

**Clinica Neurologie Pediatrică, pav. 2**  
**Sef Clinica Conf. Dr. Dana Craiu**

Șos. Berceni 10-12, sector 4, cod 75622

tel: 334.42.66, 334.49.73, 334.49.93 - int 463/407/322 ; tel/fax: 334.90.68, 334.71.64

## BILET DE IEȘIRE DIN SPITAL



**NUMELE:** KORKMAZ

**SEX:** F

**PRENUMELE:** SARA MARIA

**VÂRSTA:** 1 ani si 11 luni

**ADRESA:** CALEA 13 SEPTEMBRIE, NR. 107, BL 103, AP 22, SECTOR 5, BUCURESTI

**Nr. F.O:** 1075

**Internat la:** 11-01-2012

**Externat la:** 20-01-2012

**DIAGNOSTIC:** Tulb globala a dezv moderata (QD=42; VD~9.6 luni) cauze prenatale.Tulb respiratorii si fonatorii persistente.Nistagmus congenital si miscari episodice ale capului.Sd Joubert (aspect IRM semn molar, hopoplazia vermis, dedublare sept pelucid)

**COD:** F83

**STAREA LA EXTERNARE:** stationara

### **ISTORIC:**

Pacienta in varsta de 1 an si 11 luni, in evidenta clinicii cu tulburare globala a dezvoltarii psiho-motorii moderata de cauze prenatale, tulburare respiratorii si fonatorii persistente, nistagmus congenital si miscari episodice ale capului si sindromd Joubert, se prezinta pentru reevaluare clinico-neurologica.

Pacienta urmeaza kinetoterapie de la 2 luni, 4 sedinte/saptamana.

APF: copil rang I, provenit din sarcina dispensarizata pentru trombofilie si insuficienta placentara, nascut prin operatie de cezariana la VG=38 s, Gn=3150 g, cu adaptare postnatala dificila. ETF: hemoragie intracerebrală grad II.

Din istoric retinem: IRM cerebral(13.05.2010): Accentuata hipoplazie vermiana. Aspect de ingrosare si orizontalizare in plan sagital a pedunculilor cerebelosi superiori, cu individualizarea semnului molarului in achizitia 3D T1 IR. Dedublare de sept pellucid. Aspectul IRM se incadreaza in anomaliiile din cadrul sdr. Joubert.

Investigata Kinderspital Zurich(sept 2010): - Teste genetice sdr.Joubert recolteate Zurich (august 2010) - rezultate in lucru. Evaluare oftalmologica: nistagmus orizontal, strabism convergent, hipermetropie cu astigmatism -reevaluare.

### **EXAMEN GENERAL:**

Stare generala buna; PC =48 cm (p 75); G= kg (p 10-25); T=87 cm (p~75)

Facies caracteristic - epicantus, radacina lata a nasului

Sistem muscular - hipotonie; sistem osteo-articular - fara polidactilie; aparat respirator: tahipnee

### **EXAMEN NEUROLOGIC:**

Fara semne de iritatie meningeana. Examinare dificila

Nervi cranieni: apraxie oculomotorie orizontala,ung; strabism convergent; AO, urmareste tinta cu dificultate (in plan orizontal); fara tulburari deglutitie.

Motricitate: are control al capului; MAS prez. antigravitational, simetrice, miscari sacadate; sta in sezut cu sprijin, trece din DD in DV, si invers; nu se taraste; nu se mentine in suspensie subaxilara, nu-si sustine greutatea; r balansoar+, , se rostogoleste, nu se taraste, sade numai daca este pozitionata cu echilibru; nu sta si nu merge in 4 labe. Se mentine cu sprijin in ortostatism; ROT +, RCP flexie plantara, prehensiune+bilateral, transfera obiectele mana-mana.

### **EXAMINARI PARACLINICE:**

Recuperare functionala (23/01/2012): PC=48 cm; strabism convergent; hipotonie axiala si rizomelica; ROT+; RCP in flexie; r de redresare prin lateral+r. parasuta + r. de postura subliniaza hipotonie axiala; nu se mentine in suspensie subaxilara, nu-si sustine greutatea; r balansoar+; are control al capului, se rostogoleste, nu se taraste, sade numai daca este pozitionata cu echilibru; nu sta si nu merge in 4 labe. Se mentine cu sprijin in ortostatism. Lalalizeaza, intinde mainile dupa jucarii; cunoaste membrii familiei. Dg: sindrom Joubert. VM~6-7 luni. Se recomanda kinetoterapie in continuare cu accent pe tarare, ridicare in sezand, mers in 4 labe. Poate fi mentionata pana la 30 min in ortostatism pentru formarea unghiurilor diafizo-epifizare femurale dar nu are sens sa fie pusa sa meargă tinuta de mana.

Evaluare psihologica (11-13/01/2012 Lolia Pope): profil de dezvoltare intarziat si inegal, achizitii pe aria

cognitiva si limbaj receptiv corespunzatoare ~14 luni, socializare ~11 luni, deprinderi de autoservire ~ 9 luni, motricitate ~ 8 luni, limbaj expresiv ~ 6 luni. Se recomanda continuarea programului de interventie educational-terapeutica (stimulare cognitiva, dezvoltarea deprinderilor de comunicare, abilitate manuala). Se alcatuieste planul educational pentru etapa urmatoare si mama este consiliata in privinta programelor de instruire. Revine pentru reevaluare peste 3 luni, cu programare telefonica anterioara.

**TRATAMENT:**

Nu a primit tratament pe parcursul internarii.

**INDICATII:**

1. Regim igienodietetic corespunzator varstei.
2. Continua programul de kinetoterapie in continuare cu accent pe tarare, ridicare in sezand, mers in 4 labe; mentinuta pana la 30 min in ortostatism pentru formarea unghiurilor diafizo-epifizare femurale.
3. Se recomanda continuarea programului de interventie educational-terapeutica (stimulare cognitiva, dezvoltarea deprinderilor de comunicare, abilitate manuala).
4. Revine la control peste 3 luni conform programarii la 021/3344266 int 463/322, cu Bt de la MF, certificat nastere copil, CI mama.

Medic sef sectie  
Conf Dr Dana Craiu

Medic curant  
Dr Catrinel Iliescu

Medic rezident  
Dr Raluca Ionescu/ Madalina Nastase

