

Акционерное общество
«ИНСТИТУТ МЕДИЦИНСКИХ ТЕХНОЛОГИЙ»

Российская Федерация, 121609, г. Москва, ул. Крылатские холмы, д.3, к.2

Телефон: (495) 742 4498; (495) 646 0437; Факс (495) 416 7404

e-mail: inmedtec@mail.ru

<http://biocyte.ru>

Выписной эпикриз

Смирнова Анна Дмитриевна 26.06.2017 г .р. прошла курс восстановительного лечения с 01.03.2026 г по 13.03.2026 г

Диагноз : Синдром детского церебрального паралича, атонически – астатическая форма. Синдромальная задержка психомоторного и речевого развития. Эпилепсия криптогенная , клиническая ремиссия. Эпилептическая энцефалопатия, вызванная мутацией гена RNF 13.

Низкорослость. Нарушение осанки по типу С- образного левостороннего сколиоза.

Нефрокальциноз. Гастроэзофагальный рефлюкс. Гастродуоденит . OU- Органическое поражение зрительного анализатора ? Гиперметропия изометрическая слабой степени, астигматизм.

Жалобы на задержку в развитии- самостоятельно не стоит и не ходит, нет развернутой фразовой речи, болезненные судороги в ногах , зависимые от недостатка витаминов группы В.

Анамнез: Ребенок от 3 беременности (1 и 2 – здоровые дети), протекавшей на фоне ОРВИ на 19 неделе. Роды 3 на 42 неделе со стимуляцией. Масса тела при рождении 3000 гр, длина 50 см. Оценка по шкале Апгар 8-9 баллов. Ранний неонатальный период протекал без особенностей. Выписана домой на 3 сутки.

Отстает в развитии с рождения, отмечалась крайне низкая прибавка массы тела.

С рождения мышечная гипотония.

Неоднократно получала лечение.

В 2018 г (апрель) – однократный судорожный приступ на фоне лечения , был назначен конвулекс, который получала до 2020 года.

В 2018 г консультировалась в медико- генетическом центре в Москве. Генетической патологии не выявлено. Было рекомендовано дообследование

ЭНМГ от 09.19 г – негрубое аксональное поражение двигательных волокон малоберцовых нервов, в так же изменения в мышцах, иннервируемых ими.

В 2019 г выставлен диагноз ДЦП, атонически – астатическая форма .ЗПМР.

В 2021 г проведено секвенирование генома , выявлен ранее не описанный гетерозиготный вариант с.931T > G в гене RNF13.

МРТ головного мозга от 22.10.22 г – МР- признаки умеренных последствий перенесенной перинатальной ишемии в перивентрикулярном белом веществе больших полушарий, незавершенная миелинизация субкортикального белого вещества лобных, височных и островковых областей.

МРТ головного мозга от 24.09.25 г МР –картина небольших зон измененного сигнала в перитригональных отделах белого вещества больших полушарий, следует дифференцировать между терминальными зонами миелинизации и минимальными резидуальными постишемическими изменениями. Аденоиды 2-3 степени.

По сравнению с исследованием от 11.22 г – повышение уровня миелинизации больших полушарий . Ребенок регулярно получает лечение.

Эпилептических приступов на момент осмотра нет.

С 14.07.25 г по 26.07.25 г проходила обследование в РДКБ в нефрологическом отделении.

Выставлен диагноз: Нефрокальциноз. Хроническая болезнь почек С3а.

Консультирована гастроэнтерологом : Хронический поверхностный гастродуоденит.

Гастроэзофагальный рефлюкс с эзофагитом. Тяжелая белково- энергическая недостаточность .

Офтальмолог от 23.09.25г ОУ- Органическое поражение зрительного анализатора ? Гиперметропия изометрическая слабой степени, астигматизм.

Рекомендовано ЭФИ (ЗВП) на шахматный паттерн.

Офтальмолог от 03.03.26 г ОУ- Органическое поражение зрительного анализатора ? Гиперметропия изометрическая слабой степени, астигматизм

Рекомендовано ЭФИ (ЗВП) на шахматный паттерн, УЗИ (А – сканирование)

ВЭЭГ с записью ночного сна от 21.09.25 г – во время сна в структуре бифронтального и диффузного замедления зарегистрирована региональная эпилептиформная активность в лобно-центральных отделах левого и реже правого полушария головного мозга, в отдельные эпохи записи с диффузным распространением . Эпилептиформная активность представлена спайками амплитудой 60-110 мкВ, частотой 9-15 Гц. Индекс патологической активности во время бодрствования и сна низкий и не достигает 1%. По сравнению с предыдущим исследованием отмечается положительная динамика в виде снижения амплитуды эпилептиформной активности.

ВЭЭГ с записью дневного сна от 02.03.26 г во время сна и бодрствования в структуре бифронтального и диффузного замедления зарегистрирована региональная эпилептиформная активность в лобно-центральных отделах левого и реже правого полушарий головного мозга, в отдельные эпохи записи с распространением на вертексные отделы . Эпилептиформная активность представлена спайками амплитудой до 175 мкВ, частотой 9-15 Гц. Индекс патологической активности во время сна и бодрствования низкий и не превышает 1%.

Консультирована ортопедом 03.03.26 г . Рекомендована хирургическая коррекция грудного сколиоза с установкой металлоконструкции.

Объективно: В сознании. Менингеальной и общемозговой симптоматики нет. Множественные стигмы дизэмбриогенеза. Фенотипические особенности. Низкорослость. Обращенную речь понимает. Выполняет посильные просьбы и инструкции. Экспрессивная речь на уровне короткой фразы, появилась развернутая фраза, увеличился словарный запас, дизартрия. Начала обучаться в 1 классе коррекционной школы. Выучила буквы, учит стихи, читает по слогам, понимает написанное, считает.

Играет в игрушки, игровая деятельность наглядно-ролевая. Навыки самообслуживания в процессе формирования.

ЧМН: Глазные щели симметричны. Взгляд фиксирует, прослеживает за предметом. Движения глазных яблок не ограничены. Зрачки округлой формы, фотореакции сохранены. Лицо симметрично. Появилась попытка жевать. Язык в полости рта.

Двигательно-рефлекторная сфера: переворачивается, садится, может встать и ходить вдоль опоры, стала самостоятельно стоять не длительно, может сделать несколько шагов самостоятельно, ходит с переднеопорными ходунками. При пассивной вертикализации ходит с широкой опорной базой.

Выражен атаксический синдром. Движения дискоординированы. Тонус мышц диффузно гипотоничен. Слабость мышц спины. Сухожильные рефлексы оживлены без разницы сторон. Отмечается рекурвация коленных суставов. Выраженная соединительно-тканная недостаточность. Выраженная сеть подкожных вен по всей поверхности тела и конечностей. Эквино-варусная установка стоп. Нарушение осанки по типу С-образной сколиотической деформации грудного отдела позвоночника слева.

Тазовые функции контролирует.

ВНС – мраморность кожных покровов.

Проведено:

Метамерная медикаментозная коррекция с использованием нейрометаболических стимуляторов, полипептидных и гомеопатических препаратов

Нейротрофическая терапия зрительного анализатора (фонофорез с ретиналамином)

Магнитотерапия зрительного анализатора

Биоакустическая коррекция (БАК)

Занятия по коррекции психосенсорного и речевого развития

Массаж

ЛФК

Занятия на медицинском терапевтическом тренажере МТОМед

Брифабилити

Сеансы остеопатии

Видео ЭЭГ-мониторинг (описание на руках)

Консультирована:

Логопед - дефектолог

Офтальмолог (заключение на руках)

Эпилептолог(заключение на руках)

Педиатр (даны рекомендации).

Выписана по окончанию курса лечения.

Рекомендовано :

Наблюдение невролога . ортопеда , офтальмолога , педиатра по месту жительства

Занятия с логопедом- дефектологом

Массаж регулярно курсами 3-4 раза в год, исключая шейно-воротниковую зону

ЛФК ежедневно

Кинезотерапия

Плавание

Иппотерапия

Дельфинотерапия

Санаторно – курортное лечение

В марте – МагнеВ6 10.0 мл (1 амп) по 5 мл x 2 раза в день внутрь во время еды 30 дней

В июле Убихинон - композитум 2.0 в/м № 10 через день

Коэнзим – композитум 2.0 в/м № 10 через день

Цитофлавин по 1 т x 2 раза в день за 30 минут до еды курс 25 дней

Повторный курс лечения через 4-6 мес.

13.03.26 г.

Невролог Малахова Е.Е.

imtklin@mail.ru

