



ООО Реабилитационный центр «Сакура»
454006, г. Челябинск, ул. Российская, 47
ИНН 7447241369 КПП 744701001
ОГРН 1147447008433 от 25.06.2014г.
р/с 40702810507110017410
в ПАО «ЧЕЛЯБИНСБАНК» г. Челябинск
к/с 30101810400000000711 БИК 047501711
№лиц. ЛО-74-01-004969 от 07.03.2019 г.

Выписной эпикриз.

Фатхуллин Данис Василевич. 03.12.2017г.р. 2 года.

Находился на лечении: с 04.05.2020 г. по 29.05.2020г. Курс лечения №4.

Диагноз: Генетический синдром FOXG1 (ВПРГМ: Микроцефалия. Дисгенезия мозолистого тела (по КТ 05.18г)). Синдром ДЦП с преимущественным поражением нижних конечностей. GMFCS III уровень. CFCS IV уровень. Задержка моторного и психоречевого развития. Сходящееся содружественное альтернирующее косоглазие.

Жалобы: на задержку в приобретении двигательных навыков. Ребенок не встает, не стоит, не ходит, не разговаривает, снижена мелкая моторика рук, больше слева. Потливость при засыпании. Срыгивает при перекармливании.

Голову держит хорошо. Переворачивается на бок, на живот и с живота на спину. Перевернувшись на живот присаживается из положения на боку, сидит неуверенно и непродолжительное время. Сидя играет с музыкальными игрушками, хорошо захватывает и подносит их ко рту. Ползает «по-пластунски». При пассивной вертикализации может простоять у опоры около 10 минут. Опора слабая, на стопы, без перекреста. Близких дифференцирует. Обращенную речь понимает на элементарном, бытовом уровне. Реагирует на интонации, положительными или отрицательными эмоциями. Увлекается мелодичными игрушками, погремушками. Берет в руки игрушки правой рукой, перекалывает в левую. Слушает аудио. Смотрит иллюстрированные книжки, TV. Любит купаться в ванной. Речь лепетная. Мама кормит из ложки густой пищей и пытается вводить твердую пищу. Бананы, хлеб, огурцы ест сам, смакует, жует медленно. Пьет из бутылочки, не поперхивается. Функции тазовых органов не нарушены. Контролирует частично. Аппетит хороший. Аллергия на мед и сладкое.

Анамнез жизни и заболевания: ребенок от 1 беременности. Беременность на фоне АТ к ЦМВ, ВПГ, краснухе, УПБ в 6 нед. 27 нед. Отеки в 33 нед. Роды в срок, в 40 нед, самостоятельные. Родился с весом 3050 гр. По Ангар 8/9 баллов. Выписан домой на 7 день с Дз: Агенезия мозолистого тела, синдром двигательных нарушений, синдром висцеральных нарушений.

Сроки развития: голову держит с 5 мес, переворачивается с 10 мес.

Дополнительно:

НСГ 01.18г- Частичная агенезия мозолистого тела. КСС. Высокое стояние 3-го желудка.

КТ- головного мозга 05.18г- Дисгенезия мозолистого тела.

УЗИ т/б суставов 05.18г - Т/б стабильны.

УЗИ почек и надпочечников 05.18г - Без патологии.

Видео- ЭЭГ мониторинг в течение 3 часов 16.01.2019г- Легкие диффузные изменения биоэлектрической активности головного мозга. Реакция на функциональные пробы адекватная. Пароксизмальных эпилептических состояний не зарегистрировано. Эпилептиформной активности не зарегистрировано.

Консультирован генетиком 14.09.18г- Неуточненный микроделеционный синдром. Направлен на хромосомный микроматричный анализ.

Лаборатория молекулярной патологии г Москва «ГЕНОМЕД» 07.09.19г выявлено: гетерозиготное носительство известной патогенной миссенс-мутации на длинном плече 17 хромосомы в гене FOXG1, ассоциированной с доминантной формой врожденного варианта синдром FOXG1 (OMIM#613454).

Ортопед 02.19г- ортопедической патологии не выявлено.

Офтальмолог 11.02.19г- Сходящееся альтернирующее содружественное косоглазие неаккомодационное. Гиперметропия средней степени с астигматизмом слабой степени. Поражение центрального отдела зрительного анализатора.

Эндокринолог 08.18 г- Гипотиреоз исключен.

Аллергологический анамнез: на мед и сладкое.

Наследственный анамнез: неотягощен.

Судорог не было.

Перенесенные заболевания 12.18- инфекционный гастроэнтерит.

Травмы: 13.01.20г. Ушиб мягких тканей головы.

15.01.20г. Рг черепа в 2-х проекциях без патологии.

15.01.20г Травматолог: Ушиб мягких тканей головы.

Объективный статус: Сознание ясное. Обще мозговая симптоматика -отрицательная. Менингеальных знаков нет. Телосложение правильное. Реакция на осмотр положительная. Голова по средней линии, микроцефальная. Окружность головы- 43 см. За молоточком следит. Движения глазных яблок ограничены снаружи. Сходящееся косоглазие. Зрачки D=S, реакция на свет живая.. Нистагма нет. Носогубные складки симметричные. Глотание не нарушено. Часто долго держит пищу во рту. Язык в полости рта по средней линии. Слух не нарушен. Активные движения в конечностях не ограничены. Игрушки захватывает, из руки в руку перекалывает. Пассивные движения не ограничены. Мышечная сила снижена в руках справа 4 балла, слева 4

балла и в ногах справа 3 балла, слева 3 балла. Мышечный тонус незначительно повышен, D = S. Сухожильные рефлексы оживлены, D = S. Патологические стопных знаки с 2-х сторон. Клонуса стоп нет. Тугоподвижности в суставах нет. Самостоятельно сидит. Встает на четвереньки. Ползает «по-пластунски». При пассивной вертикализации у опоры стоит 10 мин. Ходит с поддержкой за 2 руки. Опора слабая, на полные стопы. Функции тазовых органов не нарушены, контролирует частично.

За время лечения получил: гимнастика головы №4, гимнастика лица №18, гимнастика стоп №16, занятия адаптивной физ.культурой №39, занятие с логопедом №29, мануальная терапия (постизометрическая релаксация) №5, массаж обидий №17, рефлексотерапия ИРТ №10, сенсорная интеграция №5, суставная гимнастика 18, упражнения цигун для рук №14.

За время лечения отмечены следующие изменения: улучшился мышечный тонус в спине, верхних и нижних конечностях. Сидеть стал более уверенно. Начал ползать на четвереньках! За занятиях отработывалась правильная биомеханика движений. Появился навык ходить за 2 руки. Улучшился зрительный контакт и сосредоточение внимания. Стал спокойно заниматься на ЛФК.

Проведен видео ЭЭГ мониторинг:

Заключение: выраженные изменения биоэлектрической активности головного мозга в виде дезорганизации корковой ритмики, редукции альфа активности, стертости зональных различий.

Начальные стадии медленного сна дифференцированы не четко. Физиологические паттерны представлены фрагментарно, низкого индекса. Зарегистрирована эпилептиформная активность в виде отдельных комплексов пик-медленная волна, пиков в левой центральной области и центрально-вертебральной. Индекс крайне низкий. Эпилептических приступов не зафиксировано. Во время сна отмечено несколько эпизодов с открыванием глаз, поворотом на спину с попыткой сесть. На ЭЭГ-двигательные и мышечные артефакты.

Рекомендовано:

1. Медикаментозное лечение: витД3 в проф.дозировке.
2. Повторные курсы лечения в центре «САКУРА». 3 раза в год.
3. Занятия ЛФК постоянно, курсы массажа, кинезиотерапия; занятия с логопедом-дефектологом.
4. Наблюдение невролога, ортопеда
5. Педагогическая коррекция
6. Соблюдение ортопедического режима

Невролог Назарова О.А.

Главный врач Кафель С.Н.

