

E027. MEDICINOS DOKUMENTŲ IŠRAŠAS / SIUNTIMAS

1. Informacija apie pacientą:

JOKŪBAS MELKŪNAS, gimė 2019-09-10, amžius 11 mėn., Vyras

ESI numeris **patient-190910-00654**, LR asmens kodas [redaguota]

Kauno r. sav., Domeikavos sen., Domeikavos k., [redaguota]

2. Siuntimo / tyrimo skyrimo duomenys:

Skyrimo data: 2020-08-20 08:36

Siuntimas į skyrių **Tėvams pageidaujant**

Diagnozė **Q72.11 Įgimtas šlaunies nebuvimas, kai yra pėda**

3. Medicininiai duomenys:

3.1. Anamnezė:

gimęs su daugyb. displazijom iš III nėštumo ir gimdymo Cezario pjūvio metu dėl motinai nustatyto gestacinio diabeto ir BCG kolonizacijos.

3.2. Būklės įvertinimas objektyviai:

Vaikas žvalus, aktyvus, kontaktiškas. Stebimas k. akies neatyvedimas į later. pusę. Deš. šlaunikaulio deficitas, abiejų pėdų II-III pirštų pilnos sindaktilijos, deš. plaštaka su 3 pilnaverčiai pirštukais, deš. pėdutės addukcija. Vidaus organai be pakitimų, odoje hemangioma.

3.3. Atliktų laboratorinių ir instrumentinių tyrimų informacija:

Išrašai iš specialistų konsultacijų ir atliktų tyrimų kopijos pridedamos.

3.4. Taikytas gydymas:

reabilitacinis gydymas, protezavimas

3.5. Susijusios diagnozės:

- **D18.01 Hemangioma, oda ir poodinis audinys**, nustatymo data 2020-08-20

Aprašymo nėra

- **H49.2 Atitraukiamojo [6-ojo] nervo paralyžius**, nustatymo data 2020-08-20

Aprašymo nėra

- **Q71.31 Įgimtas piršto (-ų) nebuvimas, kai yra kita plaštakos dalis**, nustatymo data 2020-08-20

Aprašymo nėra

- **Q66.2 Į vidų iškrypęs padas (Metatarsus varus)**, nustatymo data 2020-08-20

Aprašymo nėra

- **Q87.89 Kiti patikslinti formavimosi ydų sindromai, neklasifikuojami kitur**, nustatymo data 2020-08-20

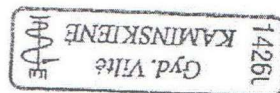
Aprašymo nėra

Dokumentą pateikė: Šeimos gydytojas **VILTĖ KAMINSKIENĖ**, spaudo nr. **14260**

UAB InMedica

Darbo vieta: UAB InMedica; jm kodas 8d395283-fd6b-e511-beb0-7054d27be9b5; SVEIDRA nr. 4429,
Vandžiogalos g. 4A Kaunas

Pateikimo data: 2020-08-20 08:37



Dokumentą elektroniniu parašu
pasirašė VILTĖ KAMINSKIENĖ
Data: 2020-08-20 08:38:00

UAB InMedica, company code **300011170**, SVEIDRA no. **37908**

20-201 Loretos Asanavičiūtės St, Vilnius, Vilnius City Municipality

Stamp: /UAB InMedica/ 4A Vandžiogalos St, LT - 47441 Kaunas/ company code 300011170/
Tel. No. +370 37 488771, +370 37 488869 sargenai@inmedica.lt

E027. EXTRACT OF MEDICAL DOCUMENTS / REFERRAL

1. Patient information:

JOKŪBAS MELKŪNAS, born: **10/09/2019**, age: 11 months, male

Number of electronic certified statements **patient-190910-00654**, personal identification code of the Republic of Lithuania

government office in Domeikava, Kaunas District Municipality; tel. no.: 864010704

2. Referral / data for examination of a patient:

Date of appointment: 20/08/2020 08:36

Sending to the department: **At the request of the parents**

Diagnosis: **Q72.11 congenital absence of thigh with foot present.**

3. Medical data:

3.1. Anamnesis:

born with many dysplasia from III pregnancy and delivery by caesarean section due to a mother diagnosed with gestational diabetes and BCG colonization.

3.2. Objective assessment of the condition:

The child is cheerful, active and connected. The misalignment of the left eye to the side is observed. Right femur deficiency, complete syndactyly of II-III toes of both feet, right hand with 3 full fingers, right foot adductus. Internal organs without changes, hemangioma of the skin.

3.3. Information about the performed laboratory and instrumental tests:

Enclosed are extracts from specialist consultations and copies of the tests performed.

3.4. Applied treatment:

rehabilitation treatment, prosthetics

3.5. Related diagnoses:

- **D18.01 Hemangioma of skin and subcutaneous tissue**, diagnosis date 20/08/2020

No description

- **H49.2 Sixth [abducent] nerve palsy**, diagnosis date 20/08/2020

No description

- **Q71.31 congenital absence of a finger (s) where another part of the hand remains**, diagnosis date 20/08/2020

No description

- **Q66.2 congenital metatarsus (Metatarsus varus)**, diagnosis date 20/08/2020

No description

- **Q87.89 other specified congenital malformation syndromes, not elsewhere classified**, diagnosis date 20/08/2020

No description

E027. EXTRACT OF MEDICAL DOCUMENTS / REFERRAL
JOKŪBAS MELKŪNAS, ESI no. **patient-190910-00654**

Document submitted by: Family doctor **VILTĖ KAMINSKIENĖ**, stamp no. **14260**

UAB InMedica

Workplace: UAB InMedica; company code: 8d395283-fd6b-e511-beb0-7054d27be9b5; SVEIDRA no. 4429, 4A Vandžiogalos St., Kaunas

Date of submission: 20/08/2020 08:37

Stamp: /THE REPUBLIC OF LITHUANIA/ CERTIFICATE/ UAB InMedica/

Name stamp: /Dr. Viltė Kaminskienė/

The document was signed with an electronic signature by VILTĖ KAMINSKIENĖ

Date: 20/08/2020 08:38:00

MEDICINOS DOKUMENTŲ IŠRAŠAS / SIUNTIMAS

2020-08-12

LA 2020-0337674 / 150000-2020-642502

Specialistas ar institucija, kuriai siunčiamas išrašas, siuntimo tikslas:

1. Paciento vardas, pavardė **JOKŪBAS, MELKŪNAS** 2. Gimimo data **2019-09-10**

Lietuva, Kauno r. sav., Domeikavos sen., [redacted]

3. Gyvenamoji vieta [redacted]

4. Diagnozė (pagrindinė liga, jos funkcinė klasė, laipsnis; sutrikimas; kodas pagal TLK-10-AM)

Kiti patikslinti formavimosi ydų sindromai, neklasifikuojami kitur **Q87.89**

4.1. Gretutiniai susirgimai ir komplikacijos

Atitraukiamojo [6-ojo] nervo paralyžius kairėje, galimai aplazija/hipoplazija **H49.2**

Išrašymo data 2020-08-11 Lovadienių skaičius viso: 1

Skyriuje Neurologijos klinika, Vaikų neurologijos skyrius gydytas nuo 2020-08-10 iki 2020-08-11, lovadienių skaičius: 1

5. Ligos anamnezė, diagnostiniai tyrimai, ligos eiga, taikytas gydymas, rekomendacijos dėl gydymo / darbo

Anamnezė:

Stacionarizuotas į v. neurologijos sk. dėl n. abducens parėzės kairėje, kitų įgimtų displazijų, galvos sm. ir dubens MRT atlikimui su anestezija.

Paciento ir mamos COVID 19 - neigiami.

Ligos anamnezė: Nuo gimimo kairės akies neatvėda į lateralinę pusę.

Vaikas trečias šeimoje, gimęs iš normalaus nėštumo per CP dėl mamos dubens kaulų patologijos. Gimė su displazijomis: nėra dešinio šlaunikaulio, deš. plaštakos 3 pirštai, abiejų kojų pirštų sindaktilija. NSG daryta naujagimių skyriuje- pakitimų nerado. Pritaikytas deš. kojos protezas, numatyta šlaunikaulio MRT, planuojama operacija šlaunikaulio Varšuvoje 2020 08 mėn. POE - norma, Širdies echoskopija - ovalioji anga.

Vyresni vaikai sveiki.

2020 02 konsultuotas gyd. genetiko - nustatytas normalus vyriškas kariotipas 46,XY. Stambių struktūros pakitimų chromosomose nenustatyta.

Vertinant paciento fenotipą, radiologinių tyrimų duomenis, daugiausia duomenų už šlaunikaulio aplazijos/hipoplazijos ir specifinių veido bruožų sindromą (angl. Femoral-facial syndrome/ Femoral hypoplasia-unusual facies syndrome, ORPHA:1988, OMIM 134780). Būdinga šlaunikaulio aplazija/hipoplazija, plaštakų/pėdų anomalijos, stuburo slankstelių anomalijos, gomurio nesuaugimas ir krt. anomalijos. Šis sindromas yra dažniausiai sporadinis, tiksliai genetinė priežastis nėra žinoma.

Rekomenduojama atlikti tiesinę ir šoninę stuburo rentgenogramas dėl galimų anomalijų.

2020-08-07 Konsultuotas neurookulisto, OU akių dugnuose OND riboti, gelsvai rausvi, tinklainė be pakitimų. Akių judesių sutrikimas OS (neatvėda į lat. pusę) labiausiai panašus į n. abducens parėžę.

Apžiūros rezultatai:

11 mėn. amžiaus. Pasak mamos rodo "ate", "duok" gestus, kalba kelių sakinių žodžiais "mama", "ate". Priešinasi apžiūrai, pakalbintas šypsosi. Galvos apimtis 47 cm -50 procentilė. DM momenėlis užaugęs. Veidas simetriškas. Akių obuolių judesiai galimi, tik kairės akies neatvėda į lateralinę pusę. Deš. žąsto sr. ir ant deš. šono hemangiomos. Deš. plaštaka su 3 pirštais, nėra deš. šlaunikaulio, pėdų pirštų sindaktilija - k.-2 ir 3, dešinėje- 2 ir 3, 4 ir 5 pirštų. Galūnėse raumenų tonusas normalus. Sausgysliniai refleksai normalūs, simetriški. Patologinių refleksų negauta. Vaikas atsideda pats, ropoja, savarankiškai atsistoja įsikibęs. Vidaus organų veikla kompensuota. Svoris 10,6 kg. Ūgis 78 cm.

Tyrimų / konsultacijų plano aprašymas:

Galvos smegenų MR tyrimas Nr. 892

Tyrimo data: 2020-08-11

Tirta režimais: T2W/FLAIR aks., T2W/TSE aks., kor., DWI, T2W/hemo, T1W sag., T1W/mpr., T1W/IR kor., T2W/spc aks.

Intraveninis kontrastavimas netaikytas.

Nesibaigusios mielinizacijos fone galvos smegenyse sub- ir supratentorialiai aiškių patologinių židinių MR SI pakitimų nematyti. Corpus callosum struktūriškas.

T2W/hemo sekoje hemosiderinio SI židinių galvos smegenyse nematyti.

Intrasupraseliariai patologinių darinių nematyti. Kavernoziniai veniniai sinusai struktūriniai.

Skilvelių sistema normalaus dydžio, be deformacijų.

Vidurio linijos struktūros nedислоkuotos. Bazalinės cisternos, Silvijaus vagos, subarachnoidiniai konveksitaliniai plyšiai diferencijuojami gerai.

N abducens sin. cisterninis segmentas aiškiai nesidiferenciuoja, galima įtarti hipoplaziją/aplaziją. N. abducens dex. cisterninis segmentas struktūrinis.

Retrobulbariniai tarpai abipus struktūriniai, akių judinamieji raumenys be žymesnės apimties asimetrijos. Išsivystę prienosiniai veido ančiai oringi. Dešinėje dalis mastoidinių celių neoringos, užpildytos turiniu.

Kraniovertebrinės jungties srityje patologinių pakitimų nematyti.

Išvada: Įtartina n. abducens sin. hipoplazija/aplazija. Galvos smegenyse aiškių patologinių židinių MR SI pakitimų, struktūrinių pokyčių nematyti.

Dubens kaulų + šlaunkaulių MR tyrimas Nr.: 892

Režimai: T1 tse, T2 tse, PD fs tse ax, sag, cor plūviai be i/v kontrastavimo.

Dešinys šlaunikaulis ryškiai sutrumpėjęs, displastiškas, diafizės nematyti, matomos proksimalinė ir distalinė metaepifizės, tarp jų aiškios aiškios kremzlinės jungties nematyti. Gūžduobė sekli, hipoplastiška, tačiau šlaunikaulio galva panašu nedислоkuota.

Šlaunikaulio galvos-kaklo kampas ~106* - coxa vara požymiai.

Dešinio šlaunikaulio galvos kaulėjimo branduolys mažesnis lyginant su kairiąja puse.

Klubų sąnariuose skysčio nepadaugėję.

Išvada

Dešinio šlaunikaulio displazijos požymiai - pagal MR panašu į proksimalinės šlaunikaulio dalies įgimtą deficitą - panašų A tipo. Coxa vara požymiai dešinėje, derinti su rentgeno vaizdu.

Th/L/S 2 kr. r-se Nr. 81-2 - išv.: Th10-Th11 tarpslankstelinis tarpas kylio formos, Th10 apatinė dengiamoji plokštelė dorsaliai neišsiferencijuojama - galima displazija, tačiau negalėčiau atmesti ir kt. organinės pat-jos (pagalvoti apie tos srities MR).

Ligos eiga / taikytas gydymas:

Atlikta dubens ir galvos sm. MRT su sedacija - be komplikacijų. Po tyrimo berniukas žvalus, skysčius geria, valgo. Mama skundų berniuko atžvilgiu neišsako. Išrašomas į namus. Rekomenduojamas tolesnis gyd. v. ortopedo, oftalmologo k-jos.

Gydymo, slaugos, darbo, ambulatorinės priežiūros rekomendacijos (aprašymas):

Gyd. vaikų ortopedo tolesnė priežiūra, spręsti dėl stuburo Th dalies MRT dėl galimos displazijos.

Gyd. oftalmologo k-ja po galvos sm. MRT dėl tolesnės stebėjimo taktikos.

Šeimos gydytojo priežiūra.

Gydantis gydytojas KARANDIENĖ,
JURGITA

.....
(parašas)

.....
(spaudas)