

Государственное учреждение  
"Республиканский клинический центр  
паллиативной медицинской помощи  
детям"

**Выписной эпикриз № 20-003**

Ребенок: **Шепетовская Дарья Александровна**

Дата рождения **15.08.2019**

Адрес: Витебская область, г. Новополоцк, ул. Якуба Коласа д. 16 кв. 34

Территориальное учреждение здравоохранения: Новополоцкая детская поликлиника

Находился на лечении в РКЦ ПМПД: с 08.01.2020 по 15.01.2020, отделение стационарной паллиативной помощи.

**Наличие в отделении карантина:** нет.

**Диагноз:** Код по МКБ-10: G12

СМА I тип с выраженным вялым тетрапарезом. МАРС: ФОО, ДХЛЖ. Транзиторный гипотиреоз. Дисплазия тазобедренных суставов. Недоношенность 31 неделя.

**Группа паллиативного наблюдения:** 1.

**Жалобы пациента при поступлении:** на мышечную гипотонию. Последние дни ребенок хуже сосет.

**Обследован:**

08.01.2020г. **Консилиум** в составе зам.директора РКЦ ПМПД Безлер Ж.А., зав. отделением Дмитрачковой О.В., врача-реаниматолога Федорова М.Л.: в связи с наличием тяжелого прогрессирующего нейромышечного заболевания с высокой вероятностью летального исхода в течение года ребенок переводится под паллиативное наблюдение. Установленная группа паллиативной медицинской помощи: 1 (первая группа).

15.01.2020г. **Консилиум** в составе зам.директора РКЦ ПМПД Безлер Ж.А., зав. отделением Дмитрачковой О.В., врача-реаниматолога Федорова М.Л.: Учитывая наличие у ребенка прогрессирующего нейромышечного заболевания, клиническую картину, физикальные данные (мышечная гипотония, дыхание поверхностное, аускультативно ослабленное, ЧД 44-60 в мин.), данные ночной пульсоксиметрии (средняя SpO<sub>2</sub> 97,1%, индекс ДеСат 2,9/час), показано применение неинвазивной искусственной вентиляции легких с использованием аппарата НИВЛ в домашних условиях.

**Осмотр ортопеда 14.01:** рекомендовано: гипсовые ортезы на голеностоп/стопу на сон, УЗИ тазобедренных суставов (контроль).

**Осмотр невролога 15.01:** СМА I тип с выраженным вялым тетрапарезом. Рекомендовано: физическая терапия.

**Анализ крови на КЩС:** (на спонтанном дыхании. FiO<sub>2</sub>=0,21. Кровь капиллярная) от 10.01.2020:

ph	pCO <sub>2</sub>	pO <sub>2</sub>	Na <sup>+</sup>	Cl <sup>-</sup>	K <sup>+</sup>	Ca <sup>2+</sup>	cGlu	cLac	HCO <sub>3</sub>	BE	Hb	Ht	sO <sub>2</sub>
7,45	34	76,6	133	108	6,3	1,3	6,2	1,8	24,7	-0,3	142	43,5	97,7

**Ночная пульсоксиметрия 14/13,01.2007**  
Заключение: показано применение неинвазивной искусственной вентиляции легких с использованием аппарата НИВЛ в домашних условиях.

**Проведенное лечение:**

Медикаментозное лечение: L-тироксин 12,5мкг x1 р/д внутрь.  
Консультация дефектолога N1.  
Занятия с инструктором физической терапии N5.  
Индивидуальная консультация психолога для матери N3.  
Занятия с психологом (в родительской группе поддержки) N2.

Вес при поступлении 5,655кг, длина тела 59см, ИМТ 16кг/м<sup>2</sup>, вес при выписке 5,7кг.  
Показатели физического развития (по программе ВОЗ «Антро»): длина тела по возрасту z-скор -2,14, вес к длине z-скор -0,03. Физическое развитие низкое, гармоничное (без учета скорректированного возраста).

Выписан домой.

**Рекомендовано:**

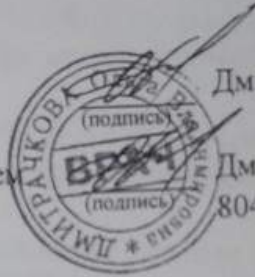
1. Наблюдение участкового педиатра, невролога, ортопеда, эндокринолога;
2. ВКК поликлиники по месту жительства рассмотреть вопрос об обеспечении аппаратом НИВЛ/ИВЛ в соответствии с Постановлением Совмина №1722 от 11.12.2007 (в ред. Постановления Совмина №33 от 25.04.2016) и Постановлением МЗ РБ №77 от 15.06.2016.
3. гипсовые ортезы на голеностоп/стопу на сон;
4. УЗИ тазобедренных суставов (контроль);
5. Продолжить L-тироксин 12,5мкг x1 р/д внутрь утром за 30 мин до еды, контроль гормонов щитовидной железы в динамике, коррекция дозы L-тироксина по результатам уровня ТТГ.
6. Аквадетрим (витамин Д) по 2 капли x 1 раз в день во время еды постоянно,
7. Кормление через зонд (желудочный зонд №8).
8. Кормление ребенка по 80-100мл через 3-3,5 часа смесью Беллакт иммунис 1 или Беллакт безлактозный, при увеличении кол-ва мокроты, гиперсаливации, отсутствии прибавки массы тела – перевод на смеси на основе гидролиза белка либо аминокислотные (Неокейт, Альфаре, Фрисопеп, Нутрилон Пепти гастро);
9. Питье 50-150 мл в сутки дробно.
10. Контроль массы тела 2 раза в месяц, при необходимости расчет питания и коррекция рациона (возможна консультация по телефону с зав. отделением РКЦ ПМПД),
11. Продолжить в домашних условиях занятия физической терапией (мать обучена, даны рекомендации);
12. Контроль биохимического анализа крови (общий белок, мочевины, креатинин, АЛТ, АСТ, СРБ, билирубин, ферритин, трансферин, К, Na, Ca, Cl) 2 раза в год.
13. Контроль исследования КЩС 2 раз в год.
14. Контроль ЭКГ 2 раза в год, Эхо-КГ не реже 1 раза в год.
15. Дыхательная гимнастика мешком Амбу ежедневно (мама обучена).
16. Санация верхних дыхательных путей электроотсосом по мере необходимости.
17. Повторная госпитализация в стационарное отделение РКЦ ПМПД через 3-6 месяцев.

**18. Противопоказаны:**

- физиопроцедуры (парафинотерапия, иглоукальвание, электростимуляция мышц);
- Назначение муколитиков и отхаркивающих (амброксол, ацетилцистеин, сиропы от кашля на растительной основе)
- При снижении сатурации - без контроля газов крови оксигенотерапия противопоказана.

15.01.20 г. Лечащий врач

Заведующий отделением



Дмитрачкова Ольга Владимировна

Дмитрачкова Ольга Владимировна  
80447993103 80256006146

Беларусь  
Дзяржаўная ўстанова  
Рэспубліканскі клінічны цэнтр  
палітыўнай медыцынскай дапамогі  
дзецям  
Мінская вобласць, Мінскі раён,  
Бараўлянскі сельскі савет, 71,  
раён пасёлка Воўпаты

Беларусь  
Государственное учреждение  
Республиканский клинический центр  
паллиативной медицинской помощи  
детям  
Минская область, Минский район,  
Боровлянский сельский совет, 71,  
район посёлка Опытный

### Консультативное заключение

Ребенок Шепетовская Дарья Александровна, 15.08.2019 г.р.

Адрес: Витебская область, Новополоцк, Коласа 16-34

**Цель консультации:** осмотр врачом-педиатром выездной службы для определения показаний для направления ребенка под паллиативное наблюдение.

**Статус ребенка при осмотре:** Состояние ребенка средней тяжести, в сознании, на осмотр реагирует плачем. Жалобы на снижение двигательной активности, отставание в моторном развитии. Вялый тетрапарез. Активных движений в ногах практически нет, в руках снижены. Положение пассивное. Голову не удерживает. Катаральных явлений нет. Кожные покровы чистые, сыпи нет. Зев не гиперемирован. При аускультации дыхание везикулярное, ЧД 28. Сог – тоны громкие, ритмичные, ЧСС 110 в мин. Живот мягкий, безболезненный. Мочиспускание не нарушено. Стул ежедневный, мочится свободно, носит памперс.

**Диагноз:** Спинальная мышечная атрофия 1 типа с выраженным вялым тетрапарезом (генетическое подтверждение 31.12.2019).

### Рекомендации:

Учитывая наличие тяжелого прогрессирующего заболевания, ограничивающего продолжительность жизни, при котором преждевременная смерть неизбежна, ребенок переводится в 1 паллиативную группу.

По месту жительства оформить паллиативное наблюдение.

Диспансерное наблюдение педиатра, невролога поликлиники по месту жительства.

Плановая госпитализация в РКЦ ПМПД (согласовано на 08.01.2020)

Витамин Д по 1000 МЕ ежедневно.

Врач-педиатр выездной службы  
04.01.2020



Меньшикова Е. А.

# ПАСВЕДЧАННЕ АБ НАРАДЖЭННІ

Грамадзянін(ка)

**ШАПЯТОЎСКАЯ**

**ДАР'Я АЛЯКСАНДРАЎНА**

Ідэнтыфікацыйны №

7697700A002PВ4

нараджэння (паср)

**15.08.2019** пятнаццатага жніўня дзве

тысячы дзевятнаццатага года

Чысто, Месці, год, літары і літары

аб чым у кнізе рэгістрацыі актаў аб нараджэнні

**27**

чысла

**жніўня**

месяца

**2019**

года

зроблен запіс за № **549**

Месца нараджэння: рэспубліка (дзяржава)

**Беларусь**

вобласць (край)

**Віцебская**

раён

горад (пасёлак, сяло, вёска)

**г.Навалочацк**

БАЛЫКІ:

**ШАПЯТОЎСКІ**

**АЛЯКСАНДР СЯРГЕЕВІЧ**

прозвішча, уласнае імя, імя та бацьку

**беларус**

Маці

**ШАПЯТОЎСКАЯ**

**ГАЛІНА АЛЯКСАНДРАЎНА**

нацыянальнасць

прозвішча, уласнае імя, імя та бацьку

**руская**

Месца рэгістрацыі нараджэння

**Адзел запіса Наваполацкага**

назва органа запіса

**гарыяканкама**

Дата выданні

**27**

**жніўня**

**20 19**

г.

№ Крайняй арганізацыі

М. П. **В.Э.Маняк**

ГРО № **0435917**

# СВИДЕТЕЛЬСТВО О РОЖДЕНИИ

Гражданин(ка)

**ШЕПЕТОВСКАЯ**

**ДАР'Я АЛЕКСАНДРОВНА**

Идентификационный №

7697700A002PВ4

рождения (паср)

**15.08.2019** пятнаццатаго августа две

тысячи девятнаццатого года

Чысто, Месці, год, літары і літары

о чем в книге регистрации актов о рождении

**27**

числа

**августа**

месяца

**2019**

года

произведена запись за № **549**

Место рождения: республика (государство)

**Беларусь**

область (край)

**Витебская**

район

город (поселок, село, деревня)

**г.Новополоцк**

РОДИТЕЛИ:

**ШЕПЕТОВСКИЙ**

**АЛЕКСАНДР СЕРГЕЕВИЧ**

национальность

собственное имя, отчество

**белорус**

Мать

**ШЕПЕТОВСКАЯ**

**ГАЛІНА АЛЕКСАНДРОВНА**

национальность

собственное имя, отчество

**руская**

Место регистрации рождения

**Отдел запіса Новополоцкого**

наименование органа запіса

**горисполкома**

Дата выданн

**27**

**августа**

**20 19**

г.

№ Руководителя

М. П. **Р.Э.Моняк**

ГРО № **0435917**

ГУ РНПЦ «Мать и дитя»  
220053, г. Минск, ул. Орловская 66, корпус 9. Тел. 288-95-29  
Отделение медико-генетического консультирования

Выписка из генетической карты Ш78/19

Ребенок **Шепетовская Дарья 15.08.2019** года рождения, проживающая по адресу: **Витебская обл, г. Новополоцк, ул. Я. Коласа 16-34**, осмотрена врачом-генетиком с целью уточнения диагноза в связи с наличием задержки моторного развития с мышечной гипотонией.

**Анамнез:** ребенок от 2 беременности (на фоне угрозы прерывания в 13-14, 21-22 нед), 2 родов путем кесарева сечения, в сроке 31 недели, с весом-1440, ростом-41, ОГ-28, Ар-7/7.

**На момент осмотра:** ребенок проходит лечение на базе РНПЦ «Мать и дитя», возраст 4 месяца, вес-5120, рост-55, ОГ-35,7, ЗМР, выраженная мышечная гипотония.

**Результаты обследования:**

- Молекулярно-генетическая диагностика спинальной мышечной атрофии – выявлено гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1.
- Селективный скрининг (пробы мочи) - в пределах нормы.
- Тандемная масс-спектрометрия (пробы мочи) – в работе.
- Активность лизосомных ферментов – в работе.

**Диагноз:** Спинальная мышечная атрофия I тип (диагноз подтвержден на молекулярно-генетическом уровне).

Тип наследования – аутосомно-рецессивный. Риск повторного рождения в семье ребенка с такой же патологией высокий - 25%.

**Рекомендовано:**

- Динамическое наблюдение и лечение у невролога.
- Контрольный осмотр врача-генетика в г. Витебске в динамике.
- ДНК-диагностика носительства мутации у родителей и sibса.
- Медико-генетическое консультирование семьи при планировании деторождения в г. Витебске

И.о.зав.отделением  
08.01.2020.

Т.В.Зубова