

Государственное Бюджетное Учреждение Здравоохранения
Калужской области
«Калужская областная клиническая
детская больница»
(ГБУЗ КО «КОКДБ»)

Педиатрическое отделение № 1

Тел. 72-64-51

Россия, 248007, г. Калуга, ул. Вишневого, 1
Тел/факс (4842) 59-10-16
E-mail: dob@kaluga.ru

Выписка из истории болезни №2040

Ф.И.О. Пронин Илья Евгеньевич. Возраст 10 лет (02.04.2011 г.р.).

Адрес: Мещовский р-он, жд ст. Кудринская, д. 12, кв. 1 (прож. г. Калуга, д. Плетеневка, ул. Садовая, д. 36А).

Поступил (а) 15.04.2021г. 9.52ч Выписан (а) 15.04.2021г. 15.00ч

Диагноз основной: G 12.1 Спинальная мышечная атрофия 2 тип, прогрессирующие двигательные нарушения умеренной степени.

Сопутствующий: Двусторонний вывих головок бедренных костей. Правосторонний грудопоясничный сколиоз 2 ст. Сгибательные контрактуры коленных, тазобедренных суставов. Ульнарные девиации кистей. Сгибательно-пронационные установки предплечий. Эквинусно-вальгусные установки стоп.

Цель поступления: лечение.

Краткий анамнез: Акушерский анамнез известен: ребенок от 1 беременности, протекала без особенностей, роды 1, в сроке 40 нед., путем кесарева сечения, масса 3650 гр, рост 53 см, закричал сразу, оценка по Апгар 8/9 баллов. Из род. дома выписаны домой на 7 сутки.

Проф. прививки: по индивидуальному плану. ЧМТ, судороги отрицают. Наследственность неотягощена. Перенесенные заболевания: ОРВИ, ветряная оспа. Аллергоанамнез на медикаменты отягощен: на сиропы от кашля.

Раннее развитие: голову держит с 2 мес., сидит с 6 мес., ползает с 11 мес., у опоры не вставал, ходить не начинал, фразовая речь с 1,5 лет.

Анамнез заболевания: После 6 мес. ребенок развивался с моторной задержкой, в 9 мес. пройден курс фармакорексфлексотерапии и массажа, с незначительной положительной динамикой. Ходить самостоятельно не начал. В 1г2мес. установлен диагноз- спинальная мышечная атрофия, подтвержденный ДНК- диагностикой (выявлена делеция 7-8 экзонов в гене SMN 1 в гомозиготном состоянии, анализ числа копий гена SMN2 -3 копии). Оформлена инвалидность.

Ребенок наблюдается неврологом, ортопедом по месту жительства, регулярно проходит обследование и лечение в психоневрологическом отделении НИКИ педиатрии им. Вельтищева г. Москвы, последняя госпитализация в мае 2019г. с диагнозом: Спинальная мышечная атрофия 2 типа. Двусторонний вывих головок бедренных костей. Правосторонний грудопоясничный сколиоз 2 ст. Сгибательные контрактуры коленных суставов. Сгибательные контрактуры тазобедренных суставов. Ульнарные девиации кистей. Сгибательно-пронационные установки предплечий. Эквинусно-вальгусные установки стоп. Нарушение самостоятельной вертикализации.

09.06.2020г. ребенок был госпитализирован в 1 ПО КОКДБ, 10.06.2020г. интратекально введена 1я доза препарата Спинраза 12 мг (5 мл), процедуру ребенок перенес удовлетворительно.

23.06.2020г. в условиях психоневрологического отделения ДГБ г. Калуги введена 2я доза препарата Спинраза, процедуру ребенок перенес удовлетворительно.

07.07.2020г. в условиях ПО №1 КОКДБ интратекально введена 3-я доза, 12.08.2020г. - 4я доза, 17.12.2020г- 5-я доза препарата Спинраза 12 мг (5 мл), процедуру ребенок перенес удовлетворительно.

В настоящее время поступает введения очередной шестой дозы препарата Нусинерсен (Спинраза) по жизненным показаниям.

Жалобы при поступлении на слабость в конечностях, утрату моторных навыков.

Состояние ребенка тяжелое по основному заболеванию. Самочувствие не страдает. Сон спокойный. Аппетит сохранен, рвоты нет. Цвет кожных покровов бледно-розовый, геморрагических и аллергических высыпаний нет. Влажность кожных покровов обычная. Носовое дыхание свободное. Слизистые зева не гиперемированы. Иктеричности склер не отмечается. Периферические

лимфатические не увеличены, эластичные. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена равномерно. Вес около 40 кг. Рост около 138 см.

Одышки нет. При аускультации легких дыхание везикулярное, проводится во все отделы, хрипов нет. Пульс на обеих лучевых артериях симметричный, ритмичный, хорошего наполнения и напряжения. При аускультации сердечные тоны громкие, ритм сердца правильный. Живот мягкий, доступен пальпации, безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Стул, со слов мамы, оформленный, ежедневный. Мочеиспускание свободное, безболезненное.

В неврологическом статусе: Сознание ясное. Голова округлой формы. Интеллект по возрасту. Со стороны ЧМН: Iп- Обоняние- ориентировочно не нарушено. IIп- Зрение: ориентировочно не снижено. III, IV, VIп.- движения глазных яблок в полном объеме, глазодвигательных расстройств нет, Конвергенция сохранена. Зрачки D=S, фотореакция живая. Vп.- точки выхода тройничного нерва безболезненные. Корнеальный и конъюнктивальный рефлекс вызываются, D=S, выражены умеренно. VIIп.- глазные щели D=S, лицо симметричное, мимика симметричная. VIIIп- слух не снижен, нистагма нет. IXп- Повороты головы в полном объеме. Поднимание плеч не затруднено. X, XI, XIIпп- Язык по средней линии, фасцикуляции. Глотание, жевание, фонация не нарушены. Мягкое небо подвижно. Uvula по средней линии.

Рефлекторно-двигательная сфера: Голову в вертикальном положении удерживает хорошо. Лежа на спине голову не поднимает, поворачивается на правый и левый бок, лежа на животе, может поднять голову с помощью рук и удерживать ее, руки выше горизонтального уровня не поднимает, самостоятельно из положения лежа не садится, сидит самостоятельно устойчиво без опоры, если посадить, с кифосколиозом, на четвереньках не стоит, ползает на ягодицах, стоит только в вертикализаторе, самостоятельно не стоит, не ходит.

Мышечный тонус в конечностях диффузно снижен, преимущественно в нижних конечностях.

Мышечная сила в верхних конечностях в проксимальных отделах снижена до 2,0 баллов, в дистальных до 3,0 балла, в нижних конечностях до 1,0-2,0 баллов.

Осанка ослаблена. Правосторонний грудопоясничный сколиоз. Контрактуры тазобедренных, коленных суставов, формирующиеся контрактуры в голеностопных суставах. Ульнарные девиации кистей. Сгибательно-пронационная установка предплечий. Эквино-вальгусная установка стоп.

Сухожильные рефлексы с верхних конечностей и нижних конечностях - abs. Брюшные рефлексы отсутствуют. Грубых нарушений чувствительности не выявлено. Координаторных расстройств нет.

Патологических и менингеальных знаков нет. Тазовые функции контролирует.

Данные проведенного обследования:

Ликвор от 15.04.2020 (с примесью путевой крови): цитоз-41/3 или 13,6 кл в 1 мкл, 16 кл-лимфоциты, 25 кл-нейтрофил, белок- 0,49 г/л, реакция Панди, Ноне-Аппельта- сл. положительные, глюкоза- 4,25 ммоль/л, хлориды- 114 ммоль/л, эритро-70-80 в п/зр. неизменен.

Лечение: 15.04.2020г. интратекально введен препарат Спинраза 12 мг (5 мл), процедуру ребенок перенес удовлетворительно.

Состояние при выписке: стабильное. Вес около 40 кг.

Рекомендации:

- 1) Наблюдение участкового педиатра по месту жительства.
- 2) Режим по возрасту.
- 3) Диета (стол по возрасту с ограничением легкоусваиваемых углеводов, жиров).
- 4) Вакцинация преимущественно инактивированными и рекомбинантными вакцинами по индивидуальному графику.
- 5) Госпитализация в 1 ПО КОКДБ в августе 2021г. для проведения очередной инъекции препарата «Спинраза» (для госпитализации необходимо иметь- направление на госпитализацию, справку о прививках, справку о контактах, выписку о развитии ребенка и перенесенных заболеваниях, кал на яглистов, соскоб на энтеробиоз, общий анализ крови, общий анализ мочи, мазок из носа, зева на covid- 19, для мамы- сведения флюорографии, кал на диз. группу, мазок из носа, зева на covid- 19).

Карантина в отделении нет. По уходу находилась мама ребенка, без л/нетруд-ти.

Зав. отделением: Дорофеева Л.Л.

Лечащий врач - невролог: Козлова О.В.



Министерство здравоохранения Российской Федерации

Государственное Бюджетное Учреждение Здравоохранения
Калужской области
«Калужская областная клиническая
детская больница»
(ГБУЗ КО «КОКДБ»)

Педиатрическое отделение № 1

Тел. 72-63-13

Россия, 248007, г. Калуга, ул. Вишневого, 1

Тел/факс (4842) 59-10-16

E-mail: dob@kaluga.ru

Выписка из истории болезни №7799

Ф.И.О. Проинн Илья Евгеньевич. Возраст 10 лет (02.04.2011 г.р.).

Адрес: Мещовский р-он, жд ст. Кудринская, д. 12, кв. 1 (прож. г. Калуга, д. Плетеневка, ул. Садовая, д. 36А).

Поступил (а) 17.12.2021г. 10.14ч Выписан (а) 17.12.2021г. 17.00ч

Диагноз основной: G 12.1 Спинальная мышечная атрофия 2 тип.

Сопутствующий: Двусторонний вывих головок бедренных костей. Правосторонний грудопоясничный сколиоз 2 ст. Сгибательные контрактуры коленных, тазобедренных суставов. Ульнарные девиации кистей. Сгибательно-пронационные установки предплечий. Эквинусно-вальгусные установки стоп.

Цель поступления: лечение.

Краткий анамнез: Акушерский анамнез известен: ребенок от 1 беременности, протекала без особенностей, роды 1, в сроке 40 нед., путем кесарева сечения, масса 3650 гр, рост 53 см, закричал сразу, оценка по Апгар 8/9 баллов. Из род. дома выписаны домой на 7 сутки.

Проф. прививки: по индивидуальному плану. ЧМТ, судороги отрицают. Наследственность не отягощена. Перенесенные заболевания: ОРВИ, ветряная оспа. Аллергоанамнез на медикаменты отягощен: на сиропы от кашля.

Раннее развитие: голову держит с 2 мес., сидит с 6 мес., ползает с 11 мес., у опоры не вставал, ходить не начинал, фразовая речь с 1,5 лет.

Анамнез заболевания: После 6 мес. ребенок развивался с моторной задержкой, в 9 мес. пройден курс фармакорексфлексотерапии и массажа, с незначительной положительной динамикой. Ходить самостоятельно не начал. В 1г2мес. установлен диагноз- спинальная мышечная атрофия, подтвержденный ДНК- диагностикой (выявлена делеция 7-8 экзонов в гене SMN 1 в гомозиготном состоянии, анализ числа копий гена SMN2 -3 копии). Оформлена инвалидность.

Ребенок наблюдается неврологом, ортопедом по месту жительства, регулярно проходит обследование и лечение в психоневрологическом отделении НИКИ педиатрии им. Вельтищева г. Москвы, последняя госпитализация в мае 2019г. с диагнозом: Спинальная мышечная атрофия 2 типа. Двусторонний вывих головок бедренных костей. Правосторонний грудопоясничный сколиоз 2 ст. Сгибательные контрактуры коленных суставов. Сгибательные контрактуры тазобедренных суставов. Ульнарные девиации кистей. Сгибательно-пронационные установки предплечий. Эквинусно-вальгусные установки стоп. Нарушение самостоятельной вертикализации.

09.06.2020г. ребенок был госпитализирован в 1 ПО КОКДБ, 10.06.2020г. интратекально введена 1я доза препарата Спинраза 12 мг (5 мл), процедуру ребенок перенес удовлетворительно.

23.06.2020г. в условиях психоневрологического отделения ДГБ г. Калуги введена 2я доза препарата Спинраза, процедуру ребенок перенес удовлетворительно.

07.07.2020г. в условиях ПО №1 КОКДБ интратекально введена 3-я доза, 12.08.2020г. - 4я доза, 17.12.2020г- 5-я доза, 15.04.2021- 6-я доза, 16.08.2021г. - 7-я доза препарата Спинраза 12 мг (5 мл), процедуру ребенок перенес удовлетворительно. На фоне патогенетической терапии у ребенка нарасла сила в аксиальной мускулатуре, стал активнее выполнять упражнения, дольше по времени находится в положении сидя.

В настоящее время поступает для введения очередной восьмой дозы препарата Нусинерсен (Спинраза) по жизненным показаниям.

Жалобы при поступлении на слабость в конечностях, утрату моторных навыков.

Состояние ребенка тяжелое по основному заболеванию. Самочувствие не страдает. Сон спокойный. Appetit сохранен, рвоты нет. Цвет кожных покровов бледно-розовый, геморрагических и аллергических высыпаний нет. Влажность кожных покровов обычная. Носовое дыхание свободное.

Слизистые зева не гиперемированы. Иктеричности склер не отмечается. Периферические лимфатические не увеличены, эластичные. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена равномерно. Вес около 41 кг. Рост 132 см.

Одышки нет. При аускультации легких дыхание везикулярное, проводится во все отделы, хрипов нет. Пульс на обеих лучевых артериях симметричный, ритмичный, хорошего наполнения и напряжения. При аускультации сердечные тоны громкие, ритм сердца правильный. Живот мягкий, доступен пальпации, безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Стул, со слов мамы, оформленный, ежедневный. Мочеиспускание свободное, безболезненное.

В неврологическом статусе: Сознание ясное. Голова округлой формы. Интеллект по возрасту. Со стороны ЧМН: Iп- Обоняние- ориентировочно не нарушено. IIп- Зрение: ориентировочно не снижено. III, IV, VIп.- движения глазных яблок в полном объеме, глазодвигательных расстройств нет, Конвергенция сохранена. Зрачки D=S, фотореакция живая. Vп.- точки выхода тройничного нерва безболезненные. Корнеальный и конъюнктивальный рефлекс вызываются, D=S, выражены умеренно. VIIп.- глазные щели D=S, лицо симметричное, мимика симметричная. VIIIп- слух не снижен, нистагма нет. IXп- Повороты головы в полном объеме. Поднимание плеч не затруднено. X, XI, XIIпп- Язык по средней линии, фасцикуляции. Глотание, жевание, фонация не нарушены. Мягкое небо подвижно. Uvula по средней линии.

Рефлекторно-двигательная сфера: Голову в вертикальном положении удерживает хорошо. Лежа на спине голову не поднимает, поворачивается на правый и левый бок, лежа на животе, может поднять голову с помощью рук и удерживать ее, руки выше горизонтального уровня не поднимает, самостоятельно из положения лежа не садится, сидит самостоятельно устойчиво без опоры, если посадить, с кифосколиозом, на четвереньках не стоит, ползает на ягодицах, стоит только в вертикализаторе, самостоятельно не стоит, не ходит.

Мышечный тонус в конечностях диффузно снижен, преимущественно в нижних конечностях.

Мышечная сила в верхних конечностях в проксимальных отделах снижена до 2,0 баллов, в дистальных до 3,0 балла, в нижних конечностях до 1,0-2,0 баллов.

Осанка ослаблена. Правосторонний грудопоясничный сколиоз. Контрактуры тазобедренных, коленных суставов, формирующиеся контрактуры в голеностопных суставах. Ульнарные девиации кистей. Сгибательно-пронационная установка предплечий. Эквино-вальгусная установка стоп.

Сухожильные рефлексы с верхних конечностей и нижних конечностях - abs. Брюшные рефлексы отсутствуют. Грубых нарушений чувствительности не выявлено. Координаторных расстройств нет.

Патологических и менингеальных знаков нет. Тазовые функции контролирует.

Лечение: 17.12.2020г. под общим обезболиванием (севоран) интратекально введен препарат Спинраза 12 мг (5 мл), процедуру ребенок перенес удовлетворительно.

Состояние при выписке: стабильное. Вес около 41 кг.

Рекомендации:

- 1) Наблюдение участкового педиатра по месту жительства.
- 2) Режим по возрасту.
- 3) Диета (стол по возрасту с ограничением легкоусваиваемых углеводов, жиров).
- 4) Вакцинация преимущественно инактивированными и рекомбинантными вакцинами по индивидуальному графику.
- 5) Госпитализация в 1 ПО КОКДБ в апреле 2022г. для проведения очередной инъекции препарата «Спинраза» (для госпитализации необходимо иметь- направление на госпитализацию, справку о прививках, справку о контактах, выписку о развитии ребенка и перенесенных заболеваниях, кал на яглистов, соскоб на энтеробиоз, общий анализ крови, общий анализ мочи, мазок из носа, зева на covid- 19).

Карантина в отделении нет.

И.о. зав. отделением, лечащий врач - невролог: Козлова О.В.

