

# Клинический разбор

Ребенок 2 г 6 мес

## Анамнез жизни

- ▶ Ребенок от II беременности, II родов, протекавшей на фоне токсикоза в первом триместре, на последнем триместре - ФПН, отеки, гипотония.
- ▶ При рождении 3600 гр, 50 см. Апгар 9/10

*токсикоз в первом триместре,  
на последнем триместре - ФПН,  
отеки, гипотония*

## Анамнез жизни

- ▶ С рождения мышечная гипотония. На 5ые сутки переведен в ОПН в связи с увеличением печени и селезенки. Желтухи не отмечалось.
- ▶ В анализах повышение печеночных ферментов АлАт до 173, АсАТ до 92

- ▶ Диагноз: Омфалит новорожденных. В... слева. Гепатолиенальный синдром. ЦНС 1 ст. синдром вегетативных на... желтуха 1 ст

Гепатолиенальный синдром.  
Гипоксическое поражение  
ЦНС 1 ст. синдром  
вегетативных нарушений.

# Психомоторное развитие

- ▶ Голову держит 3-4 мес
  - Переворачивается 6 мес
  - Садится сам 9 мес
  - Ходит самостоятельно 15 мес
- |  |           |
|--|-----------|
|  | N         |
|  | 3 мес     |
|  | 6-7 мес   |
|  | 9-10 мес  |
|  | 11-14 мес |

# Осмотр

- ▶ Не лихорадит. Телосложение нормостеническое. Кожный покровы с элементами аллергической сыпи на конечностях. Видимые слизистые чистые. Зев спокоен. ПЖК развита умеренно, отеков нет. Л/у - N. Костно-мышечная система - без особенностей. Дыхательная система - N. Сердечно-сосудистая - N. Живот увеличен в размере, не вздут, мягкий при пальпации. Печень + 1,5 см, безболезненная. Селезенка + 1,5 см, плотная, безболезненная. Стул регулярный. Мочеиспускание - N.

Гепатолиенальный синдром. Сыпь

# Неврологический статус

- ▶ Общемозговых и менингеальных симптомов нет. ЧН: глазные щели симметричны. Взгляд фиксирует, следит. Объем движений глазных яблок не ограничен. Фотореакции живые. Лицо симметрично. Нистагма нет. Глотание не нарушено. Голос несколько осиплый. Язык по средней линии. Моторные навыки: голову держит, переворачивается, садится, ходит самостоятельно. Походка на широкой опоре, с элементами полиневропатической. Мышечный тонус снижен. Сухожильные рефлексы истощаются. На вопрос отвечает отдельные слова, фразы. Обр...

Сниженный мышечный тонус. Быстрое угасание рефлексов.

# Клинико-лабораторные данные

- ▶ Б/х крови: повышение уровня холестерина
- ▶ УЗИ брюшной полости: печень - размеры увеличены; селезенка - увеличение размеров; в подпеченочном пространстве и латеральных каналах определяется небольшое количество свободной жидкости.

# Диагностика Mendel и соав.

Спленомегалия+	Вертикальный надъядерный паралич взора
	Гипотония
	Шизофреноподобный психоз
	Геластическая катаплексия
	Задержка психо-моторного развития
	Дистония
Атаксия+	Дизартрия/ дисфагия
	Снижение когнитивных функций
Симптомы психоза+	Снижение когнитивных функций



# Диагностика НП-С

- ▶ Тест на Оксистерол/Триол методом ТМС
- ▶ ДНК диагностика (мутации генов NPC1 и NPC2)
- ▶ Тест с филипином

# Диагноз

- ▶ Болезнь Ниманна-Пика, тип С, Ранняя младенческая форма

# Лечение

- ▶ Специализированная диета
- ▶ Миглустат 0,1 -1 табл 2 р/день

