

КОГБУЗ "Слободская центральная районная больница им. академика А.Н. Бакулева"  
наименование учреждения  
Детская поликлиника  
наименование отделения

Пациент: КОСОЛАПОВА МАРЬЯНА  
МАКСИМОВНА (14.01.2021), [возраст: 2 года 10 мес.]

Адрес: Россия, Кировская обл, Слободской р-н, г. Слободской, ул. А.С.Пушкина, д.28, кв.60

**КОНТРОЛЬНАЯ ЯВКА диспансерного наблюдения (16.11.2023)**

**Полис ОМС:** 4398879785000075  
**Врач ДН:** Чертищева Екатерина Александровна - Врач-невролог (Детская поликлиника)  
**Дата взятия на учет:** 19.04.2021  
**Основной диагноз** Код МКБ  
Спастический тетрапарез вследствие гипоксико-геморрагическое поражения ЦНС (ВЖК1), псевдобульбарный синдром GMFCS 1-2 уровень G82.4  
Отсутствие контроля за функциями тазовых органов  
**Сопутствующий диагноз** Код МКБ  
Синдром Карнелии де Ланге

**Жалобы:**  
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.

**История заболевания:**

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 мекониальные. 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. Родилась и находилась в перинатальном центре на этапе выхаживания. 19.01.2021 переведена в КОДКБ для дальнейшего обследования, лечения. Диагноз Обструктивная гипертрофическая кардиомиопатия. ВПС, умеренный стеноз клапана легочной артерии Гипоплазия ствола легочной артерии ООО. Синдром Карнелии де Ланге выставлен врачом-генетиком в первый год жизни ребенка по данным фенотипа и процедуры секвенирования генома, киста гипофиза гормонально неактивная Гипоксико-геморрагическое поражение ЦНС, (ВЖК 1) Коррекция головы ортопедическим шлемом (позиционная брахицефалия тяжелой степени) Многократно проходили курсы реабилитационного лечения. Последний курс реабилитации г. Томск Шаг вперед (июнь 2023г). Отмечают улучшение двигательной активности - начала ходить при поддержке за 1 руку.

**Данные объективного осмотра:**

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, ходит возле опоры. Ходит при поддержке за 1 руку, 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

дужим человеком. Инструкции на приеме не выполняет. Активная речь - отдельные звукокомплексы, со слов мамы, говорит 2-3 лепетных слова. Функции тазовых органов не контролирует.

#### Местный статус

На представленном видео миоклонии кистей рук во время сна

#### Заключение

Спастический тетрапарез вследствие гипоксико-геморрагического поражения ЦНС (ВЖК1), псевдобульбарный синдром GMFCS 2 уровень  
Синдром Карнелии де Ланге

Грубая задержка психоречевого развития

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

#### Обследование

МРТ головного мозга 2.03.21 Эндо- супраселлярная, инкапсулированная зона измененного сигнала; без динамики в сравнении с МРТ от 28.01.2021г. Диф. диагноз может включать кисту гипофиза, последствия анте- или интранатального кровоизлияния в гипофиз. Последствия локального субэпендимального кровоизлияния справа. Признаки незрелости головного мозга.

ЭЭГ 19.02.21 Запись проведена во время бодрствования с ОГ с множеством электродных артефактов (окружность головы намного меньше самого маленького шлема для проведения ЭЭГ), регистрируются умеренно-выраженные диффузные изменения на резидуально-органическом фоне без признаков локальной патологии, пароксизмальной и эпилептической активности.

ЭЭГ мониторинг 5.07.21 - во время дневного сна, патологии не выявлено, ЭЭГ соответствует возрасту очаговых изменений и безусловных форм эпилептической активности не выявлено

ЭЭГ дневной видео мониторинг 25.01.23 - корковая ритмика соответствует возрасту основной ритм представлен альфа-предшественником частотой около 7.0 Гц

- При проведении РФС патологических изменений корковой ритмики не отмечалось

- Сон дифференцирован на стадии Физиологические паттерны представлены удовлетворительно. Наиболее представлена 2 стадия фазы медленного сна

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

#### Назначения:

Консультация гастроэнтеролога, педиатра

В плане реабилитационное лечение

Массаж общий коррегирующий, ЛФК

Занятия с дефектологом, занятия по сенсорной интеграции.

эдас 306 1 ч.л 2 раза 1 месяц, магнев6 по 2 мл 2 раза 1 месяц

Дата следующей явки: 16.02.2024

Подпись:

 Чертищева Е.А.

