

СПЕЦИАЛИЗИРАНА БОЛНИЦА ЗА АКТИВНО ЛЕЧЕНИЕ ПО ДЕТСКИ БОЛЕСТИ „Проф. Иван  
Митев“ ЕАД  
КЛИНИКА ПО ЕНДОКРИНОЛОГИЯ, ДИАБЕТ И КЛИНИЧНА ГЕНЕТИКА  
ОТДЕЛЕНИЕ ПО ЕНДОКРИНОЛОГИЯ  
1606 гр. София, бул. „Акад. Ив. Ев. Гешов“ № 11  
тел: 02-81-54-281

**ЕПИКРИЗА**

На Александра Георгиева Николова, ЕГН:

адрес: гр. София, ж.к. „Овча купел“, бл. 12/12

И.З.№ 5594/2017 г. по КП 12 д.п.: 11.12.2017 г. д.и.: 13.12.2017 г.

**ДИАГНОЗА:** Синдроми на вродени аномалии със засягане предимно на крайниците –  
VATER/VACTERL асоциация

**АНАМНЕЗА:** Момиче на 7 годишна възраст, родено от пета нормално протекла бременност, четвърто раждане по нормален механизъм с тегло 3150 г и дължина 49 см. Интраутеринно е установена една умбиликална артерия. Усложнено протекъл неонатален период с обилна саливация и невъзможност да се захрани, установена атрезия на хранопровода с трахео-езофагеална фистула и извършена термино-терминална анастомоза на хранопровода с добър резултат. В последствие неколкократно е провеждана дилатация на хранопровода по повод на стриктури на мястото на анастомозата, като детето се е хранило задоволително и е наддавало на тегло. На около 30 дневна възраст е оперирана по повод на ингвинална херния в дясното, като е имало съмнение и за ангажиране на гонадата от същата страна. В неонаталния период е установена и ано-ректална аномалия с непълна атрезия на анус, с ректовестибуларна фистула и атрезия на вагината, поради което на двумесечна възраст е извършена и анопроктовагинопластика сагиталис антериор с оформяне на неоанус, отворено е атретичното влагалище и е оформлен вестибулум вагине.

Във връзка с тези аномалии на 3 месечна възраст детето е консултирано с детски кардиолог – д-р Велковски, който установява лека I ст. МИ, хемодинамично незначима. От 1 год. възраст до м. март 2016 год. е провеждана терапия с Каптоприл и Спиронолактон, през 2016 год. е спряно лечението с Каптоприл, от началото на 2017 год. е преустановен и приема на Спиронолактон след консултация с детски кардиолог. Последен преглед при доц. Кратунков м. 10.2017 год.- данни за Митрален клапен пролапс с МИ I ст. Препоръчано е проследяване на всеки 6 месеца.

От 5 месечна възраст е с чести епизоди на бронхиална обструкция, уточнена е диагноза Бронхиална астма, за която се проследява от детски пулмолог и провежда профилактика с Пулмикорт за есенно – зимния период в доза 2x1 респюла и ежедневен прием на антихистамин и към настоящия момент.

През 2016 год. по повод на фебрилитет и лоша миризма на урината е диагностициран остръ пиелонефрит, за което е хоспитализрана в Клиника по нефрология на СБАЛДБ. Тогава е проведено лечение с антибиотик – Амикацин, изписан е Фуролин в лечебна и в последствие в профилактична доза, проведена е ехография на отделителна система – десен бъбрек – 67 mm, ляв – 73 mm, двустранно без дренажни смущение, пикочен мехур – без данни за остатъчна урина, при пълен пикочен мехур, без данни за задръжка от страна на пиелоните. От уродинамично изследване – с данни за хипоконтрактилен пикочен мехур. Тогава прави впечатление вдълбнатина в областта на сакрума и е препоръчано провеждане на ЯМР на гръбначен стълб. При тази хоспитализация детето е консултирано и с генетик – проф. Тинчева, проведено е цитогенетично изследване – нормален женски кариотип 46,XX. По повод на забелязани скелетни промени при детето е проведена консултация с ортопед и рентгенография на гръбначен стълб – допълнителен ненапълно развит свръхбройен прешлен между 7-ми и 8-ми торакални прешлени. Непълно развито дясното 12 ребро. Останалите тела на прешлените са със запазени краниокаудални размери, без промени в структурата. Резки и непрекъснати контури. S-образна сколиоза с конвекситет надясно с п.м. свръхбройния прешлен и ъгъл на Коб 8 гр и конвекситет наляво с п.м. L2-L3 и ъгъл на коб 10 гр. запазена височина на междупрешленни дискове. При детето още в кърмачески период е изказано съмнение за агенезия на гонадите и по този повод е препоръчана консултация с АГ специалист и детски ендокринолог. През м. 09.2017 год. е консултирана с проф. Сираков, който установява нормално влагалище, изказва мнение за наличие на поне един нормален яйчник и насочва детето за консултация с детски ендокринолог. През м. 10.2017 год. за първи път е хоспитализирана в клиниката и от проведените изследвания е без отклонения от биохимични показатели и с нормални стойности на хормоналните изследвания TSH 3,41 µIU/ml, FT4 15,8 pmol/l, FSH 2,21 mIU/ml, LH 0,207 mIU/ml, Estradiol 77,1 pmol/l, IGF1- 97,2 ng/ml, vit B12 345

pg/ml, Homocystein 5,26  $\mu$ mol/l, Rö- графия на гръбначен стълб – блок прешлен T3-T4 с общ рогс. Spinosum. Дисплазия на T8 с полупрешлен и хипоплазия на лявата половина на дъгата със сколиотична деформация контраплатерално на това ниво. Позиционна лявоконвексна сколиоза лумбално. На профила – стеснени дискални пространства T8-T9 и T9-T10. Спина бифида на S1. Видоизменен проц. Трансверзум в ляво на 11 с морфология на допълнително плаващо ребро (costae fluctuans), Rö- графия на китка – костната възраст отговаря приблизително на 5 г. 6 мес. – 6 год. По – къса 4-та метакарпална кост. Проведена е и ехография на отделителна система – двата бъбрека са с правилна форма и размери, д.б.–8,4 см, л.б.–6,53 см. Не се визуализират дренажни смущения. Пикочен меху- б.о. Препоръчано е провеждане на МРТ на гръбначен стълб, което предстои на 18.12. и консултация с неврохирург. Постъпва за допълнителни изследвания и преценка на състоянието.

**ОБЕКТИВНО СЪСТОЯНИЕ:** В леко увредено общо състояние, афебрилна. Тегло 18,6 кг SDSw (-1,32), ръст 117 см SDSH(-1,17), BMI 13,5 kg/m<sup>2</sup> (3 р). Кожа – бледо розова, с оперативен цикатрикс в дясната аксилярна област и ингвинално в дясно, запазени тургор и еластичност. ПМТ – поднормено представена по цялото тяло. ПЛВ – увеличени шийни л.в. Фациес – дисморфичен – с високо проминиращо чело, коси очни цепки, медиален епикант. Глава – с правилна конфигурация и запазена подвижност. ДС–ДЧ 22/мин., везикуларно дишане, без хрипове. ССС – СЧ 97/мин, РСД, без шумова находка, АН 100/70 mmHg. Орофаринкс – „готическо“ небце, силно хиперемирани небни дъгии на тонзили, които са без налепи, обложен език. Корем – мек, неболезнен, черен дроб и слезка не се чуват, палпират увеличени. Полова система – предпубертетни гениталии. Отделителна система – б.о. ОДС – астеничен хабитус, дясната конвексна сколиоза НС – б.о.

**ПАРАКЛИНИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ:**

**КАС:** pH 7,38, pCO<sub>2</sub> 40 mmHg, pO<sub>2</sub> 63 mmHg, HCO<sub>3</sub> 23 mmol/l, BE -1 mmol/l, satO<sub>2</sub> 92 %

**Биохимия:** ASAT 25 U/l, ALAT 12 U/l, GGTP 6 U/l, ALP 200 U/l, общ белтък 67,4 g/l, Albumin 47,46 g/l, Urea 4,8 mmol/l, Creat 33  $\mu$ mol/l, Пик. к-на 250  $\mu$ mol/l, Cholesterol 2,73 mmol/l, TG 0,4 mmol/l, IgA 0,82 g/l, IgG 7,65 mmol/l, IgM 1,03 mmol/l, Na<sup>+</sup> 148 mmol/l, K<sup>+</sup> 4,5 mmol/l, Cl<sup>-</sup> 106 mmol/l, Ca 2,41 mmol/l, Ca<sup>2+</sup> 1,27 mmol/l, P 1,53 mmol/l, Mg 0,79 mmol/l, CRP 0,16 mg/l, кр. захар на гладно 5,2 mmol/l

**Урина:** отн.т. 1030, pH 5,5, белтък (-) отр., захар (-) отр., кетонни тела (+) отр., билирубин (-) отр., уробилиноген N, кръв (-) отр., нитрити (-) отр., седимент: малко бактерии, ед. левкоцити

**MLPA** – за микроделеционни синдроми и субтромбомерни делеции и дупликации

**ТЕРАПИЯ:** няма

**ХОД НА ЗАБОЛЯВАНЕТО:** хроничен.

**КОНСУЛТАЦИИ:** с офтамолог: VOD=1.0; VOS=1.0. Очни дъни – б.о.

**НАСТЪПЛИ УСЛОЖНЕНИЯ:** не

**ИЗХОД ОТ ЗАБОЛЯВАНЕТО:** без промяна в общото състояние

**КОНТРОЛНИ ПРЕГЛЕДИ:** До два контролни прегледа в рамките на един месец от изписването, т.е. на 27.12.2017 год. и 03.01.2018 год., между 13 и 14 часа.

**ПРЕПОРЪКИ И НАЗНАЧЕНИЯ:** Момиче на 7 год. възраст, с множествени вродени аномалии – единствена умбиликална артерия, трахеоезофагеална фистула с атрезия на езофага, аноректална аномалия, ингвинална херния, вредени аномалии на гръбначен стълб с дясноконвексна сколиоза и спина бифида на ниво S1, което е и с Бронхиална астма и данни за митрален клапен пролапс с лекостепенна МИ I ст. От проведените в клиниката изследвания е с нормални хематологични, биохимични и хормонални показатели. Липсват данни за структурни промени в отделителната система. Поради множествените вродени аномалии се обсъди възможността за VATER/VACTERL асоциация, за което е изпратена проба за MLPA. Детето подлежи на проследяване от детски ендокринолог по отношение на темп на растеж и пубертетно развитие и проследяване от детски хирург, кардиолог, пулмолог и нефролог. Настоящата епикриза да послужи пред ТЕЛК.

**ПРЕПОРЪКИ КЪМ ОПЛ:** да съдейства за проследяването на детето

**ОПИСАНИЕ НА ДОКУМЕНТИТЕ:** два броя епикризи: 1 – за родителите, 1 – за ОПЛ на детето.

Лекуващ лекар:  
/Д-р Е. Стефанова, д.м./

Завеждащ отделение по ендокринология:  
/Д-р Е. Стефанова, д.м./