

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ПЕРМСКОГО КРАЯ
БАРДЫМСКАЯ ЦЕНТРАЛЬНАЯ РАЙОННАЯ БОЛЬНИЦА
ИМЕНИ А.П. КУРОЧКИНОЙ
ул.Ленина, д21, с.Барда Пермский край, 618150
Тел. (34292)2 00 80
E.mail: bardacrb@mail.ru
ОКПО 1940076, ОГРН 102590217229
ИНН/КПП 59300025550/593001001
На № 34/62-932 от

По месту требования

МИЛОСЕРДИЕ ДЕТАМ
БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД

МИЛОСЕРДИЕ ДЕТАМ
БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД

МИЛОСЕРДИЕ ДЕТАМ
БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД

Выписка из амбулаторной карты

1. ФИО пациента, дата рождения : Тимганова Рената Раиловна 26.03.2020 (5 лет)
2. Дата прикрепления. 24.01.2025
3. Адрес фактического проживания пациента:

Диагноз основной: Q04.8.генетически-детермированный синдром: акрокаллозальный синдром. Аномалия развития головного мозга (агенезия мозолистого тела, внутренняя тривентрикулярная гидроцефалия, ретроцеребеллярное расширение арахноидального пространства). Центральный тетрапарез, GMFCS III-IV. Задержка статико-моторного и психо-речевого развития. Ночные апноэ. ВПС(правоформированное сердце)Дисплазия МПП(аневризма)2МЛС(5,4 мм и 3,9мм).

Фоновое: общее расстройство развития. Умственная отсталость легкая

Сопутствующие заболевания: Гиперметропия ОУ. Дисплазия межпредсердной перегородки (элогация) с ДМПП. Сеть Хиари в правом предсердии. Эквино-плано-вальгусная установка обеих стоп. Соха valgus 2 сторон.

Больна с рождения. Наблюдаются у невролога. Получала лечения в ОМР ДКБ № 13, последний курс 10.03.-18.03.2021, д-з: перинатальная органическая ГИЭ. СДД. ВПР ГМ (агенезия мозолистого тела). Гипертензионно-гидроцефальный синдром, субкомпенсированный. ЗПМР. Полидактилия левой стопы. Синдактилия 2-3 пальца правой стопы Получает диакарб, аспаркам. Получала лечение в КДКБ г. Пермь в отделении психоневрологии с 16.06.21 по 30.06.21г. Оперирована 20.07.2021г. – удаление сверхкомплектного пальца левой стопы. У ребенка наблюдается выраженная задержка психомоторного развития. МРТ ГМ от 29.06.21-аномалия развития ГМ признаки гипоплазии мозолистого тела. Диффузные атрофические изменения коры. Внутренняя тривентрикулярная компенсированная гидроцефалия. Ретроцеребеллярное расширение арахноидального пространства. МРТ ГМ от 18.07.22 года без динамики. Ребенок сидит с 2.5 лет, сама не ходит, стоит у опоры, говорит около 20 простых слов. С 2022 года по 2024 год динамика в развитии ребенка незначительная (самостоятельно не ходит, но встает с опорой). В 2023 году осмотрена неврологом в КДКБ от 26.04.23 - выставлен диагноз: Q04.8 Аномалия развития головного мозга (агенезия мозолистого тела, внутренняя тривентрикулярная гидроцефалия, ретроцеребеллярное расширение арахноидального пространства). Центральный тетрапарез, GMFCS III-IV. Задержка статико-моторного и психо-речевого развития. Ночные апноэ. Неврологический статус при осмотре: Общемозговых и менингеальных симптомов нет. Голова гидроцефальной формы. О. гол 54,5 см, БР закрыт. ЧН - конвергирующий страбизм. Мышечный тонус дистоничен со склонностью к гипотонии. СХР средней живости с рук, живые с ног, без убедительной разницы сторон. Опора с вальгусной установкой стоп. Сидит самостоятельно, не ходит, речь лепетная. Неловкость при захвате предметов. Тремор конечностей при эмоциональном напряжении. 31 июля 2023 года проведена ТМК с генетиками КДКБ- выдано заключение: По результатам ДНК-диагностики выявлена замена с.3331C>T (15:g.89629561G>A) в гене KIF7 в гомозиготном состоянии. Мутации в гене KIF7

МИЛОСЕРДИЕ ДЕТАМ
БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД

МИЛОСЕРДИЕ ДЕТАМ
БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД

МИЛОСЕРДИЕ ДЕТАМ
БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД

ассоциированы с развитием Акрокаллозального синдрома (OMIM 200990). Заболевание характеризуется агенезией мозолистого тела, полидактилией, множественными дисморфическими особенностями (макроцефалия, гипертелоризм, нависающий лоб, широкая переносица, эпикант, косоглазие, ангиопатия сетчатки, атрофия зрительного нерва), двигательными и интеллектуальными нарушениями, пороками сердца. Учитывая результаты молекулярно-генетической диагностики и фенотипические особенности диагноз: Акрокаллозальный синдром (OMIM 200990). Тяжесть симптомов может варьироваться. Лечение симптоматическое. Рекомендовано диспансерное наблюдение невролога. Возможно появление судорог. Пациентка находится под присмотром матери, имеется категория ребенок инвалид; ребенок нуждается в реабилитации, а именно — гимнастика стоп; занятие адаптивной физ.культурой со специалистом 1 категории; речевым массажем; занятием двигательной сенсорики; занятием на иппо-тренажере; мануальной терапией (постизометрическая релаксация); занятием мелкой моторикой; общим массажем.

Анамнез жизни:

Вес при рождении 2270 г. Рост при рождении 48 см. Пациентка наблюдается кардиологом: дисплазия МПП (элогация) с ДМПП. Сеть Хиари в правом предсердии. ХСН 0-1 ФК.

Наследственность не отягощена

Аллергоанамнез спокойный.

T-36,6. Общее состояние удовлетворительное. Самочувствие не нарушено. Кожные покровы физиологической окраски, без сыпи и микроциркуляторных нарушений. В легких везикулярное дыхание, хрипов нет. Область сердца не изменена. Границы относительной сердечной тупости в пределах возрастной нормы. Тоны сердца сохранены. Систолический шум 2/6 систолы в 3-4 межреберье, проводится вдоль левого края грудины и на сосуды шеи. 2 тон на легочной артерии не изменен. ЧСС 110 ударов в минуту. Пульсация на бедренной артерии удовлетворительная. Живот мягкий, безболезненный, доступен пальпации во всех отделах. Видимые группы суставов не изменены, движения во всех группах суставов симметричные, безболезненные, в полном объеме. Печень у края реберной дуги. Физиологические отправления в норме. Ребенок при осмотре не разговаривает, улыбается, самостоятельно не ходит.

Лабораторные и инструментальные исследования:

ОАК от 07.10.2025 - Исследование уровня эритроцитов в крови $4,8 \cdot 10^{12}/л$ (3.5 - 5.5) Тромбоциты (PLT) $262 \cdot 10^9$ (100 - 400) Исследование уровня лейкоцитов в крови $7,6 \cdot 10^9/л$ (3.5 - 10) Гемоглобин (HGB) 128 г/л (115 - 165) Лимфоциты (%) 51, 0 % (15 - 50) Гранулоциты (GRA%) 31, 7 % (35 - 80) MID% - Относительное содержание клеток среднего 17, 3 % (2 - 15) СОЭ 10 мм/ч

ОАМ от 11.07.25 - цвет мочи сж (сж); Прозрачность мочи прозрачная; Определение удельного веса мм; Определение белка в моче отр; Лейкоциты 1-2 Ед; Плоский эпителий 5-6

Микроскопическое исследование кала на яйца и личинки от 11.07.25 - не обнаружен

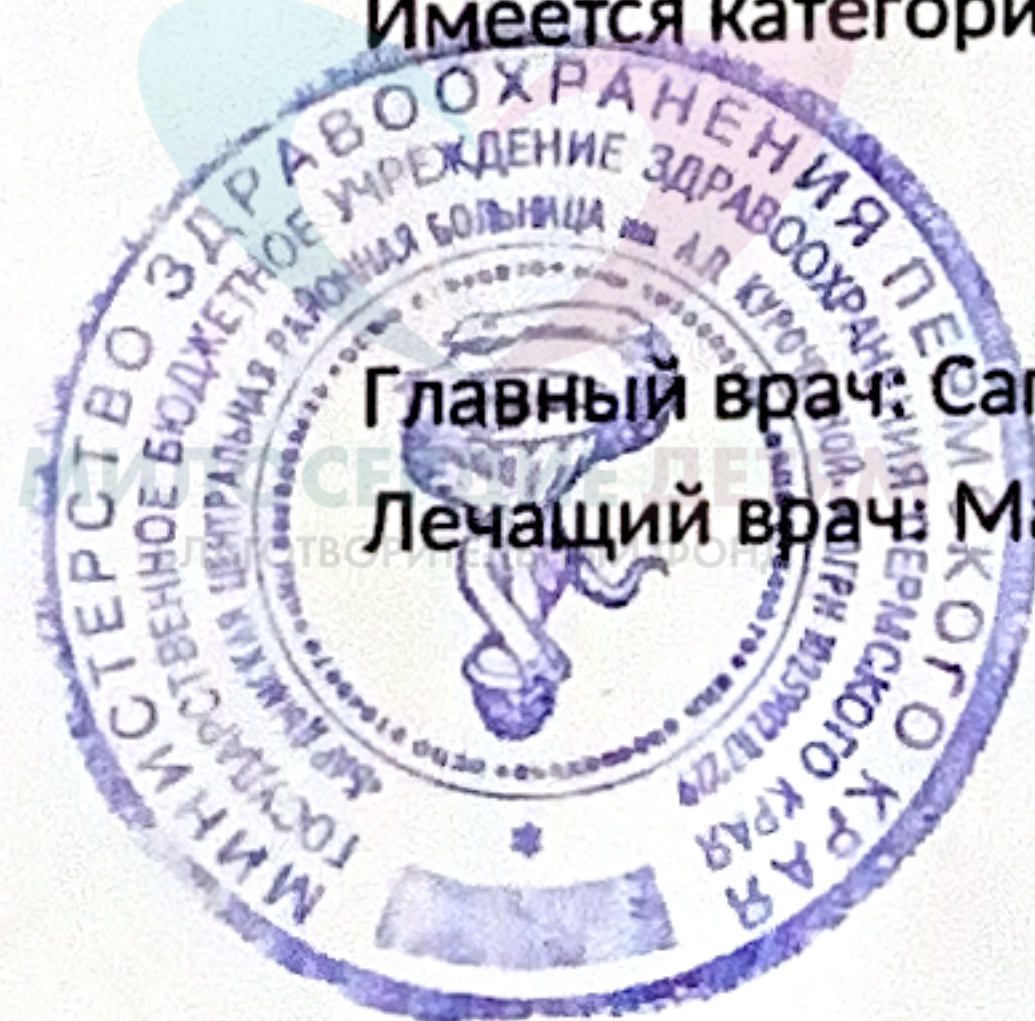
На рентгенограмме поясничного отдела позвоночника в 2-х проекциях от 10.07.25-сколиоз влево первой степени (угол 8.0 град по Коббу стоя) с вершиной L1. Высота межпозвонковых дисков сохранена. Аномалий развития, костно-деструктивных изменений не выявлено

На сравнительных рентгенограммах коленных суставов в 2-х проекциях от 10.07.25- Контуры костей ровные, четкие. Структура однородная. Зоны роста открыты. суставные поверхности конгруэнтны. Суставная щель не сужена в обеих сторон. Межмышечковые возвышения уплощены. Видимых костно-травматических изменений не выявлено. Закл Без видимой патологии со стороны костной системы

Имеется категория ребенок- инвалид

Главный врач: Сагидуллин И.А.

Лечащий врач: Махмудова Г.И.



МИЛОСЕРДИЕ ДЕТЯМ
БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД