

УКРАЇНА
Міністерство охорони здоров'я України
Управління охорони здоров'я
Харківської обласної державної адміністрації
КОМУНАЛЬНЕ НЕКОМЕРЦІЙНЕ ПІДПРИЄМСТВО
МІЖБЛАСТИЙ СПЕЦІАЛІЗОВАНИЙ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНИЙ ЦЕНТР –
**«ХАРКІВСЬКИЙ МІЖБЛАСТИЙ СПЕЦІАЛІЗОВАНИЙ
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНИЙ ЦЕНТР РІДКІСНИХ (ОРФАННИХ) ЗАХВОРЮВАНЬ»**
ЦЕНТР РІДКІСНИХ (ОРФАННИХ) ЗАХВОРЮВАНЬ
№30412572 61022, м. Харків, пр. Незалежності, 13, тел. 705-16-74
Адреса: 61022, м. Харків, пр. Незалежності, 13;
тел. (057) 705-16-74, e-mail: mgc@ukr.net

E-mail:mgc@ukr.net

№

Уважаемый коллега.
Выписка из генетической карты.

ФИО: Михайлишин Владислав Николаевич.

Дата рождения: 27.02.2017 года рождения.

Адрес: г.Ивано-Франковск, ул.Стуса 17, кв.106

Телефон: 095-923-84-54

Эл.почта: lesamihajlisin@gmail.com

Жалобы: на задержку речевого развития (произносит отдельные слоги), задержку моторного развития (стоит с опорой, ходит при поддержке, на носочках, нарушение моторики, наличие спастического пареза, эпизиндром (ремиссия 2,5года), расходящееся косоглазие, инструкции выполняет избирательно, отсутствуют навыки самообслуживания, аутоагрессия (если злится бьет себя по голове и подбородку), необычный запах от мочи.

Анамнез жизни: ребёнок от 1 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, получала гормонотерпию. Находилась на стационарном лечении. Роды 1, в сроке гестации 41 неделя, путём операции Кесарево сечение (дистресс плода, неправильное вставление головки в таз). При рождении вес 3560г, рост 53см, с оценкой по шкале Апарг 1-4 балла. После рождения проводились реанимационные мероприятия, находился на ИВЛ. В период новорожденности отмечалась физиологическая желтуха, трепор подбородка и ручек во время плача, запоры.

На грудном вскармливании находился до 3 месяцев.

Этапы моторного развития: голову держит с 5 месяцев, сидит с 2 лет, в настоящее время ходит с поддержкой.

Речевое развитие: с 3 месяцев появились звуки.

Не вакцинирован.

Аллергическая реакция на цитрусовые.

Анамнез заболевания: в 7 месяцев появились судороги, получал депакин (количество судорог уменшилось), в дальнейшем добавили кеппру (ещё меньше стало судорог), так же получал фенобарбитал, зум, рыбий жир.

Обследован в Израиле, проведено МРТ головного мозга (11.03.2018год), заключение: обширная кистозная энцефаломаляция головного мозга. Кистозная энцефаломаляция по болем ограниченному периметру медиально справа от серповидного отростка. Сопутствующие изменения соответствуют дегенерации Валлера, особенно слева. Дифференциальный диагноз включает нарушение в перинатальный период. Асимметрия черепа, рекомендуется обследование швов.

К лечению добавлен сабрил (количество судорог увеличилось – препарат отменён).

Далее во Львовской областной больнице проведен курс лечения синактеном-депо (судороги прошли полностью).

С 24.12.2018г. по 04.01.2019г. – курс интенсивной нейрофизиологической реабилитации в г.Трускавец с диагнозом: G80.0 ДЦП. Спастическая тетраплегия преимущественно справа, в стадии отсутствия передвижения, в фазе лежания с контролем головы. Микроцефалия. Судорожный синдром.

В настоящее время получает депакин, кеппра.

Клинико-генеалогический анализ: родословная отягощена по мультифакториальной патологии (онкология, карот акта, мочекаменная болезнь, инфаркт, рассеянный склероз).

Результаты проведенных исследований (30.09.2020год):

-ПЦР – обнаружен ВЭБ; не выявлен ВПГ 6 типа и ЦМВ.

-Иммунологическое исследование, заключение: снижение клеточного звена иммунитета за счет субпопуляций Т-лимфоцитов: CD4 клеток с хелперной активностью и CD8 - клеток с киллерно-супрессорной активностью. При подборе препаратов *in vitro* стимулирующее действие имели циклоферон, иммуноглобулин, лиастен. В гуморальной цепи иммунитета повышение титров иммуноглобулинов класса М свидетельствуют о наличии острого воспалительного процесса в организме. Повышение лимфоцитотоксических аутоантител говорит о наличии аутоиммунного компонента. При подборе сорбентов *in vitro* связывающей активностью обладал реосорбилилакт. Снижение комплементарной активности сыворотки свидетельствует об ослаблении антиинфекционной резистентности организма.

-Казеин молока, IgE – 0,03МЕ/мл (норма менее 0,35МЕ/мл).

-Антитела IgA к глиадину – 1,77Ед/мл (норма до 12,5Ед/мл).

-Антитела IgG к глиадину - 4,33Ед/мл (норма до 12,5Ед/мл).

-Лактазная непереносимость - 13910С/С (гомозиготная форма).

-Нейротрансмиттеры в крови

Дофамин – 0,82нмоль/л (норма 0,11-0,888нмоль/л).

Норадреналин – 3,76нмоль/л (норма 0-7,7нмоль/л).

Серотонин – 1,43мкмоль/л (норма 0,28-1,62мкмоль/л).

-Биохимический анализ крови - ↑глюкоза – 5,63ммоль/л (норма 3,3-5,6ммоль/л), холестерин, триглицериды, общий, прямой и непрямой билирубин, ЛДГ, альфа-амилаза, мочевая кислота, мочевина, щелочная фосфатаза, креатинин, АЛТ, АСТ в пределах референтных значений.

-Лактат – 1,27ммоль/л (норма 0,56-1,67ммоль/л).

-Микроэлементы – ↓кальций – 2,38ммоль/л (норма 2,5-3,0ммоль/л), фосфор, магний, натрий, цинк, калий, медь, хлориды, марганец, селен, йод и железо в пределах референтных значений.

-Витамины в крови:

B1 – 39,35нмоль/л (норма 23-64нмоль/л).

↑B2 – 135,58нмоль/л (норма 81-127нмоль/л).

B3 – 5,64мкмоль/л (норма 2,8-6,51мкмоль/л).

B6 – 25,54ммоль/л (норма 14,6-54,3ммоль/л).

B9 – 78,03ммоль/л (норма 52-84ммоль/л).

B5 – 5,04мкмоль/л (норма 3,4-9,27мкмоль/л).

B12 – 0,191нмоль/л (норма 0,120-0,303нмоль/л).

↓25-ОН-витамин Д – 59,43нмоль/л (норма более 75нмоль/л).

C – 24,98нмоль/л (норма 8,0-31,5нмоль/л).

↑E – 49,56мкмоль/л (норма 24,0-30,0мкмоль/л).

A – 0,4ммоль/л (норма 0,300-0,410ммоль/л).

-УЗИ внутренних органов, заключение: Гепатомегалия. Реактивные изменения паренхимы печени. Деформация жёлчного пузыря, признаки ДЖВП.

УЗИ почек, заключение: Щелевидные лоханки.

Ребенок консультирован заведующей кафедрой медицинской генетики ХНМУ, д.мед.н., профессором Гречаниной Ю.Б.

На основании жалоб, анамнестических данных, особенностей фенотипа, клинико-генеалогического анализа, а также результатов дополнительных методов исследования, установлен диагноз: G80.0 ДЦП. Спастическая тетраплегия преимущественно справа, в стадии отсутствия передвижения, в фазе лежания с контролем головы. Микроцефалия. Судорожный синдром. Врождённая непереносимость лактозы. Недостаточность кальция и витамина D. Хроническое вирусоносительство ВЭБ.

Рекомендовано:

-выслать объем головки и фотографии ребенка в разное время.

-сделать кариотип (исследование хромосом) во Львовском генетическом центре.

-доделать копограмму, дисбактериоз.

результаты: две недели пересдать сахар крови (на ночь не давать ничего сладкого)
анти эпигастрит: шикша, готукола, синюха.

- в питании нельзя: сыр, сало, фастфуд, бульон, красную рыбу. Творог, говядину, гречку, кисломолочку ограничивать.
- вся молочная продукция должна быть либо безлактозной либо с ферментом - лактазиком/мамалаком (в том числе и препараты).
- сладкое ограничить, перейти с сахара на стевию.
- за полчаса до еды и между приемами пищи пить теплую минеральную щелочную воду без газа.
- B2, Е, омегу, рыбий жир в виде препаратов не давать.
- витамин D по 1000 МЕ в день, курс приёма 1 месяц.
- PQQ с убихинолом (10мг) по ½ капс. 1 раз в день, курс приёма 1 месяц.
- янтарин детский по ½ табл. 1 раз в день, курс приёма 1 месяц.
- хелатный кальций по ½ капс. 1 раз в день, курс приёма 1 месяц.
- карнитин по ½ капс. 1 раз в день, курс приёма 1 месяц.
- фосфоглив по ½ капс. 1 раз в день, курс приёма 1 месяц.

Все препараты вводить по одному в день, на препараты предварительно выслать ссылки или скриншоты, все сторонние препараты согласовывать заранее.

Отчет раз в неделю.

Сделайте динамическую табличку первых измененных показателей и после лечения.

«16» октября 2020 г.

Заведующая кафедрой
медицинской генетики ХНМУ,
д.мед.н., профессор



Ю.Б. Гречанина