

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
"Медико-генетический научный центр"

Россия, Москва, ул Москворечье, д. 1
8 (499) 324-2004

Лаборатория наследственных болезней обмена веществ
8 (499) 612-96-71

Заключение

Пациент Дружкова Евгения Александровна

обследован в лаборатории наследственных болезней обмена веществ

Проведен частичный анализ гена DARS2 (лейкоэнцефалопатия с поражением ствола и высоким уровнем лактата при МР-спектроскопии). Методом прямого секвенирования проанализированы экзоны 3 и 5.

Выявлены описанные в международной базе мутации в гомозиготном состоянии: мутация, затрагивающая сайт сплайсинга C5072183 с.492-277 и мутация C5072638 с.228-20_21delTTinsC.

Рекомендуется исследовать кровь родителей и сибсов.

Заведующий лабораторией:

к.м.н. Захарова Е.Ю.

Сотрудник, выполнявший анализ:

14.10.2015



АУЗ ВО «ВОРОНЕЖСКИЙ ОБЛАСТНОЙ
КЛИНИЧЕСКИЙ КОНСУЛЬТАТИВНО-
ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР»



25 лет внимания к здоровью!

им. Ленина пл., д. 5А, Воронеж г., Воронежская область, Россия, 394018
тел. регистратуры: 2020205 e-mail: e-mail@vokdc.ru, сайт: www.vokdc.ru

Консультативный отдел для детей

Заключение невролога

ФИО консультирующего врача: Кочеткова Ольга Николаевна

Дата консультации: 22.09.2016 Время приема: 11:50:21

ФИО пациента: Дружкова Евгения Александровна

ПИН: ДЕА190207

Дата рождения: 19.02.2007

Полных лет: 9

Пол: Женский

Адрес:

Воронеж ул. 25 Января д. 72 кв. 140

Телефон: (950)-778-68-33

Вид записи: ОМС

Первичный осмотр - 06.08.2016

На фоне проведенного обследования самочувствие не изменилось

Жалобы:

на головные боли в затылочной области, тремор затылка, головы, снижение зрения, плаксивость сохраняются

Проведено обследование:

С 16.03.16. в ВОДКБ №1:

МРТ головного мозга (23.03.16.) ВОДКБ №1 - картина патологических изменений в структуре задних столбов спинного мозга

МРТ головного мозга (23.03.16.) ВОДКБ №1 - признаки лейкоэстрофии, внутренняя гидроцефалия

Общий анализ крови - гемоглобин 147 г/л, лейкоциты $8,6 \cdot 10^9$ /л, нейтрофилы %, СОЭ 6 мм/ч

Общий анализ мочи - без патологии

ЭКГ - ритм синусовый

ЭНМГ - скорость проведения в пределах нормы

ТКДГ с функциональными пробами (19.08.2016) ВОККДЦ: Кровоток по всем внутричерепным артериям магистральный, антеградный, достаточный без патологической асимметрии.

Электроэнцефалограмма (03.09.2016) ВОККДЦ: ЭЭГ признаки умеренной дисфункции

таламо-гипоталамических структур; в правых лобных отведениях периодически регистрируются пробеги быстрой ритмичной активности; эпилептиформной активности не зарегистрировано

Реоэнцефалография (12.08.2016) ВОККДЦ: Запись на фоне ЧСс 108 уд в мин.

Пульсовое кровенаполнение в каротидном и вертебральном бассейнах неустойчивое, в пределах нормальных показателей, без значимой межполушарной асимметрии.

Неустойчивость тонуса артерий распределения и сопротивления - колебания от нормотонуса до гипертенууса артерий. Венозный отток не нарушен.

позиционные пробы значимо картину РЕГ не меняют.

Реакция на гиперкапническую пробу положительная

Офтальмолог Искра Елена Викторовна (22.09.2016) ВОККДЦ: Диагноз: H52.0 Гиперметропия слабой степени. Спазм аккомодации

;

Объективный осмотр:

Педикулез (-). Чесотка (-). Грибковые поражения кожи (-).

Общее состояние удовлетворительное. Менингеальные знаки отсутствуют

ЧМН: без патологии.

Сухожильные рефлексы D=S, . Сила мышц верхних конечностей D=S, 4 балла. Сила мышц нижних конечностей D>S, слева 3 балла, справа 4 балла. Мышечный тонус дистоничен.

Нарушения координации атаксия при ходьбе. В позе Ромберга пошатывание. Пальце-носовую пробу выполняет с интенцией. Пяточно-коленную пробу выполняет неточно.

Чувствительные расстройства отсутствуют.

Гипергидроз ладоней и стоп. Симптом Лассега отрицательный. АД 90/60 мм рт ст.
Тремор рук

Окончательный диагноз:

G31.8 Дегенеративное заболевание нервной системы из группы лейкоцифалопатий. Центральные тетрапарез с преимущественным поражением нижних конечностей. Подкорково-мозжечковый синдром. Внутренняя гидроцефалия

G90.9 Расстройство вегетативной нервной системы по смешанному типу, ухудшение.

РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ЛЕЧЕНИЮ:

1. холина альфосцерат 3 мл внутримышечно ежедневно 1 раз в день в течение 10 дней; затем;
2. холина альфосцерат 400 мг внутрь по 1 капсуле 2 раза в сутки в течение 1 месяца;
3. актовегин 2 мл внутримышечно ежедневно 1 раз в день в течение 10 дней;
4. винпоцетин (таблетка 5 мг) внутрь по 2,5 мг 3 раза в сутки в течение 1 месяца;
5. через 1 месяц: ипидакрин 5 мг внутримышечно ежедневно 1 раз в день в течение 10 дней;
6. массаж шейно-воротниковой зоны, конечностей;
7. амбулаторное наблюдение невролога

Врач Кочеткова Ольга Николаевна

С результатами осмотра, диагнозом, рекомендациями ознакомлен, согласен, претензий не имею.

Уважаемые родители!

В нашем центре Вы можете получить широкий спектр лабораторных и инструментальных исследований, а также лечебных манипуляций.

В том числе, предлагаем Вам следующие услуги:

Консультация детского врача-психиатра. Оказание медицинской помощи при:

- тревоге,
- страхах,
- нарушениях сна,
- заикании,
- задержке развития
- и др. психологических проблемах у детей.



МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ
БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«РОССИЙСКАЯ
ДЕТСКАЯ
КЛИНИЧЕСКАЯ
БОЛЬНИЦА»
(ФГБУ «РДКБ» МИНЗДРАВА
РОССИИ)

АДРЕС: 117997, МОСКВА,
ЛЕНИНСКИЙ ПР., д. 117
СПРАВОЧНАЯ: (495) 936-90-09
ПРИЕМНОЕ ОТД.: (495) 936-90-45, 936-93-45
ФАКС: (495) 935-61-18
ПОЛИКЛИНИКА: (495) 936-92-30
ОБЩИЙ ОТДЕЛ: (495) 936-94-54
(по письмам)
ГЛАВНЫЙ ВРАЧ: (495) 434-11-77
E-MAIL: CLINIKA@rdkb.ru

Выписка из истории болезни №15383-с

Ребенок, Дружкова Евгения Александровна 8 лет (19.02.2008 г.р.), проживающая по адресу: город Воронеж, улица Тютчева, д.95а, кв. 131 находилась в отделении медицинской генетики с 11.10.15 по 23.10.15 года с клиническим диагнозом:

Основной: Дегенеративное заболевание нервной системы из группы лейкодистрофий (G11.8). Тетрапарез, больше нижний D<S. (G80.0) Подкорково- мозжечковый синдром (G11.8)

Сопутствующий: ОУ-гиперметропия слабая. Другие психические расстройства

Жалобы при поступлении: на нарушение походки, периодически спотыкается, падает, скованность движения, самостоятельно может пройтись 5-10 минут, нарушение глотания жидкой пищи, снижение зрения, быстрая утомляемость, снижение внимания.

Анамнез жизни: Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне повышенного тонуса матки, токсикоза в первом триместре, во втором триместре малый вес плода, нарушение кровообращения плода, раннее старение плаценты 3 степени-кальциматы, от 1-х стремительных родов (слабость родовой деятельности, стимуляция, со слов мамы: ручное пособие-выдавливание?), зеленые воды. Вес при рождении 2950, рост 49 см. По Ангар 5-6 баллов. К груди приложена на 5 сутки, выписана из роддома на 7 сутки. Плоха сосала грудь, на грудном вскармливании до 3 месяцев. С рождения частые рвоты, поперхивалась.

Формула развития: Голову берёт с 4,5 месяца, переворачивается с 4 месяцев, сидит с 9,5 месяцев, с 6,5 месяца ползает по ползункам, с 8 месяцев на четвереньках, в 8,5мес встала у опоры, с 10,5месяцев ходит с поддержкой, с 11 месяцев ходила на прямых ногах полкомнаты. Первые слова в возрасте 10 месяцев. Формировала речь с 2 лет 8 месяцев.

Анамнез заболевания: больна с 11,5 месяцев когда на протяжении 2 дней вечером у ребенка отмечались приступы плача, крика, тонического напряжения ног. После перестала самостоятельно ходить. К году так же отмечался дефицит массы тела, гипотрофия 2 степени. В 1 год и 3 месяца стала хуже ходить, появилась дистоническая установка стоп. Наблюдались у невролога по месту жительства, получала нейропротективную терапию, ЛФК, ФЭТ с незначительным положительным эффектом. В 2 года выставлен диагноз ДЦП. Нижний парапарез. В 2 года 9 месяцев закрылся родничок. С 5 лет стали отмечаться напряжения в руках, ухудшилась мелкая моторика, появился тремор. Периодически находились на лечении в ВОДКБ. Проведенные обследования: лактат 18.05.15-2,1. МРТ головного мозга от 14.05.15: МР-признаки лейкодистрофии с поражением белого вещества больших полушарий, мозолистого тела, ствола мозга, мозжечка.

Генеалогический анамнез: со слов мамы, не отягощен. Мама не отмечает в разных поколениях родственников со схожей клинической симптоматикой. Отец, мать и другие родственники до третьего поколения, со слов мамы, здоровы и не имеют хронических заболеваний.

Аллергологический анамнез: не отягощен.

Настоящая госпитализация плановая с целью проведения реабилитации и коррекционной терапии.

При поступлении: Состояние средней тяжести. Самочувствие удовлетворительное. Кожные покровы бледно-розовые, чистые. Видимые слизистые розовые, влажные. Носовое дыхание свободное. Отделяемого нет. В легких дыхание везикулярное, проводится во все отделы, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритмичные, живот мягкий, безболезненный. Печень пальпируется у края реберной дуги, безболезненная. Селезенки не пальпируется. Стул оформленный 1 раз в день. Мочевыделение свободное, безболезненное.

В неврологическом статусе: Менингеальных и общемозговых симптомов нет. ЧН: взгляд фиксирует, следит. Объем движений глазных яблок не ограничен, слабость конвергенции больше слева. Конъюнктивальный и корнеальный рефлексы сохранены. Точки выхода тройничного нерва безболезненные. Легкая асимметрия лица: глазные щели D=S, сглажена носогубная складка слева. Нистагма установочный. Язык по средней линии, фасцикуляций нет. Глоточный и небный рефлексы снижены.

В двигательной сфере - походка парапаретическо-атактическая, с периодической дистонической установкой стоп. Самостоятельно садится, встает, ходит, ходьба на цыпочках затруднена, на пятках - невозможна. Мышечный тонус гипотоничен с элементами пластики, D<S. Мышечная

сила в руках: в правой руке 4,5б, в левой 4б; в ногах: в правой ноге 4б, в левой ноге 3,5б. Сухожильные рефлексы с рук повышены, D<=S, с ног высокие с расширением рефлексогенных зон, D<=S, ахилловы высокие, D<=S. Клонусы стоп с двух сторон, более выражены слева. Патологические рефлексы - Бабинского с двух сторон. В позе Ромберга - выраженная шаткость. Пальце-носовая проба - с дисметрией и интенционным тремором, хуже слева. Так же отмечается брадикардия, диспноэ.

ВКФ: контактна, инструкции выполняет. Объем знаний и представлений ориентировочно соответствуют возрасту, отмечается брадипсихия. Обучается в общеобразовательной школе во 2 классе. Программу усваивает.

Проведенные обследования:

1. УЗИ брюшной полости + почек (13.10.2015) ПЕЧЕНЬ не увеличена. Передне-задний размер правой доли 117 мм, левой 40 мм. Контуры ровные. Структура однородная, стенки сосудов и протоков уплотнены. Эхогенность не изменена. ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА не увеличена. Головка 17 мм, тело 8 мм, хвост 16 мм. Контуры ровные. Структура умеренно неоднородная. Эхогенность не изменена. Вирсунгов проток не расширен. ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ - с перегибом в области дна. Проводит желчь. Стенки уплотнены. СЕЛЕЗЕНКА не увеличена. Структура однородная. Эхогенность обычная. Свободная жидкость в брюшной полости не выявлена. ПОЧКИ расположены обычно. Левая 79x28 (9) мм. Правая 80x28 (9) мм. Контуры - ровные. Паренхима дифференцирована сохранена. Эхогенность не изменена. Чашечно-лоханочный комплекс не расширен, стенки уплотнены.
2. Обследование в МГНЦ РАМН: сдала кровь на четкие мутации в гене DARS2 (созвониться с лабораторией по телефону: 8-499-334-20-07 или узнать результаты по мейлу: nbp-rezultat@yandex.ru).

Консультации специалистов:

1. Диетолог (12.10.15): рекомендации по питанию даны.
2. Психиатр (13.10.15): другие психические расстройства. Рекомендовано продолжить обучение по ООП на дому, прохождение ПМПК по месту жительства.
3. Офтальмолог (14.10.15): ОУ-спокойны. Оптические среды прозрачны. Глазное дно: ДЗН- розовые, монотонный, границы четкие, с височной стороны периферически умеренные дистрофические изменения. Вены умеренно полнокровны. МЗ, периферия без видимой патологии. Дх: ОУ- гиперметропия слабая. Очковая коррекция.
4. Психолог (20.10.15): Жалобы на неуверенность в себе. Девочка обучается во 2-м классе общеобразовательной школы. Испытывает трудности в обучении письму. Девочка легко вступает контакт. Поведение соответствует ситуации обследования. Настроение хорошее, эмоциональный фон ровный. Успеху радуется, неудачам огорчается. С заданиями работает целенаправленно, продуктивно. К своим ошибкам критична. Темп работы замедленный. Выраженной утомляемости не отмечено. Внимание рассеянное. Ведущая рука - правая. Выявлена легкая слабость зрительно-предметного гнозиса. Зрительно-пространственный гнозис сформирован. Объем непосредственной слухоречевой памяти достаточный. Снижен объем отсроченного воспроизведения. Легко снижена зрительно-пространственная память. Выявлена легкая слабость пространственных предташений. Речь фразовая. Номинативная функция речи сформирована достаточно. Девочка затрудняется в интерпретации предложных конструкций. Читает, понимает и запоминает прочитанное. Письмо с макрографией, нарушениями моторного характера, единичными персеверациями. Девочка успешно справляется с интерпретацией сюжетных картин, выполнением арифметических операций. Таким образом, выявлены легкая слабость произвольного внимания, слухоречевой и зрительно-пространственной памяти, зрительно-предметного гнозиса. Рекомендации: Обучение по программе общеобразовательной школы со снижающими требованиями к темпу деятельности и графическим характеристикам письма; занятия с психологом по м/ж (развитие зрительного гнозиса, произвольного внимания и планирования познавательной деятельности, слухоречевой и зрительной памяти, пространственных представлений).

Проведенное лечение:

1. Цитофлавин 5,0мл на 100 мл физ р-ра с 13.10.15 по 23.10.15
2. Комбилипен 2,0мл x 1 раз в 3 дня с 13.10.15 по 23.10.15
3. Фенибут (0,25) 1/4 таб. x 3 раза в день с 12.10.15 по 23.10.15
4. Вит Е (200мг) втирать в живот с 12.10.15 по 23.10.15

На фоне проводимой терапии отмечается положительная динамика в виде улучшения общего самочувствия, увеличения объема активных движений, улучшения мышечной силы и мышечного тонуса, тремор стал менее выраженный.

Рекомендовано:

Вес= 20 кг

1. Наблюдение невролога, окулиста, психолога по месту жительства
2. МСЭК для решения вопроса о продлении инвалидности по месту жительства
3. Назначения специалистов (см. раздел консультации специалистов).
4. Мед.отвод от вакцинации на 1 год (реакция Манту разрешена).
5. Левокарнитен 30% 2,0 мл х 3 раза в день (утро, обед, вечер) – 2 месяца (курсами х 3 раза в год)
6. Пиридоксин + Тиамин + Цианокобаламин 1/2т х 3 раза в день (утро, обед, вечер) – 2 месяца.
7. Гопантеповая кислота (0,25) 1/2т х 2 раза в день (утро, обед) – 2 месяца.
8. Пентоксифиллин (0,1) 1/4т х 3 раза в день (утро, вечер) – 2 месяца (после еды).
9. Курсами ЛФК (гимнастика, массаж общий), ФЭТ по месту жительства до 3-4 раз в год.

Февраль 2016г:

1. Холина альфосцерат 2,0 мл х 1 раз в день в/м через день №10.
2. Магния лактат + Пиридоксина гидрохлорид 1/2т х 2 раза в сутки (утро, вечер) – 1 месяц

Май 2016г

1. Гамма аминобутирилсукцимвая кислота 1/4т х 3 р/д (утро, обед, вечер) – 1,5 месяца, далее с постепенной отменой: 1/4т х 3 раза в день (утро, вечер) – 1 неделя, 1/8т х 2 раза в день (утро, вечер) – 1 неделя, 1/8т на ночь – 1 неделя с полной отменой.
2. Циннаризин (0,025) 1/2т х 2р/д (утро, вечер) – 2 месяца.

Август 2015г:

1. Этилметилгидроксипиридина сукцинат 25 мг в/м через день № 10.
2. Инозин + Никотинамид + Рибофлавин + Ибупрофен + Аскорбиновая кислота 1/2т х 3 раза (утро, обед, вечер) – 2 месяца.

При сопоставлении клинико-анамнестических данных, данных МРТ головного мозга больше данных о наличии у ребенка заболевания: лейкоэнцефалопатии с преимущественным поражением полушарий головного мозга, ствола мозга, мозжечка и спинного мозга и повышенным лактатом по МР спектроскопии-анализ в работе.

Консультация медицинских документов после получения результатов генетических исследований.

Контактов с инфекционными больными в отделении не было

Зам. главного врача

Зав.отделением:

Михайлова С.В.

Лечащий врач

Казаков В.Ю.

Тел 936-92-20, 936-91-46.

по КЭР

ГБУ «ВДКБ» Минздрава России

Варсова В.В.