

Выписка из истории развития

ФИО Косолапова Марьяна Максимовна

Дата рождения: 14.01.2021

Адрес проживания: Кировская обл. г. Слободской, ул.

Адрес регистрации: Кировская обл. г. Слободской, ул.

Страховой полис:

Страховая компания Согаз-МЕД.

Снилс

Свидетельство о рождении

Справка МСЭ: серия МСЭ.

Диагноз: Гастроэзофагеальный рефлюкс Код МКБ: K21.0

Сопутствующий диагноз: Синдром Корнелии де Ланге. Код МКБ: Q87 1

ВПС: легкий клапанный стеноз ЛА, гипоплазия ствола ЛА. Вторичный ДМПП. СН 0.

Гипертрофия МЖП в анамнезе. Код МКБ: Q24.8

Спастический тетрапарез вследствие гипоксико-геморрагическое поражения ЦНС (ВЖК1) GMFCS 2 уровень. Код МКБ: G82.4

Сходящееся содружественное альтернирующее косоглазие. Гиперметропия 2 степени с астигматизмом. Код МКБ: H50.0, H52.0

Двусторонняя сенсоневральная тугоухость 3 степени. Код МКБ: H90.3

Смешанная контрактура суставов верхних конечностей. Код МКБ: M24.5

Задержка развития, обусловленная белково-энергетической недостаточностью. Код МКБ: E45

Жалобы в настоящее время: на маленькие прибавки в весе, отставание в физическом и нервно — психическом развитии, эпизодические рвоты 1 р в 2 недели, но возникают и приступами от 3-5 дн продолжительностью, не каждый месяц, рвота съеденной пищей, симптом мокрого пятна на подушке.

Анамнез жизни:

Ребенок от 5 беременности на фоне ОАА, УПБ, ГСД, маловодия. Пренатальный консилиум в 21,3 нед: гидроперикард, диаметр легочного ствола равен диаметру аорты, решено пролонгировать беременность с учетом решения семьи. УЗИ плода 29.12 - незначительный гидроперикард, стеноз легочного ствола?, задержка роста плода, маловодие, изменение структуры плаценты. НМПК 2 ст. Роды 3, срок гестации 38,1 нед, самостоятельные, задние ОПВ меконияльные. При рождении вес 2120 г, рост 46 см, окружность головы 30 см, груди 31 см. По Апгар 8/8 баллов. Множественные стигмы дизэмбриогенеза, соматический статус без особенностей. Наследственность не отягощена. Травм, операций не было.

Анамнез заболевания:

Заболевание с рождения. Родилась и находилась в перинатальном центре на этапе выхаживания. Проведено обследование: ОАК от 14.01 - Le 17, Hb 225 г/л, Тг 241, от 18.01 - Le 9,8, Hb 139 г/л, Тг 195 тыс. Гликемия 2,94 - 3,9 ммоль/л. КЩС - скорректирована. Электролитных нарушений нет. Б/х крови от 14.01 - в пределах возрастной нормы, СРБ отрицательный, от 17.01 - СРБ 12,7 мг/л. ОАМ от 15.01 - без особенностей. Кровь на ВУИ от 15.01 - IgG к ЦМВ, краснухе. Rg ОГК (15.01): умеренное усиление, обогащение легочного

рисунка в прикорневых зонах и в нижних отделах легких. Кардиомегалия. ЭКГ (15.01): НБПНПГ УЗИ (15.01): выраженные уплотнения в ПВ-зоне, субэпендимальная киста справа. Клапанный стеноз ЛА, ОАП, невысокая ЛГ, ООО, гипертрофия ПЖ, нельзя исключить КА. Диффузные изменения паренхимы печени, почек, спленоmegалия.

Консультация генетика (15.01): на момент осмотра нельзя исключить наследственную синдромальную патологию, обследование на хромосомные аномалии. Рекомендовано: кровь на кариотип (взята), повторная консультация с результатами. Консультация офтальмолога (18.01): без патологии.

Консультация невролога (18.01): наследственная синдромальная патология, неуточненная. Ребенок из группы высокого риска по неврологическим нарушениям, задержке темпов развития, когнитивным и психическим расстройствам. Получала лечение: респираторная поддержка по потребности ЛМ, зондовое кормление, ИТ с целью ЧПП, викасол, амписид 75 мг/кг/сут с 17.01. Неонатальный скрининг 19.01.21, АДС - не проведен, вакцинация: гепатит В - не привита. 19.01.2021 переведена в КОДКБ для дальнейшего обследования, лечения с Ds: малый размер плода для гестационного возраста. Нарушение со стороны мозга у новорожденного, неуточненное, субэпендимальная киста справа. Врожденный стеноз клапана ЛА, гипертрофия правого желудочка.

С 19.01.21 по 09.02.21 - стационарное обследование/лечение в педиатрическом отделении младшего возраста КОДКБ с Ds: Малый размер плода к сроку гестации. Синдром Корнелии де Ланге. Киста гипофиза. ВПС: легкий клапанный стеноз легочной артерии. Гипоплазия ствола легочной артерии. Открытое овальное окно. Гипоксико-геморрагическое поражение ЦНС: субэпендимальное кровоизлияние слева, ранний восстановительный период. Врожденный стридор. Острый конъюнктивит ОД, узость слезно-носового канала ОД

Консультирована генетиком КДОКБ 03.02.2021 года - Фенотип: тонкие дугообразные брови, длинные загнутые ресницы, тонкие губы, низкопосаженные ушные раковины, впечатление укорочения верхних и нижних конечностей, гипертрихоз, длинный плоский фильтр, загнутая внутрь верхняя губа, акромикрия, микрогения, высокое арковидное небо, мышечный гипертонус, высокий голос, ВПС. Кариотип 46 XX. На основании клинико-фенотипических данных установлен диагноз: Синдром Корнелии де Ланге. Получала лечение: элькар, инфузионная терапия с целью ЧПП № 5, цинковая паста на опрелости, боботик, туалет глаз водным раствором хлоргексидина, тобрисс в ОД

Вечером 15.02.21 около 18 часов эпизод срыгивания с последующей задержкой дыхания. Вызвали СП, введен преднизолон (со слов мамы), девочка доставлена в ЦРБ. Осмотрена педиатром, отпущена домой с рекомендациями. В течение дня 16.02.21 апноэ не отмечалось. Примерно в 12-00 срыгивание с кратковременной задержкой дыхания. В 18-00 повторно срыгивание на фоне чего неоднократные эпизоды задержки дыхания сопровождающиеся выраженной бледностью кожных покровов. Вызвана СМП, доставлена в ЦРБ. По линии сан.авиации консультирована реаниматологом, доставлена в КОДКБ. Во время транспортировки дотация кислорода 2 л/мин. По тяжести состояния госпитализирована в АРО. Назначена антибактериальная терапия, ингаляции с бронхолитиками, кофеин, дотация увлажненного кислорода через назальные канюли 2 л/мин. За время наблюдения стабилизация состояния, переведена в педиатрическое отделение младшего возраста.

С 16.02.2021 по 18.03.2021 - стационарное лечение в педиатрическом отделении младшего возраста КОДКБ с Ds: Обструктивная гипертрофическая кардиомиопатия с выраженной обструкцией путей оттока левого желудочка, медикаментозная компенсация. ВПС: умеренный стеноз клапана легочной артерии. Гипоплазия ствола легочной артерии. Открытое овальное окно. НК 2А. Синдром системной воспалительной реакции. Аспирация молочной смесью от 16.02.21 Синдром Корнелии де Ланге. Гипотрофия I степени смешанного генеза. Анемия I степени. Киста гипофиза гормонально неактивная. Гипоксико-геморрагическое поражение ЦНС (ВЖК 1 степени), восстановительный период. Врожденный стридор. Тимомегалия I степени. Гнойный конъюнктивит обоих глаз. Угрожаем по манифестации непроходимости слезно-носового канала. Получала лечение: цефтриаксон 16.02

- 24.02, амикацин 24.02 - 02.03, ванкомицин 03.02 - 14.03, атенолол 0,5 мг/кг/сут, ингаляции с пульмикортом, кофеин, аквадетрим, цинковая паста/клотримазол на опрелости, туалет глаз водным раствором хлоргексидина, тобрамицин в ОУ, респираторная поддержка: назальные канюли 16.02 - 19.02, ЛМ 19.02 - 04.03 Выписана с рекомендациями под наблюдение педиатра по месту жительства. Далее ребенок наблюдался и лечился в условиях детской поликлиники.

В марте 2021года- ребенку присвоен паллиативный статус.

Проходит курсы реабилитационного лечения несколько раз в год в РЦ Шаг вперед г.Томск.

Ребёнок находился на обследовании в ООО Отосфера г.Казань, консультирована сурдологом- на основании обследований выставлен диагноз: Двусторонняя сезоневральная дугоухость 2-3 степени. Рекомендовано бинауральное слухопротезирование двумя заушными средней мощности слуховыми аппаратами с заменой 1 раз в 4 года, изготовление двух индивидуальных вкладышей. Направить на МСЭК по упрощённой схеме для дополнения записи в ИПР Занятия с логопедом. С марта 2024г носит индивидуальные слуховые протезы.

Консультация генетика лаборатории молекулярной патологии ООО «Геномед» г. Москва от 14.02.2022. Анализ кариотипа 46XX- норма, женский ПСЭ выявлена гетерозиготная мутация chr5:37057211A G в гене NIPBL. Заболевания, ассоциированные с геном Cornelia de Lange syndrome 1 (122470), AD Заключение Cornelia de Lange syndrome 1 (122470), AD

Ежегодно наблюдается кардиологом, ортопедом, окулистом, ежеквартально неврологом, педиатром. Последний осмотр невролога 26.03.2024.

01.06.2023 проведена телемедицинская консультация в ФГБУ ФЦССХ им. Суханова, по поводу ВПС, оперативное лечение в настоящее время не требуется. Последний осмотр кардиолога 22.01.2024., рекомендовано продолжить наблюдение.

В 09.2023г перенесла острую внебольничную пневмонию, средней степени, лечение амбулаторно с выздоровлением.

18.04.2024 консультирована пульмонологом КОДКБ по поводу рецидивирующих бронхитов, на фоне повторных рвот.

20.04.2024 УЗИ б.п. - Спленомегалия. Нельзя исключить гастроэзофагиальный рефлюкс.

В 05.2024 очередной курс реабилитации, проведен ночной видео-ЭЭГ мониторинг.

В 07.2024 консультирована хирургом ДГКБ им.Филатова, выдано направление на плановую госпитализацию.

Инструментальные и лабораторные исследования:

Ультразвуковое исследование сердца 20.07.2024:

Аорта. на уровне синусов Вальсальвы 13,6 мм (N<40), восходящая часть 12 мм — не изменения. Дуга проксим. 10 Мм, дистальная 10 мм. Перешеек не изм.
Аортальный клапан: ФК 10мм, створки 3, тонкие, амплитуда раскрытия в систолу не ограничена, 9мм, в диастолу б/о
Митральный клапан: ФК 15 мм, створки не изменены, движение в диастолу разнонаправленное, амплитуда открытия в норме
Трикуспидальный клапан: ФК 15 мм, створки не изменены, не пролабируют.
Легочная артерия: ФК 11 мм, створки удлинены, ствол ЛА 11 мм
ЛП. передне-задний размер 16 мм
ПП. не расширено 16*21мм (ап.4-кам)
НПВ. коллабирует адекватно
ПЖ свободная стенка ПЖ 3,5мм, ВОПЖ 13мм, ПОПЖ 14 мм, TAPSE 13 мм.
ЛЖ. КДР 25 мм, КСР 15 мм, ФВ 72%, ФУ 39% (ТЕЙХОЛЬЦ) Сократимость миокарда лж не нарушена. ТМЖПд 5мм, движение правильное
ТЗСЛЖд 4мм
Перикард не изменен, расхождение листков эпи- и перикарда.
МПП перерыв эхо-сигнала 2-3мм.

МЖП интактна.

Ложная хорда в полости ЛЖ.

Доплер ЭХО КГ

Аортальный клапан систолический поток не изменен с R_{max} 7мм.рт.ст, регургитация 0ст

Митральный клапан кровотоков в диастолу не изменен с R_{max} 5мм.рт.ст, регургитация 0ст

Трикуспидальный клапан кровотоков в диастолу не изменен, регургитация 1 ст.

Клапан Легочной артерии систолический поток ускорен с R_{max} 8мм.рт.ст., регургитация 1 ст.

Нисходящая аорта. кровотоков не изменен.

Абдоминальная аорта. кровотоков магистральный не измененный с V_{max} 1,1 м/с

при ЦДК через ООО миним, Л-П сброс.

Заключение: ООО. ТР 1ст. Незначительное ускорение кровотока на КЛА. Данных за ЛГ убедительно не выявлено.

УЗИ брюшной полости 20.04.2024

Печень. размеры не увеличены. Передне-задний размер пр.доли 72мм, передне-задний размер лев.доли 34мм, размер I-го сегмента 10мм.. Эхогенность не изменена. Сосудистый рисунок не изменен. Эхоструктура однородная.

Желчный пузырь. длина 42мм, ширина 15мм. Форма овальная. Контуры ровные. Стенки 1мм, не утолщены.

Поджелудочная железа: размеры не увеличены, размер головки 5мм, размер тела 6мм, размер хвоста 6мм, контуры ровные, эхогенность средняя, структура однородная.

Селезенка: размеры не увеличены. Длина 71мм, толщина 30мм. Сосудистый рисунок не изменен. Контуры ровные. Эхоструктура равномерная. Селезеночный индекс 0,6.

Желудок: Пилорический и кардиальный отделы желудка без особенностей. Стенка после наполнения жидкостью не утолщена 2-2,5мм. Удалось лоцировать заброс содержимого из желудка в видимый фрагмент пищевода. Дифференцировка на слои четкая. Натощак в желудке незначительное кол-во содержимого.

Лабораторные исследования:

Общий (клинический) анализ крови развернутый. (08.04.2024):

Базофилы, %	0,4
Гематокрит (HCT)	34,5
Гемоглобин (HGB)	116
Лейкоциты (WBC)	8,83
Лимфоциты, #	3,89
Лимфоциты, %	44,1
Моноциты, #	0,3
Моноциты, %	3,4
Нейтрофилы	46,5
Нейтрофилы, #	4,11
Показатель анизоцитоза эритроцитов (RDW)	13,7
Среднее содержание гемоглобина в эритроците (MCH)	24,1
Средний объем тромбоцита (MPV)	8
Средний объем эритроцита (MCV)	71,8
Средняя концентрация гемоглобина в эритроците (MCHC)	335
Тромбоциты (PLT)	284
Эозинофилы, #	0,49
Эозинофилы, %	5,6
Эритроциты (RBC)	4,8
СОЭ	16

Ночной видео-ЭЭГ мониторинг 29.05.2024

Корковая ритмика сформирована соответственно возрасту. Основной ритм представлен альфа-предшественником частотой около 7,0Гц.

При проведении РФС нарастания патологических изменений корковой ритмики не отмечалось.

Сон дифференцирован на стадии. Физиологические паттерны представлены удовлетворительно. Наиболее представлена II стадия фазы медленного сна.

В бодрствовании и во сне зарегистрирована региональная эпилептиформная активность в правой теменно-задневисочно-затылочной области (тах под электродом Т6), представлена одиночными и сгруппированными комплексами пик-медленная волна, амплитудой 70-140 мкВ (по морфологии схожа с роландическими комплексами). Индекс эпилептиформной активности в бодрствовании и во сне низкий.

За время исследования эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано.

Консультации врачей

Невролог 14.06.2024

Жалобы на отставание в психомоторном развитии, самостоятельно не ходит, не говорит, снижение понимания речи, периодически поперхивается при приеме пищи.

Со слов мамы у ребенка периодически приступы рвоты, не связанные с приемом пищи.

В анамнезе приступ общего тремора февраль 2024, сознание не теряла в течении 1 минуты, цианоз лица и конечностей, затем ребенок заплакал.

Объективный осмотр: В сознании. На осмотр реагирует плачем. Пониженного питания масса -7,6кг--Череп микроцефальной формы, ОГ-44 см. Стигмы-гипертрихоз, узкая кайма губ ЧМН-лицо симметричное, глазные щели равны, зрение снижено (за счет гиперметропического астигматизма) зрачки равны, с хорошей реакцией на свет, сходящееся косоглазие, язык по средней линии, повышен небный, глоточный рефлекс, поперхивается при приеме пищи, Начала жевать Мышечный тонус в конечностях слегка повышен, грубее в дистальных отделах конечностей Мышечная сила в руках 4 балла, в ногах 4 балла СЖР d=s оживленны Ползает, садится, встает, начала ходить самостоятельно. Ходит самостоятельно, опора на широкой базе опоры Вальгусная установка стоп. За предметами следит Игрушки забирает .Рефлекс Бабинского с 2 сторон Узнает чужих и своих. Показывает ладошки, до-свидания. Обращенную речь, со слов мамы понимает на бытовом уровне. Узнает свой-чужой, плачет при контакте с чужим человеком .Инструкции на приеме не выполняет. Активная речь -отдельные звукокомплексы ,со слов мамы, говорит до 10 лепетных слова. Функции тазовых органов не контролирует.

Заключение.

Спастический тетрапарез вследствие гипоксико-геморрагическое поражения ЦНС (ВЖК1), псевдобульбарный синдром GMFCS 2 уровень.

Синдром Корнелии де Ланге

Грубая задержка психоречевого развития

Отсутствие контроля за функциями тазовых органов. Вегето-висцеральные пароксизмы?

Врач: Чертищева Е.А.

Гастроэнтеролог 01.05.2024

Жалобы: эпизодические рвоты 1 р в 2 недели, но возникают и приступами от 3-5 дн продолжительностью, не каждый месяц, рвота съеденной пищей, иногда подъемы температуры 1 день, симптом мокрого пятна на подушке, эпизоды неоформленного стула, иногда запоры..

Объективный осмотр: Состояние удовлетворительное, вес 8,3кг. Кожные покровы и видимые слизистые физиологической окраски. Язык влажный, слегка обложен налетом светлым необильно. Живот обычной формы. При пальпации мягкий, безболезненный. Печень не увеличена, край ровный и гладкий, мягкоэластичной консистенции. Стул отходил накануне

кашецеобразный.

Диагноз: ГЭРБ?? Синдром циклических рвот?

Врач: Батурова А.В.

Объективные данные

вес 9,3кг, рост 81 см t 36,8, ЧД 34, ЧСС 126 sat O2 99%

Состояние ребенка средней тяжести по совокупности патологии, обусловлено синдромальной патологией, морфо-функциональной незрелостью. На осмотр реагирует спокойно. Кожные покровы чистые, физиологической окраски. Слизистая полости рта чистая, в ротоглотке спокойно. Периферические л/у не увеличены, при пальпации безболезненны, подвижны, кожа над ними не изменена. Перкуторно в легких ясный легочный тон. Дыхание спокойное. Аускультативно везикулярное, по всей поверхности легких, без хрипов. Тоны сердца ясные, ритмичные, систолический шум. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. При пальпации печень и селезенка не увеличены. Стул и диурез в норме. Кормление через ложку, пьет смесь из бутылочки. НПР ходит самостоятельно, может залезть/слезть на диван, кровать, ест ложкой, пьет самостоятельно из кружки. Звуки- единичные гласные звуки. Игрушками увлекается, больше интересуется книжками. Изучает жестовый язык.

Подготовлены документы для плановой госпитализации в ГБУЗ ДГКБ им. Н.Ф.Филатова ДЗМ.

Участковый врач-педиатр

Зав. Педиатрическим отделением



Черменина Ю.А.

