

**Выписной эпикриз № 20/15385**

Больной (им): Галиуллина Агата Венеровна Д/р: 04.03.2015 г.р.

Домашний адрес: РОССИЯ, БАШКОРТОСТАН РЕСП, Уфимский р-он, с. Русский Юрмаш,  
ул. Озерная, д. 24

Находился на стационарном лечении в Детском центре психоневрологии и эпилептологии  
при РДКБ с 20.11.2020 по 27.11.2020г.

Основной диагноз: Дегенеративное заболевание центральной нервной системы -  
метахроматическая лейкодистрофия, поздняя младенческая форма, спастический  
тетрапарез тяжелой степени, GMFCS 5 уровень, псевдобульбарный синдром, утрата  
навыков.

Осложнение основного: Симптоматическая эпилепсия, генерализованные приступы,  
внеприступный период. Множественные контрактуры спастические суставов конечностей.  
Дисплазия ГВС обеих легкой степени тяжести.

Сопутствующий диагноз: Задержка физического развития вследствие недостаточности  
питания. Дисфункция желчного пузыря, вне обострения. Фоновая ангиопатия.  
Расходящееся косоглазие альтернирующее.

Жалобы на утрату навыков постепенную, нарушения сна- не спит по ночам, периодическое  
беспокойство, ухудшилось глотание.

Ребенок от 1 беременности, протекающей на фоне ветряной оспы, срочные роды на 39 неделе,  
вес при рождении 3320 грамм, по Апгар 7-9 баллов. Выписан из роддома на 5 сутки. Развивалась  
по возрасту: Голову держит с 1 месяца, сидит с 7 мес, стоит с 9 мес, ходит с 10 мес, первые слова с  
1,6 года. С апреля 2019 года обратили внимание на постепенную утрату навыков: перестала  
сидеть, ползать, говорить, ходить. В июле 2019 года выставлен диагноз Нейродегенеративное  
заболевание ЦНС, нижний тетрапарез, атактический синдром. В сентябре 2019 года:  
Лейкодистрофия метахроматическая (Мутация гена ARSA).

**Объективный (психоневрологический статус):**

t 36,6 °С, ЧД 25мин, ЧСС 108 мин АД 90/60 мм рт ст. Общее состояние средней тяжести.  
Самочувствие относительно удовлетворительное. Периодически беспокоится. Сознание ясное.  
Кожа чистая, бледная. Везикулярное дыхание в легких, хрипов нет. Зев чистый. Тоны сердца  
ритмичные, ясные. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Стул - запоры, мочеиспускание  
свободное.

**Психоневрологический статус:** Состояние по статусу тяжелое. Черепно-мозговые нервы:  
Глазные щели симметричные, зрачки округлой формы, за молотком следит, взгляд фиксирует  
кратковременно, легкий расходящийся страбизм. Лицо симметричное. На звуки реагирует.  
Псевдобульбарные нарушения выраженные. Не жует, плохо глотает. Мышечный тонус  
дистоничный. Сухожильные рефлексы оживлены, D=S, рефлекс Бабинского + с 2 сторон.  
Множественные контрактуры суставов конечностей. Самостоятельно не сидит, не ползает, не  
стоит, предметы в руки не берет и не удерживает. Речь не нарушена.  
Менингеальных знаков нет. Грубо задержана в психоречевом развитии. Читать знает, знает  
близких. Речь нет.

ОАК	Лейк	Эрит.	Hb	Тромб	Лимф	Моноц	с/я	Баз	Цв	СОЭ
Дата	10 <sup>9</sup> /л	10 <sup>12</sup> /л	г/л	10 <sup>9</sup> /л	%	%	%	%	пок	мм/л
21.11.20	8,44	4,22	130	316	68,6	6,8	21,1	0,7	0,94	5
27.11.20	9,36	3,89	121	261	56,8	11,6	28,3	0,4	0,94	15

Сахар крови от 23.11.2020: 4,7ммоль/л

ОАМ	Эрит	Билир	Уро	Кет	Белок	Нитр	Глюкоза	pH	лейк	ВитС
Дата				мг/дл	мг/дл				вес	мг/дл
22.11.20	отр	отр	норм	отр	отр	отр	отр	6,62	1018	отр

БХ крови	Белок	АЛТ	О.брб	Альбумин	Креатинин
Дата	г/л	е/л	мкмоль/л	г/л	мкмоль/л
23.11.20	74	8	3,9		

**О чем болит сердце**

Благотворительный фонд содействия борьбе  
с онкологическими заболеваниями



Иммунограмма дата	Ig A г/л	Ig M г/л	Ig G г/л	ЦИК у.е
25.11.2020	0,7	0,83	14,6	14

По данным иммунологического обследования отмечается дисиммуноглобулинемия, по данным иммунофенотипирования лимфоцитов снижение цитотоксических Т-л. В- лимфоцитов. Изменения указывают на затяжной воспалительный процесс, не исключается аутоиммунный компонент. Рекомендовано: в плановом порядке высокодозные (привиджен, октагам, гамунокс 10% раствор) по 0,2-0,4г/кг, по 50-100мл, 1 раз в месяц №2-3)

**ЭКГ (21.11.2020)** – синусовая тахикардия, чсс – 130 уд. в мин., ЭОС не отклонена. Синдром ранней реполяризации желудочков.

**ЭЭГ (25.11.20)** – Заключение: на рутинной ЭЭГ при открытых глазах с двигательными артефактами зональные различия сглажены, регистрируются: деформированные элементы альфа волн, выраженный бета ритм бета ритм частотой 20-22 Гц амплитудой до 20 мкв. в расширенной зоне, волны тета диапазона амплитудой до 80 мкв. в центральных и теменных областях, без признаков специфической патологической активности.

**УЗИ ОБП, почек,** от 23.11.20.

**ПЕЧЕНЬ:** размеры в норме. Контуры: четкие, ровные. Структура: однородная, средней эхогенности. Сосудистый рисунок не изменен.

**ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ:** Размеры 37 x 14 мм. Топография: обычная, стенки не утолщены. Видимый просвет свободный. В просвете определяется большое количество мелкодисперсной взвеси.

**ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА:** Размеры в норме. Контуры: ровные, четкие. Структура: однородная, средней эхогенности.

**СЕЛЕЗЕНКА:** 74 x 33 мм, не увеличена. Контуры: ровные, четкие. Структура: однородная. Эхогенность: средняя.

**ПОЧКИ:** Размеры в норме, тоника обычная, структурные.

**МОЧЕВОЙ ПУЗЫРЬ:** не наполнен, видимый просвет свободный.

Отмечается повышенное содержание газов в кишечнике.

**Заключение:** УЗ – признаки дисхонии.

**МРТ головного мозга от 24.11.20:** На серии МР-томограмм головного мозга (A05.23.009), без контрастного усиления, определяется симметричная перивентрикулярная лейкомаляция. Боковые желудочки нерезко расширены (индекс боковых желудочков = 23(N20-22)). III-й желудочек шириной 8 мм. Водопровод мозга умеренно расширен. IV-й желудочек обычной конфигурации и размеров. Субарахноидальные пространства конвексальной поверхности полушарий большого мозга и височных областей расширены. Борозды и углубления большого мозга углублены и расширены. Срединные структуры не смещены. Отмечается умеренный периневральный отек по ходу зрительных нервов. Гипофиз обычной конфигурации и размеров. Отмечается низкое расположение синусного стока. Стволовые структуры не смещены. Цели мозжечка углублены, нижний червь и медulla oblongata отграничены. III-й гипоплазирваны. Резервные ликворные пространства ЗЧЯ расширены.

**Заключение:** Диффузно-атрофические изменения, симметричная перивентрикулярная лейкомаляция, гипоплазия мозжечка. Возможно изменения обусловлены нейродегенеративным заболеванием.

**Рентгенография ТБС в прямой проекции от 27.11.20:** Остеопороз.

Консультация специалистов:

**Логопед (25.11.20)** – системное недоразвитие речи, дизлексия.

**Дефектолог (23.11.20)** – психическое развитие грубо задержанное

**Педиатр – (23.11.2020)** Задержка физического развития вследствие недостаточности питания.

Дисфункция желчного пузыря, вне обострения. Рекомендовано: элькар 30% по 5 капель х3 раза в день 1 месяц, консультация гастроэнтеролога по м/ж в будущем. УЗИ ОБП – в плановом порядке по м/ж через 3 мес. б/х кровь для м/ж

**Окулист от 26.11.2020:** Фоновая ангиопатия. Расходящееся косоглазие альтернирующее.

**Ортопед от 23.11.2020:** Множественные контрактуры спастические суставов конечностей.

Рекомендовано: ксеомин 100мг по 1 таблетке 1 раз в день.

**Ортопед повторно от 27.11.2020:** Дисплазия ТБС обеих легкой степени тяжести, хирургическое лечение не показано.



Федеральный научный центр физической культуры и спорта  
**О чем болят сердце**  
 с онкологическими заболеваниями



**Проведено лечение:** глицин по 0,1x2 раза в день, пирацетам по 0,1x2 раза в день, депакин сироп по 4 млx2 раза в день 8 дней, тиамин хлорид 5% 1,0 в/м№2  
Обследована. Приступов в отделении не было.

- Рекомендации:** 1. наблюдение педиатра, невролога, окулиста, ортопеда по месту жительства;  
2. Постоянный прием противосудорожных: препараты вальпроевой кислоты (депакин, конвулекс) по *Нил (депакин сироп) x 2x4l.*  
3. Рекомендации иммунолога: : в плановом порядке высокодозные (привиджен, октагам, гамунокс 10% раствор) по 0,2-0,4г/кг, по 50-100мл, 1 раз в месяц( №2-3)  
4. Рекомендации ортопеда: ксеомин 100ед или диспорт 300едx 3 раза в год.  
5. Рекомендации педиатра: элькар 30% по 5 капельx3 раза в день 1 месяц, консультация гастроэнтеролога по м/ж в плановом порядке, УЗИ ОБП в плановом порядке по м/ж через 3 мес, б/х крови в динамике  
6. Медотвод от прививок  
7. ЭЭГ контроль в динамике через 6 мес, контроль тромбоцитов крови в динамике  
8. Повторная госпитализация в ПНО через 6 мес- 1 год( 2290808, 2290849)  
9. Наблюдение генетиком РПЦ  
Карантина в отделении нет

Леч.врач  
Зав. отделением:



Алханова Э.Ф.  
Алханова Э.Ф.



*О чем болит сердце*

Благотворительный фонд содействия борьбе с онкологическими заболеваниями