

Пациент: МОРОЗОВА УЛЬЯНА ДЕНИСОВНА

Дата рождения: 25.10.2023 (0 лет)

Адрес проживания: Г. ВЛАДИМИР, ФАТЬЯНОВА УЛ, д. 18а, кв. 31
г. Владимира"

Дата и время посещения: 02.08.2024 10:45

МО: ГБУЗ ВО "ДГП № 1 г.Владимира"

Профиль: неврологии

Осмотр невролог

Жалобы: задержка развития, не фиксирует взгляд, косоглазие, приступы с поворотом головы влево и напряжением левой руки.

МРТ гол.мозга от 09.11.23г- Признаки сочетанной аномалии развития головного мозга: частичная агенезия мозолистого тела, понтоцеребеллярной дисплазии. Внутренняя гидроцефалия.

Конс.генетика 04.12.23г ФГБУ "НМИЦ АГП им.В.И.Кулакова" МР.Заключение: Найдена вероятная причина впр гол.мозга-гетерозиготный патогенный вариант в гене TUBA1A.

НСГ от 21.03.24- признаки гидроцефалии, гипоплазия мозжечка, ствола, моста, гипогенезия мозолистого тела без отриц.динамики.

29.05.24 ЭФИ глаз(ЗВП) проведена в ГБУЗ №НМИЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ.Заключение: данных за грубые органические изменения проводящих путей зрительного анализатора. Острота зрения поВП бинакулярно ориентировочно на уровне светоощущения.

ЭЭГ от 06.04.24г-выявлена эпилептиформная активность в левой затылочно-височной области и правой теменной области. Зафиксирован эпилептический приступ с эпилептическим паттерном расцененный как приступ тонический с фокальным началом.

Конс.эпилептолога "Института Детской и Взрослой Неврологии и Эпилепсии им.СВ.Луки 27.04.24 ДЗ: Симптоматическая эпилепсия с текущими фокальными приступами. (Кеппра 4мл в сутки).

Офтальмолог от 04.04.24г-Частичная атрофия ДЗН об.глаз. Гипоплазия зрительных нервов. Вторичное расходящееся содружественное альтернирующее косоглазие. Нистагм.

НСГ от 25.04.24-эхо-признаки гидроцефалии, гипоплазии мозжечка, мозолистого тела. Без гемодинамических изменений.

МРТ гол.мозга от 04.06.24г-отмечается прогрессирование гидроцефалии в виде увеличения размеров желудочковой системы и истончение паренхимы гол.мозга.

23.07.24- конс.нейрохирурга ГБУ "НПЦСМП детям им.В.Ф.Войно-Ясенецкого. Рекомендуются плановое нейрохирургическое лечение.

ДЗ: Врожденный сочетанный порок развития головного мозга: гидроцефалия, частичная агенезия мозолистого тела, понтоцеребеллярная дисплазия.

Неврологический статус: Окр.гол.46,5см швы свода черепа сомкнуты. БП 0.7см.

ЧМТ: зрачки D=S, расх.косоглазие, взгляд не фиксирует, нистагмоидные движения гл.яблок в крайних отведениях, лицо симметричное, язык по средней линии, на звук-оживляется, гулит.

СПР равномерно живые D=S. Тонус конечностей диффузно снижен.

Голову поднимает в положении на животе на короткое время.

Реакция на тракцию-снижена, провисает голова, не переварачивается, игрушку в руку не берет.

Сон не нарушен, часто не срыгивает.

Диагноз: Q03.8

Врожденный порок развития ЦНС, ассоциированный с гетерозиготным вариантом. Гидроцефалия, частичная агенезия мозолистого тела, понто-церебеллярная дисплазия.

Гипоплазия дзн об.глаз.

Симптоматическая эпилепсия с текущими фокальными приступами.

Задержка психо-моторного развития.

Инвалидность в бюро МСЭ № 5 установлена сроком на 2 года.

Рекомендации:

П

Наблюдение педиатра, невролога, офтальмолога, кардиолога, хирурга.

Постоянная противосудорожная терапия.

Наблюдение нейрохирурга Федеральной клиники, плановое нейрохирургическое лечение.

Мед.отвод от проведения проф.прививок на 2024-25гг(по состоянию здоровья).

