

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ

ВЫСШЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«УРАЛЬСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ»

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
КАФЕДРА ПОЛИКЛИНИЧЕСКОЙ ПЕДИАТРИИ И ПЕДИАТРИИ ФПК И
ПП

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Выполнили студенты

ОП-501:

Гаврилова А.А.

Колосова Н.П.

Машкова Д.Д.

Чащина В.В.

Куратор:

Ассистент Баженова Ю.Л.

Екатеринбург, 2017

Пациентка: Маргарита

Дата рождения: 05.04.2011 (6 лет 3 месяца)

Не организована

DS: хромосомное заболевание – делеция плеча 5 хромосомы (синдром «кошачьего крика»); задержка статико-моторного развития; задержка речевого развития; смешанный тетрапарез средней степени тяжести; расходящееся косоглазие; анемия 1 степени; инвалидность 1 группа.

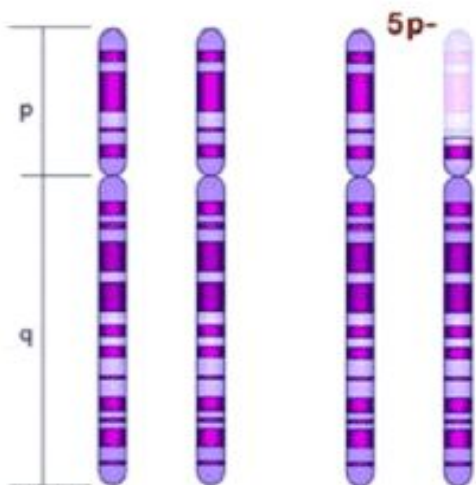
Синдром кошачьего крика (мурлыканья), или синдром Лежена

**редкое генетическое заболевание,
(распространенность 1 случай на 25 – 60
тысяч новорожденных), спровоцированное
отсутствием короткого плеча пятой
хромосомы.**

**Основной признак данной патологии у детей
- характерный плач, напоминающий
мяуканье кота. Такая особенность
обусловлена врожденной недоразвитостью
гортани, мягкостью хрящей и сужением
надгортанника. Заболевание
сопровождается множественными
отклонениями в физическом и умственном**

С точки зрения генетики синдром кошачьего крика объясняется частичной моносомией. Развивается он при хромосомной перестройке с утратой от трети до половины короткого плеча пятой хромосомы, в которой содержится до 6% генетической информации. Полная утрата происходит редко. Для развития клинической картины синдрома имеет

5p- syndrome = cri du chat syndrome



Анамнез жизни

1. Антенатальный период

Ребенок от 4 беременности, 2 родов.

Беременность протекала с явлениями хронической фетоплацентарной недостаточности, задержкой внутриутробного развития плода, ОРВИ во II триместре.

Во время вынашивания плода мама питалась хорошо, исключая облигатные аллергены.

Мама соблюдала режим отдыха, питания,

2. Интранатальный период

Роды срочные самостоятельные в срок 39 недель
Без осложнений.

3. Неонатальный период

Характеристика новорожденного: доношен, **масса тела при рождении 2280 г.**, длина тела 47 см., окружность головы 33см., окружность груди 33см., Большой родничок 1,5*1,5см.

оценка по шкале Апгар 6/8 баллов. Первое прикладывание к груди сразу. После рождения ребёнок закричал сразу, крик был слабым.

Противотуберкулезная вакцинация проведена полностью.

Выписан на 15 сутки с диагнозом: хромосомное заболевание – делеция короткого плеча 5 хромосомы, микроцефалия. Состояние средней степени тяжести.

Пуповинный остаток отпал на 7 день жизни ребёнка.

Вскармливание

Ребёнок соблюдал режим дня, находился на грудном вскармливании до года.

Аппетит снижен, срыгивание до 2-х раз в сутки. Рвоты не было.

**Показатели развития ребенка
Начала держать голову с отставанием в 1 эпикризный срок,
Ползать начала с отставанием на 3 эпикризных срока.**

Оценка физического развития

(на период 12.05.2017)

Рост 108 (2 коридор), масса 14 кг (1
коридор)

Заключение: **Физическое развитие по уровню биологической зрелости отстает от паспортного возраста (рост 2 кор.) Морфофункциональный статус дисгармоничный.**

НПР III: задержка речевого развития (отдельные фразы), задержка статико-моторного развития.

Бытовые условия и уход

Жилищные условия: благоустроенная квартира. За ребенком дома ухаживает преимущественно мать. Соблюдение гигиенического режима соблюдается в полной мере: достаточное количество прогулок, правильный режим дня.

**Социальный анамнез
благополучный**

Аллергоанамнез спокоен

Наследственный анамнез

В родословной хромосомных заболеваний, выкидышей, мертворождений не наблюдалось.

Данные объективного обследования

Общий осмотр

Общее состояние ребёнка **средней степени тяжести по основному заболеванию.**

Сознание ясное. Положение активное.

Телосложение правильное, тип конституции – нормостенический.

Исследование кожи, подкожно-жировой клетчатки, периферических лимфатических узлов.

Кожные покровы физиологической окраски, чистые, умеренной влажности, нормальной эластичности, нормальной температуры. При исследовании дермографизма отмечается красный стойкий дермографизм.

Дериваты кожи: Волосы густые, блестящие, рост равномерный. Ногти правильной формы, крепкие, блестящие, бледно-розового равномерного цвета,

Слизистые полости рта, конъюнктивы, склер - без патологических изменений, физиологического цвета.

Подкожно-жировой слой развит умеренно, распределен равномерно.

Толщина кожной складки на передней брюшной стенке – 1,5см.

Консистенция подкожной жировой клетчатки удовлетворительная, пальпация безболезненная, подкожные образования отсутствуют, отеков нет.

Тургор мягких тканей в пределах нормы.

Периферические лимфоузлы (затылочные, передние и задние шейные,

Исследование костно- суставной системы, мышечной системы.

**Костная система: Снижен объем
мозговой части черепа. Лунообразное
лицо. Варусная деформация
голеностопных суставов, позиционный
кифоз.**

**Мышечная система: мышечная
ГИПОТОНИЯ.**

Исследование дыхательной системы

Носовое дыхание свободное, правый и левый носовой ход участвуют в дыхании одинаково, крылья носа в дыхании не участвуют, выделения из носовых ходов отсутствуют. Придаточные пазухи при осмотре физиологического цвета, при пальпации безболезненны.

Зев чистый, бледно-розового цвета. Миндалины не увеличены, без налетов. Задняя стенка глотки чистая.

Грудная клетка при осмотре симметричная, резистентная. Обе половины грудной клетки участвуют в акте дыхания симметрично.

ЧДД 24 в минуту. Дыхание правильного ритма, средней глубины, брюшного типа. Экскурсия грудной клетки 5 см.

При пальпации грудная клетка безболезненна. Голосовое дрожание ощущается с одинаковой силой над симметричными участками грудной клетки.

При проведении сравнительной перкуссии определяется ясный легочный звук в симметричных точках.

Топографические границы лёгкого - по возрасту.

При аускультации выслушивается везикулярное дыхание по всей поверхности грудной клетки. Хрипы, крепитация отсутствуют.

Бронхофония не изменена.

Исследование сердечно-сосудистой системы

При осмотре патологических пульсаций сонных артерий не выявлено, набухания яремных вен нет.

Деформация в области сердца визуально и пальпаторно не определяется. Верхушечный толчок виден и пальпаторно определяется в 5 межреберье по среднеключичной линии, средней силы, средней высоты, положительный, локализованный (1,5 см.), правильного ритма, дрожание в области верхушечного толчка отсутствует.

Сердечный толчок не виден, не пальпируется.

В области проекции сосудистого пучка пульсация, выбухание не определяются. Симптом систолического и диастолического дрожания отсутствует.

Эпигастральная пульсация визуально и пальпаторно не определяется.

Аускультация сердца :

Ритм сердечной деятельности правильный. Тоны ясные, ритмичные, монолитные. Шумов нет. ЧСС 88 в минуту.

Исследование пульса: Пульс на лучевых артериях симметричный на обеих руках, ритмичный удовлетворительного наполнения, нормального напряжения, правильной формы, частота пульса 88 в минуту.

Исследование системы органов пищеварения

Аппетит снижен, рвоты нет.

Живот правильной округлой формы, симметричен, в акте дыхания участвует равномерно. Пупок расположен по средней линии тела, втянут. Кожа передней брюшной стенки без особенностей, видимая перистальтика желудка отсутствует. Опухолевидные образования, грыжевидные выпячивания, визуальное увеличение внутренних органов не обнаружено.

Пальпация живота:

Поверхностная ориентировочная пальпация: **живот при пальпации вздут**, пальпация безболезненна, урчание не отмечается.

Глубокая методическая скользящая пальпация: **сигмовидная кишка плотной консистенции**, безболезненная, урчания нет.

Функциональное нарушение кишечника со склонностью к запорам. Стул 3 раза в неделю.

Исследование печени

Перкуторные размеры печени: 9 (0)*8*7 (см)

При пальпации печень из-под края реберной дуги не выступает, край печени округлый, ровный. Консистенция эластическая. Поверхность печени гладкая.

Пальпация безболезненна.

Исследование селезенки.

При перкуссии размеры селезенки 6,0(0)*7,0 (см)

Исследование мочевыделительной системы

Поясничная область не изменена, физиологической окраски, симметрична, выбуханий нет.

При пальпации почки не определяются. Область почек пальпируется безболезненно.

Мочевой пузырь не пальпируется, перкуторно не определяется.

Пальпация мочеточниковых точек безболезненна. Симптом поколачивания отрицательный.

Мочеиспускание достаточное, не затруднено.

Исследование нервной системы

**Врожденный смешанный тетрапарез
средней степени тяжести.**

**Расходящееся косоглазие. Зрение в
норме.**

**Группа здоровья IV
Инвалидность (1 гр)**

Анализы от 12.05.17:

ОАМ – норма

ОАК – Нв 102 г/л (анемия I степени)

Рентген гр. Кл. – без патологий

**Наблюдается у офтальмолога (расх. косоглазие)
Хирург (варусная деформация, позиционный кифоз)
Невролог (задержка НПР, смешанный тетрапарез)
Гастроэнтеролог (функциональные запоры)
Педиатр (недостаточность веса гипотрофия 1 ст,
железодефицитная анемия 1ст)**

Лечение

Диета №3 (обогащение рациона пищевыми волокнами);

Снижение повседневного стресса, соблюдение режима сна и отдыха;

Лактулоза («Дюфалак») 10 мл внутрь утром во время еды при отсутствии стула более 2х дней.

«Феррум-Лек» 5-10 мл в день 3 месяца.

Массаж, ЛФК, занятия у дефектолога.

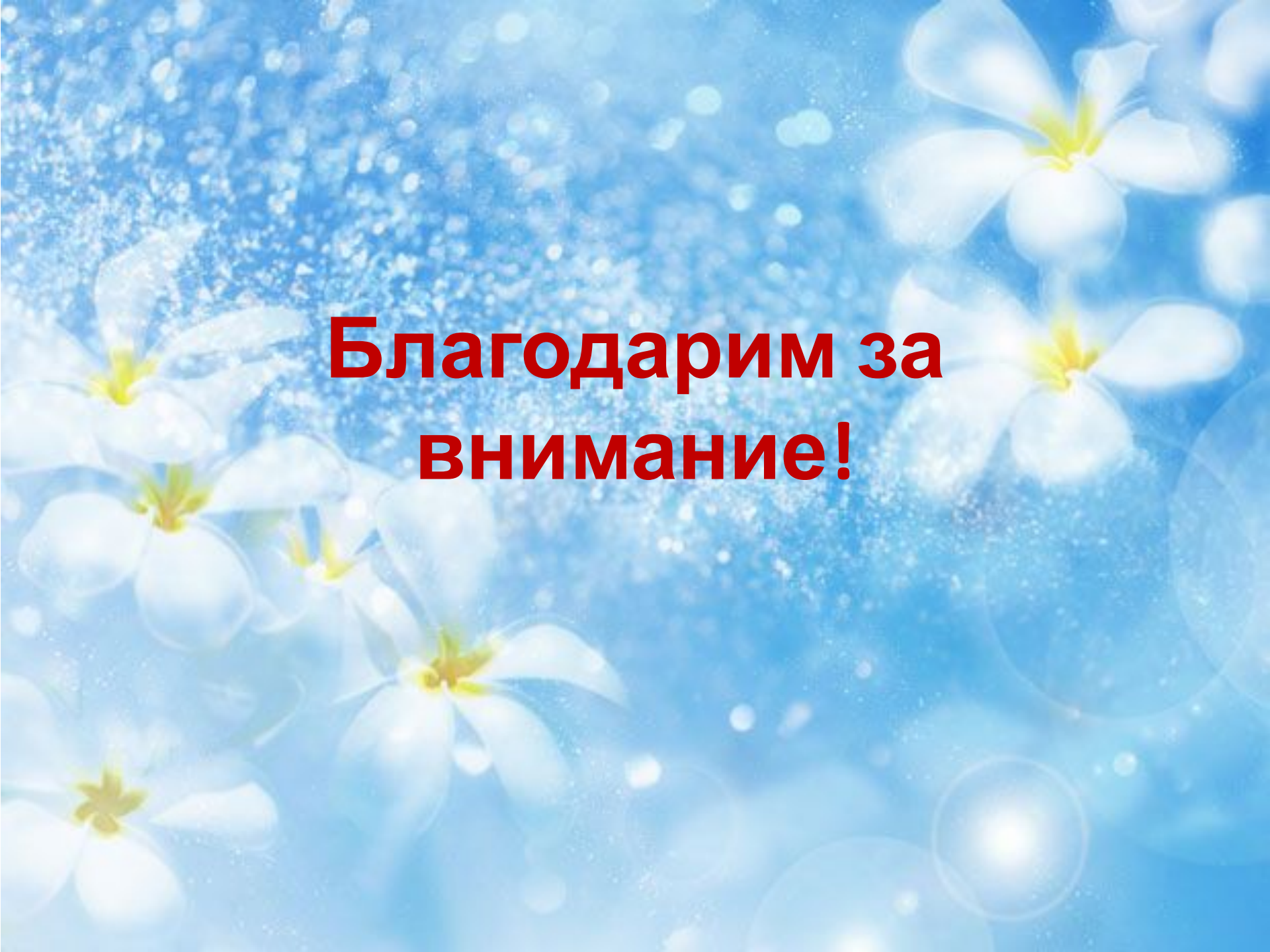
Постоянное наблюдение у хирурга, офтальмолога, детского психиатра, травматолога-ортопеда, невролога.

Стоматолог, эндокринолог, кардиолог - 1 раз в год.

ОАК, ОАМ, копрограмма, УЗИ брюшной полости - 2 раза в год; ЭКГ 1 раз в год; УЗИ сердца 1 раз в

Список литературы

1. Айала Ф., Кайгер Д. Современная генетика. М.: Просвещение, 1989. С. 55 - 68.
2. Алиханян С.И. Современная генетика. М.: Наука, 1980. С. 112 - 136.
3. Асанов А.Ю., Демикова Н.С. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей. М.: Академия, 2003. С. 192 - 225.
4. Ауэрбах Ш. Наследственность. М.: Просвещение, 1969. С. 33 - 57.
5. Бадалян Л.О. Наследственные болезни у детей. М.: Наука, 1971. С. 257 - 261.
6. Бочков Н.П. Генетика человека (Наследственность и патология). М.: Мир, 1978. С. 312 - 328.
7. Дубинин Н.П. Генетика. Кишинёв, 1985. С. 77 - 84.
8. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2002. С. 81 - 83.
9. Жученко А.А., Гужов В.А., Пухальский В.А. Генетика. М.: КолосС, 2004. С. 266 - 269.
10. Заяц Р.Г. Общая и медицинская генетика. Минск, 2002. С. 48 - 53.
11. Кемп П., Армс К. Введение в биологию. М.: Мир, 1982. 59 с.
12. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы. М.: Практика, 1996. С. 292 - 315.
13. Лобашев М.Е. Генетика. М.: Просвещение, 1970. С. 292 - 301.
14. Стамбеков С.Ж., Короткевич О.С., Петухов В.Л. Генетика. Новосибирск: СемГПИ, 2006. С. 226 - 241.

The background is a vibrant blue with a bokeh effect of white and light blue circles. Several white flowers with yellow centers are scattered across the scene, some in sharp focus and others blurred. The text is centered in a bold, red font.

**Благодарим за
внимание!**