

Прізвище, ім'я, по-батькові, дата народження
ДОНЧЕНКО Кирил Олексійович, 02.04.2018
Досліджуваний матеріал
Периферична кров

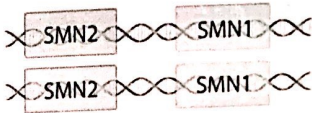
Номер аналізу, дата забору матеріалу
SM1242, 14.05.2018

Лікар

Можливі варіанти генотипів за генами спінальної м'язової атрофії **SMN1 (telSMN)** та **SMN2 (cenSMN)**

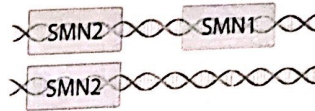
Нормальний генотип

Гомозиготне носійство генів SMN1 та SMN2



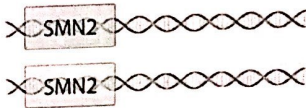
Носійство мутації спінальної м'язової атрофії

Гетерозиготна делеція гена SMN1

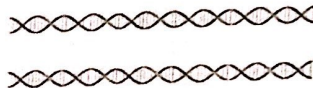


Патологічні генотипи

Гомозиготна делеція гена SMN1



Гомозиготна делеція генів SMN1 та SMN2



Аналіз
ПЛР в режимі реального часу

Заключення
Результати дослідження видаються пацієнтові особисто під час медико-генетичного консультування або направляються лікарів, який призначив обстеження, для подальшої інтерпретації.

У пацієнта **ДОНЧЕНКО К. О.** виявлено **ГОМО**зиготну делецію 7 екзона гена **SMN1(t)** - 0 копій, та 2 копій 7 екзона гена **SMN2(c)**.

Рекомендоване медико-генетичне консультування. Результат аналізу не виключає можливості наявності мутацій у інших сайтах досліджуваних генів. Заключення не є діагнозом. Кваліфікована розшифровка результатів дослідження вимагає проведення медико-генетичного консультування.

Дата видачі результату
22.05.2018

Лікар - лаборант
Ламтєва Віра

Підпис

**Консультативное заключение
детского невролога**

Ф.И.О.: Донченко Кирилл Алексеевич
Дата рождения: 02.04.2018 (1 месяц и 8 дней)

Жалобы: на отсутствия активных движения, слабый крик.

Анамнез жизни: Ребенок от 3 беременности (1-замершая, 1-внематочная), 1 роды, МТР-2,850 гр., длина 50 см., кес.сеч., выписана на 21 сутки. Внутритрунная гипоксия, затяжные роды, находился в реанимационном отделении.

Объективно: Состояние ребенка тяжелое по неврологическому статусу: вялый, адиномичный, крик ребенка слабый. Активные движения резко ограничены больше в ногах. Сосание из груди матери слабое. Кормление из соски. Голову не держит. Грудная клетка деформирована. Голова округлой формы, большой родничок 2,5*2,0 см., открыт; маленький родничок 0,5*0,5 см. выполнен на уровне костей черепа. Окружность головы 38,5 см. Окружность груди 34 см. Глазные щели D=S. Движение глазных яблок слабое. Реакция зрачков на свет живая, содружественная. Лицо симметрично, язык по средней линии. Мышечный тонус диффузно снижен во всех группах мышц, D=S. Гипотония и слабость мышц. Сухожильные рефлексы abs. Вес 4,130 гр.

Диагноз: Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана?

Рекомендовано:

- Электромиография игольчатая
- Консультация генетика (молекулярно-генетическое дообследование)
- Биохимия крови, КФК, щелочная фосфатаза

Лечение:

- Стеатель 0,5 мл. 2р. в день мес.
- Вит Е 5% р-р по 1 капле 3р. в день мес.
- Госпитализация для уточнения диагноза в неврологическое отделение ЗГКБ

10.05.2018 15:09

Врач: Кальнева Н.В.




КОНСУЛЬТАТИВНОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ НЕВРОЛОГА

Ф.И.О.пациента. Домченко Кирилл
Дата рождения 02.04.18. / Темат.б.г.
ДИАГНОЗ: Стэндовая
мигочущая
Амиотрофия
Вершина - Ротунда

РЕКОМЕНДАЦИИ: Можете в ДРБАЗ.

ДАТА
02.18.

Врач невролог Лисовская М.О.


МОЗ України
Управління охорони здоров'я
та медицини катастроф
Одеської обласної
державної адміністрації

РЕНТГЕН-ДОСЛІДЖЕННЯ

Прізвище, ім'я, по батькові ДОНІЦЬКО К. А.

КУ "Одеська обласна
дитяча клінічна лікарня"
«Д» 05 20 18 р.

Вік 2018 ЕЕД 0,04 мЗв

№ _____
Тел. 740-52-41

На рентгенограмі зображено
ушкоджені кістки верхньої
челеї надсинового відділу
позвоночника (Лінійне пошкодження
шестого ребра) симетричного
не розширеної, інтрасом, утворює
широкою масою до вищокришних
зон, являє собою діаметром
півтора сантиметри
сферична темна втретєрадіальній
деформация зручної кістки, деінде
сильно втраченої кісткової
структури

Лікар-рентгенолог

УКРАЇНА
Департамент охорони здоров'я
Одеської міської
Комунальна установа
«Дитяча міська поліклініка №7»
Ідентифікаційний код № 0199894
Вих. № 260
Від 20.06.2018
65007, м. Одеса, вул. Старопортофранківська, буд. 46
Телефон: 725-01-76, 722-81-01

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ ДЕПАРТАМЕНТ
ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я ОДЕСЬКОЇ МІСЬКОЇ РАДИ КОМУНАЛЬНА УСТАНОВА
«ДИТЯЧА МІСЬКА ПОЛІКЛІНІКА №7»

65007, м. Одеса, вул. Старопортофранківська, 46
тел. 725-01-76, 725-93-02
email: dgp7@ukr.net

ДОВІДКА

Дитина **Донченко Кирило Олексійович** 02.04.18 р.н. оглянут
неврологом Одеської дитячої міської поліклініки №7 **І.В.Кузнецовим**.

Діагноз: Спінальна м'язова атрофія 1 тип синдром Вердніга Гоффмана.

На момент огляду стан дитини середньої важкості за основним
захворюванням, за самопочуттям – задовільний.

Шкіра та видимі слизові блідо-рожеві, чисті.

Дихання ритмічне, тахіпное до 60 за хвилину. Аускультативно в
легенях пuerильне дихання, при диханні атмосферним повітрям SpO2 97-
98%.

Тони серця – ритмічні, ясні.

В неврологічному статусі : рухова активність та м'язовий тонус
знижені, голову не утримує, сухожилкові рефлексі різко пригнічені.

Їсть суміш для немовлят з пляшки самостійно.

Вага на теперішній час 4500 кілограм.

Дитина у задовільному стані та може переміщатися повітряними
транспортними судами (пасажирськими літаками) для того щоб взяти участь
у скринінгі в клінічному випробуванні (названому FIREFISH), у місто
Париж.

Рекомендується проведення неінвазивної вентиляції та пульсоксиметрії
під час перельоту.

Лікар – невролог дитячий

Григоренко

04.06.18

І.В.Кузнецов



Одесское медицинское училище
 КУ «ДИТЯЧА МІСЬКА КЛІНІЧНА ЛІКАРНЯ»
 КЛІНІЧНА ЛІКАРНЯ №3
 65025, м. Одеса,
 вул. Ак. Заболотного, 26 а кор. 3

В.п.к. №: *129*
30 / *05* / *18* р.

Найменування міністерства, іншого органу виконавчої влади, підприємства, установи, організації, до сфери управління якого належить заклад охорони здоров'я
 КУ «ДИТЯЧА МІСЬКА КЛІНІЧНА ЛІКАРНЯ № 3»
 ВІДДІЛЕННЯ НЕВРОЛОГІІ
 м. Одеса, вул. Ак. Заболотного 26 а кор 3
 Код за ЄДРПОУ

Медична документація
 Форми первинної облікової документації № 027/О
 Затверджено
 Наказ МОЗ України 14.02.12 № 110

ВІПИСКА из истории болезни № 2298.

Ф.И.О. ДОНЧЕНКО КИРИЛЛ АЛЕКСЕЕВИЧ.
 Возраст: 02.04.18г.
 Домашний адрес: Одесса, Приморский р-он, ул. Пастера 19, кв.43
 Дата госпитализации: 24.05.18г.
 дата выписки: 30.05.18г.

Диагноз: СПИНАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ВЕРДНИГА – ГОФМАНА, ДИСФАГИЯ, БУЛЬБАРНЫЕ НАРУШЕНИЯ, ВЯЛАЯ ТЕТРАПЛЕГИЯ, S – ОБРАЗНЫЙ СКОЛИОЗ, ВОРОНКООБРАЗНАЯ ДЕФОРМАЦИЯ ГРУДНОЙ КЛЕТКИ, С ВЫРАЖЕННОЙ СЛАБОСТЬЮ АКСИАЛЬНОЙ МУСКУЛАТУРЫ, ПОЯСНИХ И ПРОКСИМАЛЬНЫХ МЫШЦ КОНЕЧНОСТЕЙ, ОТСУТСТВИЕМ ВОЗМОЖНОСТИ ВЕРТИКАЛИЗАЦИИ, САМОСТОЯТЕЛЬНОГО ПЕРЕМЕЩЕНИЯ, ЭКВИНУСНАЯ ДЕФОРМАЦИЯ СТОП.

Поступает по направлению поликлиники для первичного освидетельствования по инвалидности.
 Жалобы на выраженное ограничение свободы активных движений, выраженную слабость, резкое снижение мышечного тонуса, отсутствие возможности формирования выпрямительных реакций, выраженную высокую зависимость от постоянной посторонней помощи при ограничении возможности самообслуживания и функционирования, во время сна – учащенное, поверхностное дыхание, с затрудненным вдохом.
 От 3 бер. (I – замершая, II – внематочная), роды срочные, затяжные, путем кесарева сечения, вес 2850, переводом в отделение реанимации. Болеет с рождения. ДНК – диагностика: 14.05.18г. – улацциентат выявлена гомозиготная делеция 7 экзона гена SMN1(t) – 0 копий, 2 копии 7 экзона гена SMN2(c).
 В отделении: Состояние тяжелое. Контакт доступен, резко выраженная вялость, резкое обеднение спонтанной двигательной активности до степени акинезии. Голова конфигурирована, долихоцефальная. Лицо симметричное. Глазные щели D = S. Гипомимия. Гиперсаливация, часто «заливает», склонность к поперхиванию. Глотание сохранено, гипофония. Язык по средней линии. Прямые и содружественные фото-реакции живые, симметричны.
 Движение глаз в достаточном объеме, взор фиксирует, прослеживает.
 Тонус мышц резко снижен, до степени атонии, положение раслабленное, поза «лягушки». Контроль головы отсутствует, сохранены кивательные движения пальцами рук, и локтевых суставах качательные движения, остальные движения отсутствуют. Отмечается воронкообразная деформация грудной клетки, увеличенный в объеме, гипотоничный живот, сколиотическая деформация позвоночника, эквинусная установка стоп. Рефлексы сухожильные: с двухглавой мышцы, трехглавой мышцы, коленный, ахиллов; периостальные рефлексы: запястно – лучевой; кожные: брюшные – резко снижены, до степени арефлексии, рефлексы стопные и кистевые: разгибательные (Бабинского), сгибательные (Жуковского – Корнилова) вызываются с обеих сторон эквиваленты. Кожные покровы чистые, бледно – розовые, зев спокоен. Над легкими везикулярное дыхание, хрипов нет. Тоны сердца ясные, деятельность ритмичная. Живот доступен пальпации. Стул 1 раз в сутки. Диурез достаточный.

Биохимическое исследование крови

Дата	КФК	ЛДГ	ASMA
05.05.18г.	95	262	<1:100

Рентген грудной клетки 21.05.18г. (ЭЭД – 0,04) деформация грудной клетки, больше слева, правосторонний сколиоз грудного отдела позвоночника.

Рекомендовано: продолжить лечение:
 -карнизль (стеатель, аплегин) 1,0 мл – 2 раза в день 4,месяца
 -нейромидин 1 таб. – 2 раза в день 4 месяца. – *1/4 x 2 ba*
 -массаж (по шадашей методике, с акцентом на улучшение трофики тканей), ЛФК (дозированная, индивидуальна, максимальная амплитуда движения), курсы реабилитации в отделениях неврологии, реабилитационных центрах, санаторно – курортное лечение.
 Далее коррекция терапии по назначению невролога.

Наблюдение и осмотр невролога
 Отделение вне карантина
 Реакция на медикаменты не выявлено.