КОНСИЛИУМ
в составе
Главного внештатного детского специалиста - невролога
Министерства здравоохранения Алтайского края Д.В. Паршин
Заместитель главного врача по детству КГБУЗ «Городская поликлиника №14»
Червякова Н.Н.
Врач-невролог КГБУЗ «Городская поликлиника №14» Чеботаева Е.Н.

Осмотр проведен на базе КГБУЗ «Городская поликлиника №14»
В присутствии законных представителей ребенка
(мама - Ларинова Е.Ю., папа – Ларионов С.В.)

Ребенок: Ларионова Таисия Сергеевна 22.03.20.

Жалобы на выраженное ограничение движений, утрату моторных навыков.
Анамнез жизни и заболевания.

От 3 беременности на фоне ОРВИ в первом триместре, ХФПН, хроническая в/у гипоксия плода, миопия, интерстициальная миома матки. Роды 2е , естественным путем, зеленые околоплодные воды. Мр 4115, длина 56 см. Апгар 7-8 бб. Из род дома домой на 3 сутки.

После рождения, со слов мамы, незначительно подвисала правая ручка. В возрасте 3 нед обратили внимание на то, что у ребенка «висит голова». Обратились к неврологу, госпитализирована в неврологическое отделение КГБУЗ «ДГКБ №7, г. Барнаул». Где получала лечение с 22.03.20 по 16.04.20

Д-з: Внебольничная правосторонняя нижнедолевая пневмония, неуточненной этиологии, средней степени, ДН 0 ст.

Инфекция мочевыводящих путей.

Синдром вялого ребенка, диагностический период. Сгибательные контрактуры коленных и локтевых суставов. Исключить СМА.

Проведено молекулярно-генетическое исследование 12.05.20: Делеция экзона 7 гена SMN1 в гомозиготном состоянии.

Со слов мамы по личной инициативе сдан анализ на копии гена SMN2

Объективно: ребенок правильного телосложения, удовлетворительного питания. Мт 5400 гр. Длина 63 см. Плач слабый. Голова округлой формы, О гол 39 см БР 2х2 см. не напряжен. Глазные щели D=S. Движения глаз в полном объеме. Лицевые складки симметричные, гипомимия. Язык по средней линии. Глотает самостоятельно.
Исследование чувствительной сферы затруднено.
Движения пассивные: ограничение разгибания и супинации предплечий, грубее слева. Ограничение разгибания коленных суставов. Движения активные: голову не держит, движения в кисти в минимальном объеме, движения в пальцах стоп в минимальном объеме (практически отсутствуют). Мышечный тонус: равномерная атония по тетратипу.
Сухожильные, периостальные рефлексы: арефлексия по тетратипу. Патологических стопных знаков нет.

Заключение:

Учитывая раннее начало заболевания(до 1 мес), выраженные двигательные нарушения (адинамия, атония, арефлексия, контрактуры), результаты молекулярно-генетического исследования, можно говорить о ДИАГНОЗЕ: Спинальная мышечная атрофия, тип Ia, вялый тетрапарез. Нарушение функции движения V степени. Сгибательно-пронационная контрактура предплечий, сгибательная контрактура коленных суставов.

Рекомендовано:
- наблюдение неврологом по месту жительства
- наблюдение ортопедом по месту жительства
- консультация врача-генетика
- направить на МСЭ
- консультация специалиста по паллиативной помощи с решением вопроса о респираторной поддержке
- ЛФК – движения в конечностях в физиологическом объеме
- постуральный дренаж
- левокарнитин 30% 3 кап х 3 раза в день 1 мес.

27.05.2020г.

Главный внештатный детский специалиста - невролога Министерства здравоохранения Алтайского края Д.В. Паршин

Заместитель главного врача по детству КГБУЗ «Городская поликлиника №14» Н.Н. Червякова

Врач-невролог КГБУЗ «Городская поликлиника №14» Е.Н. Чеботаева