головного мозга исключено. Через 3 дня после падения появилась насильственная установка головы с наклоном вперед к правому плечу. Через несколько дней купировалась самостоятельно.

С 1 года 2 месяцев начала утрачивать двигательные – перестала самостоятельно ходить, затем ходить у опоры.

С возраста 1 года 4 месяцев появились навязчивые движения в виде подергиваний лицевой мускулатуры и языка, а затем взмахов рук и ног. Начала утрачивать речевые навыки – речь стала отдельными слогами.

С 1 года 6 месяцев перестала самостоятельно вставать. Заподозрена генетическая патология.

Генетические анализы:

1. Частичный анализ гена *ATP7B*: частых мутаций, ответственных за развитие болезни Вильсона-Коновалова, не обнаружено.
2. ТМС крови МГНЦ (13.02.2020): патологии не выявлено
3. Болезнь Фабри, болезнь Нимана-Пика А, В и С, болезнь Гоше и Краббе – ферменты в пределах нормы.
4. Активность хитотриозидазы – норма.
5. Анализ 82 генов, ответственных за метаболические миопатии и поясно-конечностные мышечные дистрофии МГНЦ :в 3 экзоне гена TWNK выявлена нуклеотидная замена NM_021830.4 c.1523A>G (p.Tyr508Cys) в гомозиготном состоянии. Данная замена описана при спиноцеребеллярной атаксии с инфантильным началом. Мутации в данном гене ассоциированы с разными фенотипами – синдром истощения митохондриальной ДНК, тип 7 (гепатоцеребральный тип), синдром Перро 5 тип.
6. Секвенирование гена TWNK по методу Сэнгера пробанд 28.08.2020 - выявлен нуклеотидный вариант c.1523A>G (p.Tyr508Cys) в гомозиготном состоянии.



7. Секвенирование гена TWNK по методу Сэнгера дат 28.08.2020: выявлен нуклеотидный вариант с.1523A>G (p.Tyr508Cys) в гетерозиготном состоянии.

Проведенные по месту жительства обследования:

1. ВЗП (01.12.2020): проведено исследование ВЗП на свето-диодную вспышку без медикаментозного пособия в бодрствовании. Компоненты Р2 умеренно деформированы, компенсированы по амплитуде. Пиковая латентность Р2 увеличена до 135 мс слева и 130 мс справа. Регистрируются признаки негрубого замедления проведения зрительной афферентации по периферическим волокнам зрительного нерва. Аксональная активность сохранена. Признаки оптической нейропатии с акцентом слева на фоне нейрофизиологической незрелости.

Ранее проведенные в РДКБ обследования:

1. ПЦР ОРВИ+грипп (07.07.2020): РНК коронавируса SARS-CoV-2 НЕ ОБНАРУЖЕНО
2. ПЦР ОРВИ+грипп (07.07.2020): РНК коронавируса SARS-CoV-2 НЕ ОБНАРУЖЕНО
3. РНК коронавируса SARS-CoV-2 (15.03.2021): Не обнаружено, Доп. сведения Пациент,
4. РНК коронавируса SARS-CoV-2 (15.03.2021): Не обнаружено, Доп. сведения Сопровождающий,
5. Лактат крови после еды (09.07.2020): Температура 37 ° C, 2 FO2(I) 21 %, pH/газы крови, 3 pH 7.447, 4 pCO2 31.2 мм рт.ст., 5 pO2 40.5 мм рт.ст., Оксигемия, 6 cHb 112 г/л 140 - 180, Hct 34.6 %, FCOHb -0.1 %, 9 FHHb 21.5 %, 10 FMedHb 0.1 %, 11 FO2Hb 78.5 %, 12 sO2 96.3 %, 13 cO2 78.5 %, Электролиты, 13 cK+ 3.7 ммоль/л, 14 cNa+ 136 ммоль/л, 15 cCa++ 0.67 ммоль/л, 16 cCl- 105 ммоль/л, 17 mOsm.c 276.2 ммоль/кг, Метаболиты, 18 cGlu 4.1 ммоль/л, 19 cLac 0.9 ммоль/л, 20 ctHb 0 ммоль/л, Кислородный статус, 21 p50.c 25.2 мм рт.ст., Кислотно-щелочной статус, 22 ABE.c -2 ммоль/л, 23 SBE.c -2.2 ммоль/л, 24 cHCO3-(P.st).c 22.7 ммоль/л
6. Лактат крови после еды (15.03.2021): pH/газы крови, pH 7.43 7.35 - 7.45, pCO2 29.5 мм рт.ст. 35 - 48, pO2 81.8 мм рт.ст. 83 - 108, Оксигемия, cHb 122 г/л 140 - 180, Hct 37.5 %, FCOHb -0.3 % 0 - 0.8, FHHb 3.7 %, FMedHb 0.1 % 0.2 - 0.6, FO2Hb 96.5 %, sO2 96.3 %, 95 - 99, Электролиты, cK+ 4.5 ммоль/л 3.5 - 5, cNa+ 138 ммоль/л 136 - 146, cCa++ 1.33 ммоль/л 1.15 - 1.29, cCl- 107 ммоль/л 98 - 106, mOsm.c 284.7 ммоль/кг, Метаболиты, cGlu 7.8 ммоль/л 3.9 - 5.8, cLac 1.5 ммоль/л 0.5 - 1.6, Кислородный статус, ctO2.c 16.5 ммоль/л, p50.c 25.34 мм рт.ст., Кислотно-щелочной статус, ABE.c -3.4 ммоль/л, SBE.c -4.1 ммоль/л, cHCO3-(P.st).c 21.6 ммоль/л
7. Биохимический анализ крови (09.07.2020): АлАт 37 МЕ/л 01.10.1945 ---I-, АлАт 76 МЕ/л 01.10.1942 ----, КФК 728 МЕ/л 25 - 175 ----, ЛДГ (общая) 327 Ед/л 100 - 320 ----, Гамма-ГТТ 10 Ед/л 01.02.1932 ----
8. Коагулограмма (14.07.2020): АЧТВ 38.6 сек 24.6 - 38.4 ----, ПВ по Квику 110 % 82 - 135 ----, МНО 0.95 0.86 - 1.16 ----, Фибриноген QFA 2.85 г/л 2 - 3.93 ----
9. Биохимический анализ крови (16.03.2021): Билирубин общий 8.1 ммоль/л 2 - 13.7, Билирубин прямой 1.5 ммоль/л 0 - 3.4, АлАт 33 Ед/л 01.10.1945, АлАт 62 Ед/л 01.10.1942, КФК 187 МЕ/л 25 - 175, ЛДГ (общая) 328 МЕ/л 100 - 320, Гамма-ГТТ 13 Ед/л 30.03.2021
10. ЭКГ (07.07.2020): Умеренная синусовая аритмия 81-115. Вертик. ЭОС.
11. ЭКГ (16.03.2021): Синусовая аритмия с чсс 88-107. Вертик. ЭОС. Нарушение и/ж проводимости.
12. Видео-ЭЭГ-сна (10.07.2020): Запись ЭЭГ по ходу сна характеризовалась следующими показателями: 1-я стадия сна характеризовалась нарастающим медленноволновой активности, с акцентом в центрально-височных отделах билатерально, а также в виде пинагологических гиперсинхронизаций. 2-я стадия сна характеризовалась усилением диффузных полифазных потенциалов лобно-центральной и вертебральной акцентуации, амплитудой 100-350 мкВ, а также появление 10-16 Гц "веретен сна", акцентированных чаще по фронто-центральных отделах полушарий, амплитудой до 120 мкВ. Временная "веретен сна" приобретали экзальтированный полиспайковый характер с сохранением лобно-вертебральной асимметрии. На фоне нарастания индекса и амплитуды дельта-форм угадываются достижение глубоких (3-я и 4-я) фаз сна. На фоне сна отмечены атипичные "эпилептизированные" К-комплексы с включением заостренных потенциалов в правой лобно-центральной области. На редких эпохах записи сна возникали региональные комплексы острая-медленная волна, амплитудой до 150 мкВ, низким индексом. Заключение: Сон модулирован по фазам. Сон модулирован по фазам, физиологические паттерны сна выражены. На фоне сна отмечены атипичные "эпилептизированные" К-комплексы с включением заостренных потенциалов в правой лобно-центральной области. На редких эпохах записи сна возникали региональные комплексы острая-медленная, низким индексом.
13. КЭЭГ (23.03.2021): По данным КЭЭГ в состоянии бодрствования региональная диффузная и генерализованная эпилептиформная активность не определяется. Выявляются умеренные общекомовые изменения б.з.а в виде дезорганизации корковой ритмики, с преобладанием медленных тета-колебаний, дельта-форм, преимущественно, частотой 4-6 Гц. с преобладанием в теменных, лобных отделах, неустойчивого альфа-ритма, частотой 6.5-8 Гц, амплитудой 30-60 мкВ, низким индексом, немодулированного, на фоне сглаженных региональных различий. Бета-колебания регистрируются в височной и переднелобной области до 30 мкВ на фоне локальных двигательных и мнотрафических артефактов. Реакция активации выражена отчетливо. Проба с РФС в широком диапазоне частот-без провокации фотопароксизмального ответа и навязывания ритма световых мельканий, отмечается неустойчивая реакция на частотах 4-9 Гц. Проба с гиперинтегрицией в силу возраста не проведена. Очаговые изменения б.з.а, устойчивая межполушарная асимметрия не выявляются.

Консультации специалистов:

14. Психиатр (16.03.2021): Диагноз: Другие общие расстройства развития. Невротические тики. Рекомендовано: отменить гидроксизин (атаракс), ввести в терапию фенибут 0.25 по ¼ т вечер, при недостаточной эффективности ввести алимемазин 0.052 по ¼ т вечер - 1 месяц.
15. Диетолог (16.03.2021): ребенку с диагнозом дегенеративное заболевание нервной системы, непереносимость белка коровьего молока, хроническая белково-энергетическая недостаточность. Рекомендована диета гипоаллергенная.
16. Психолог (19.03.2021): Жалобы на утрату приобретенных ранее моторных и речевых навыков в возрасте 1г. 2мес. (к этому возрасту девочка говорила около 5 слов). Девочка доступна контакту. Создает впечатление некоторой эмоциональной уплощенности. Интересуется игрушками, манипулирует ими (разбрасывает и использует в соответствии с функциональным назначением). Темп работы, работоспособность снижены. Внимание рассеянное. Показывает единичные изображения животных по инструкции. Не показывает по инструкции части тела, предметы по образцу. Не строит башню из кубиков. С организующей помощью собирает пирамиду. Частично понимает обращенную речь. Проявлений экспрессивной речи в течение обследования не было. Таким образом, состояние соответствует дефицитарному типу психического развития. Рекомендации: занятия с дефектологом, логопедом по м/ж.

Анамнез жизни: ребенок от 3-й беременности, вторых родов (1-я беременность - м/а, 2-я - дочь от другого брака, 7 лет, здорова), протекавшей на фоне угрозы прерывания, внутриутробной инфекции. Роды самостоятельные, в срок. Вес при рождении 2800 г, рост 52 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов.

Формула развития: взгляд фиксирует – 1 месяц; голову держит с 2 мес; сидит с 6 мес; переворачивается – с 5 мес, ползает с 6 мес, стоит с 10 мес, самостоятельно пошла с 1 года. Речевое развитие с 1,2 лет – отдельные слова.

Аллергологический анамнез: не отягощен;

Наследственность: не отягощена;

Госпитализируются повторно в отделение медицинской генетики ФГБУ РДКБ для уточнения диагноза и назначения терапии.

Со времени последней госпитализации отмечена отрицательная динамика в виде нарастания шаткости при сидении, нарастания выраженности миоклоний.

При осмотре: состояние средней тяжести. Рост= 88 см вес=11 кг. Не лихорадит. Стигмы дизэмбриогенеза (более 5): светлые тонкие волосы, голубые глаза, удлинённый фильтр, дизотия, тонкая верхняя губа, широко расставленные соски, нарушение дерматоглифики на ладонях, относительная брахидактилия пальцев верхних конечностей, сандалевидная щель, высокий свод твердого неба. Кожные покровы смуглые, чистые от инфекционной сыпи. Дыхание через нос свободное, не затруднено. В лёгких дыхание пузрильное, проводится во все отделы, хрипов нет, ЧДД – 32 в мин. Сердечные тоны ритмичные, ЧСС 104 в мин. Живот мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации, печень и селезенка не увеличена. Стул регулярный, оформленный; мочеиспускание в норме.

В неврологическом статусе: Общемозговых и менингеальных симптомов при осмотре нет. ЧН: взор фиксирует, следит. Зрачки симметричные, фотореакции сохранены. Глазные щели S=D. Двухсторонний экзофтальм. Горизонтальный офтальмопарез. Сходящееся косоглазие. Точки выхода тройничного нерва безболезненные. Сглаженность левой носогубной складки. Слух ориентировочно снижен. Нистагма нет. Глоточные рефлексы вызываются после латентной паузы. Бульбарный синдром. Положительные рефлексы орального автоматизма (дистанс-оральный, хоботковый). Язык в полости рта по средней линии.

Двигательная сфера – голову держит неуверенно, поворачивается на бок, сидит посаженная. Стоит у опоры очень неуверенно, качается, часто падает. Мышечный тонус гипотоничен, с элементами дистонии, D>S. Сухожильные рефлексы снижены с рук S=D, с ног снижены D>S. Патологических рефлексов Бабинского с 2-х сторон вызывается. Координаторная сфера – за игрушкой тянется интенцией и дисметрией, больше выраженной справа. При осмотре отмечаются множественные миоклонические гиперкинезы лицевой мускулатуры, конечностей, головы. Поверхностная и глубокая чувствительность – оценка затруднена. Вегетативная сфера – дермографизм красный.

ВКФ: своих-чужих знает. В контакт вступает плохо. Инструкции не выполняет. Нарушение психоречевого развития.

Проведенные обследования:

1. Кислотно-щелочной статус (01.04.2022):

Показатель	Значение	Ед.	Норма	Диагноз
pH	7,37		7,35-7,45	
pCO ₂	37,4	мм рт.ст.	35-48	
pO ₂	38,9	мм рт.ст.	83-108	
ctHb	125	г/л	140-180	
Hct	38,4	%	-	
FCOHb	0,3	%	0-0,8	
FHb	31,4	%	-	
FMethHb	0,5	%	0,2-0,6	
FO ₂ Hb	67,8	%	-	
sO ₂	68,3	%	95-99	
eK ⁺	3,6	ммоль/л	3,5-5	
eNa ⁺	138	ммоль/л	136-146	
eCl ⁻	102	ммоль/л	98-106	
mOsm,c	281,6	ммоль/кг	-	
eGlu	6,2	ммоль/л	3,9-5,8	
eLac	2,8	ммоль/л	0,5-1,6	
ctBil	4	ммоль/л	-	
etO ₂ ,c	11,9	ммоль/л	-	
p50,c	29,48	мм рт.ст.	-	
ABE,c	-3,5	ммоль/л	-	
SBE,c	-3,6	ммоль/л	-	
eHCO ₃ -(P,st),c	20,9	ммоль/л	-	

2. ЭКГ (05.04.2022): Синусовая аритмия, возможно, дыхательного характера с эпизодами брадикардии до 68 уд в мин. Вертикальное направление ЭОС. В ортостазе синусовый ритм с ЧСС 120-91 уд в мин. Чуть выше стала электрическая активность ПП. Незначительное ухудшение процессов реполяризации.

3. КЭЭГ (07.04.2022): По данным КЭЭГ в состоянии бодрствования региональная, диффузная и генерализованная эпилептиформная активность не регистрируется. Выявляются умеренные общемозговые изменения б.з.а в виде дезорганизации корковой ритмики, с преобладанием медленных форм активности

тета-дельта-диапазона, снижения общего уровня б.з.а., неустойчивого альфа-предшественника, частотой 7,5-8 Гц, амплитудой 30-60 мкВ, невысокого индекса, немодулированного в веретена, сглаженного амплитудно-зонного распределения. Бета- ритм- в виде пробегов асинхронных волн регистрируется диффузно, с преобладанием в передневисочных отделах до 20 мкВ. Реакция активации выражена отчетливо. Проба с РФС в диапазоне 3-27 Гц не сопровождается провокацией фотопароксизмального ответа, усвоение ритма световых мельканий не регистрируется. Гипервентиляционная проба не проведена (ребенок не выполняет инструкции). Эпилептических приступов, икталных ЭЭГ-паттернов не регистрировалось.

Консультация специалистов:

1. **Психолог (04.04.2022):** Заключение: Жалобы на нарушение речевого развития (говорит единственное «слово» «ам» (пить)), проявления аутоагрессии (тянет себя за волосы). Субъективно, состояние за последний год с отрицательной динамикой в виде усугубления моторных нарушений, с другой стороны, отмечают оживление эмоциональных реакций. Девочка доступна контакту. Дает живые эмоциональные реакции протеста, тянет маму за волосы, жестом и вокализацией заявляет свои желания. Интересуется игрушками, манипулирует ими (разбрасывает и использует в соответствии с функциональным назначением). Темп работы, работоспособность снижены. Внимание рассеянное. Показывает единичные изображения животных по инструкции. Не показывает по инструкции части тела, предметы по образцу. Не строит башню из кубиков. С организующей помощью собирает пирамидку. Частично понимает обращенную речь. Проявлений экспрессивной речи в течение обследования не было. Таким образом, состояние соответствует дефицитарному типу психического дизонтогенеза. В сравнении с результатами предыдущего обследования (19.03.2021), по ВПФ без динамики. Можно отметить оживление эмоциональных реакций. Рекомендации: занятия с дефектологом, логопедом по м/ж.

2. **Офтальмолог (04.04.2022):** Из анамнеза известно, что косоглазие появилось в 1 год 4 месяца. Лечение не проводилось. Vis OU - предметное зрение. Dev 250-300 по Гиршбергу. Подвижность глазных яблок отсутствует по горизонтали. OU: Слезотечения, слезостояния нет. Конъюнктивит век и глазного яблока не гиперемирован. Роговица прозрачная, сферическая, блестящая. Передняя камера средней глубины, влага ее прозрачна. Радужка в структуре и цвете не изменена. Зрачок округлой формы, расположен в центре радужки, реакция на свет прямая и содружественная живая. Хрусталик и стекловидное тело прозрачны. Глазное дно: диск зрительного нерва бледно-розового цвета, контуры четкие. Ход и калибр сосудов не изменен. Макулярный и фовеальный рефлекс ослаблены. На периферии без видимой патологии. Скиаскопия (Тропикамид 0,5%): OD Hm 3,0 по горизонтали и вертикали; OS Hm 4,0 по горизонтали и вертикали. Рекомендовано: обследование и лечение в условиях офтальмологического отделения РДКБ.

Проведенная терапия:

1. Инозин + Никотинамид + Рибофлавин + Янтарная кислота 5,0 мл на 0,9% NaCl 100 мл в/в капельно медленно с 31.03.2022 по 12.04.2022
2. Левокарнитин 5,0 мл г на 100 мл 0,9% физ. раствора внутривенно капельно медленно с 31.03.2022 по 12.04.2022
3. Пиридоксин+тиамин+цианокобаламин 1,0 мл в/м 1 раз в 3 дня с 31.03.2022 по 12.04.2022
4. Баклофен (10 мг) 1/6 таб х 2/сут (утро, вечер) с 31.03.2022 по 12.04.2022
5. Курс ФЗТ: вихревые ванны на нижние конечности с 06.04.2022 по 12.04.2022
6. Курс ЛФК: прикладная кинезиотерапия в трех положениях, прикладная краниосакральная терапия с 05.04.2022 по 12.04.2022

На фоне проводимой терапии отмечается положительная динамика в виде уменьшения выраженности гиперкинезов, увеличения двигательной активности.

Результат госпитализации – улучшение.

Рекомендовано:

Вес= 11 кг

1. Наблюдение невролога, педиатра, офтальмолога по месту жительства
2. МСЭК для решения вопроса о продлении инвалидности по месту жительства
3. Назначения специалистов (см. раздел консультации специалистов).
4. Мед.отвод от вакцинации на 1 год (реакция Манту разрешена)
5. Занятия с логопедом, психологом, дефектологом по месту жительства
6. Убидекаринон (30%) 0,5 мл х 3 раза в день – длительно, постоянно.
7. Левокарнитин 30% р-р для приема внутрь 1,0 мл х 3 раза в день (утро, обед, вечер) – длительно, постоянно.
8. Рибофлавин 100 мг распределить равномерно в течение суток – длительно, постоянно
9. Тиамин гидрохлорид+пиридоксин гидрохлорид+цианокобаламин ¼ таб х 2р/сут (утро, вечер) -2 месяца

10. Баклофен (10 мг) 1/6 таб х 2р/сут (утро, вечер) – 2 месяца

11. Курсами ЛФК (гимнастика, массаж общий), ФЭТ по месту жительства до 3-4 раз в год.

Август 2022г: дет. Удмуртия

1. Глицин (0,1) ¼ таб х 3р/сут (утро, обед, вечер) – 2 месяца

2. Винпоцетин (5мг) 1/4 т х 2р/сут (утро, вечер) – 2 месяца

Заключение: На основании жалоб (на утрату ранее приобретенных навыков – перестала самостоятельно ходить, ходить у опоры, неуверенно стоит, шатко сидит, перестала говорить слова, косоглазие, навязчивые движения в виде подергиваний рук, ног, лица, языка, поперхивается жидкой пищей, срыгивание, нарушение засыпания, капризность, частый плач), Анамнеза заболевания (больна с возраста 6 месяцев, когда впервые обнаружено повышение ферментов печени (АЛТ, АСТ, КФК, ЛДГ)). Наблюдалась с клиническим диагнозом гепатит неясной этиологии. Назначался урсосфальк с ухудшением состояния в виде нарастания уровня печеночных ферментов. После отмены препарата в течение трех месяцев уровень ферментов снизился до нормы. В возрасте 1 года 1 месяца упала с дивана. Сотрясение головного мозга исключено. Через 3 дня после падения появилась насильственная установка головы с наклоном вперед к правому плечу. Через несколько дней купировалось самостоятельно. С 1 года 2 месяцев начала утрачивать двигательные – перестала самостоятельно ходить, затем ходить у опоры. С возраста 1 года 4 месяцев появились навязчивые движения в виде подергиваний лицевой мускулатуры и языка, а затем взмахов рук и ног. Начала утрачивать речевые навыки – речь стала отдельными слогами. С 1 года 6 месяцев перестала самостоятельно вставать. Заподозрена генетическая патология, неврологического осмотра (ведущими являются утрата моторных и речевых навыков, тетрапарез, гиперкинетический синдром, нарушение психоречевого развития), проведенных генетических анализов в настоящее время диагноз подтвержден: Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8) Митохондриальная энцефаломиопатия, обусловленная гомозиготной мутацией c.1523A>G (p.Tyr508Cys) гена TWNK. Тетрапарез. Гипотонически-гиперкинетический. Бульбарный синдром. Нарушение психоречевого развития.

Ребенок угрожаем по развитию метаболического криза!

В случае развития интеркуррентных инфекций, травмы, стрессовой ситуации, а также на фоне явного благополучия может развиться метаболический криз (тошнота, рвота, угнетение сознания, судороги). Показана срочная госпитализация в стационар. Необходимо взять анализ крови на электролиты крови (K⁺, Na⁺, Ca⁺⁺), глюкозу, мочевины, амилазу, КЩС. Анализ мочи на кетоновые тела. Экстренное внутривенное введение препарата Карнитен в дозе 100-200 мг/кг/сут, рибофлавин 150 мг/день до нормализации состояния и электролитных нарушений. По назначению врача лаксикс (0,5-1,0 мг/кг), антибактериальную, противорвотную, антиэпилептическую терапию. Перед и через 3-5 дней после оперативных вмешательств введение препарата Карнитен в дозе 200 мг/кг/сутки.

Повторная консультация медицинских документов через 6-8 месяцев с указанием подробного неврологического статуса и динамики процесса.

Контактов с инфекционными больными не было.

Леч. врач

Зав. отделением:

8-495-936-91-46, 936-92-20



Заживихина М.В.

Михайлова С.В.