

Pacient: **Demeter Bryan**Rodné číslo: **1512270826**Adresa: **Husova 1696/11, 750 02 Přerov 2, tel. +420777432908**Datum vyšetření: **15.03.23**ZP **111**

Bryan je dítě sledované pro závažné zpoždění psychomotorického vývoje, sek. epileptický syndrom. Příčina - MRI - obraz pachygyrie a rozšíření šedé hmoty mozku FTP. Dilatace postranních komor - obraz colpocefalie, dysgeneze c.c. Hypoplasie mozečku, štíhlejší kmen mozku. Df dg by se mohlo jednat o některý typ lissencefalie / nejvíce připomíná Walker-Warburgův syl. K tomu dle EMG - chronická těžká léze míšních motoneuronů - SMA - atypický typ - s postižením i centrálním a artrogrypozou. Genet. vyšetření - vylučovány pontocerebellární dysplázie. Obraz kombinace SMA a pachygyrie je v literatuře opakovaně popsán.

Stav se podstatně nemění, není výrazná progresse svalové slabosti. Záchvaty - má nyní častější - i delší i s prosedáváním. A jsou jiné. Užívá (11,5kg) Sabril 500mg 1,5-0-1,5tbl, Topamax tbl. a 25mg 2-0-2tbl, Frisium tbl 1/2-0-1/2tbl

V oblasti hrubé motoriky - je stejný - hraje si s ručkama, ale neuchopuje, apraxie. Progrese kontraktur - hamstringy, vlevo zřejmě luxovaná kyčelo, valgozita hlezen bilat. Kolena - v trvalé semiflexi, nelze zkorigovat. Dále - RHB. Nově zavedený PEG - je zlepšený - nepotřebuje Forlax, nemá zácpu, jsou spokojení.

Anamnesticky: Hrubá motorika: bývá na zádech, na břišku málo. Umí se natočit za hračkou na stranu - na bok, na břiško nedotočí. Na břišku spíše pasivní, ale umí zvednout hlavičku a podepřít se trošku lokty. To se nemění.

Jemná motorika: uchopování, hračka - ne, .lehčí - korálky, spojuje ručky před trupem, mává. Pohyb zvláštní, pro atypické držení v loktech, pohyby jakoby z oblasti pletence, lokty při pohybu "vedoucí" - je to stále stejné, nemění se to.

Sociální dovednosti: jídlo - krmený - výživa mixovaná, lžičkou, kousky netoleruje. Praktická inkontinence III. st., oblékání zcela pasivní. **Řeč, komunikace:** vokalizace aktuálně poměrně bohatá, žvatlání, jednotlivé slabiky, zrak - používá, strab. conv., pozná známé, soc. úsměvy.

Chronologický věk: 7 let Hmotnost 11,5 kg

Obj. Drobný chlapec, soc. kontakt zrakem navazuje, hojně žvatlá, dnes velmi spokojený. Na zádech vyš. - hlava ke stranám, ruce ve zvl. postavení, pohyb jakoby visí podél trupu, plantární flexe na akrech, v ordinaci nic moc nepředvádí.

Hlava asym. včetně obličej, oči - izokorie, strab. convergentní trvalý, mimika souměrná. Na HKK - hyporeflexie bilat, zvláštní držení končetin. Na DKK - také hyporeflexie, atyp. - kontraktury - omezení - nelze do plné extenze v kolenou, na akrech také atyp. postavení, valgozita převažující. Levá dolní končetina - ve vnitřní rotaci v kyčli. Hypotonie, hyporeflexie.

RE: Závažné opoždění psychomotorického vývoje, pachygyrie + chronická těžká léze míšních motoneuronů odpov. SMA, stabilizované - nekompenzované epileptické onemocnění, stav stacionární.

DOP: - medikaci nyní ponecháváme

- dále komplexní péče, kontrola s odstupem:

Objednán na 12.09.23 - 13:00 Neurologie vyšetření - k lékaři DK lékař

- nabídneme služby CKP + TM + konzilium podpůrného týmu..

Diagnózy:

G400 Idiopatická epilepsie a epil. sy příbuz. lokal. se záchv. lok. nástupu

J399 Nemoc horních dýchacích cest NS

R629 Nedostatek předpokládaného normálního fyziologického vývoje NS

Z530 Výkon neproveden pro kontraindikaci

J209 Akutní bronchitida NS

Z136 Screeningové vyšetření specializované na kardiovaskulární onemocnění

R628 Jiný nedostatek předpokládaného normálního fyziologického vývoje

Výkony:

29002 1x CÍLENÉ VYŠETŘENÍ DĚTSKÝM NEUROLOGEM

09509 1x OŠETŘENÍ HANDICAPOVANÉHO PACIENTA

Zapsal: Hálek Jan MUDr., Ph.D. 15.03.23 14:17