**Губернатору**

**Тверской области**

**И.М. Рудене**

**Уважаемый Игорь Михайлович!**

Направляю Вам информацию о состоянии здоровья Харламовой (Курепиной) Виктории Арсеньевны 03.02. 2003 г.р., проживающей по адресу: г. Тверь, ул. Розы Люксембург, д. 68, корп.4, кв.23.

Дебют заболевания 05.01.2019, на фоне стрессовой ситуации в семье. Первостепенно ребенок предъявлял жалобы на короткий и поверхностный сон (до 4-5 часов), кошмары. В феврале 2019 ребенок стал жаловаться на периодическое чувство онемения в руках. Примерно в это же время отмечалось формирование общей усталости после физических нагрузок. В феврале 2019 симптомы следующие: сухой навязчивый кашель в дневное время суток, нарушения сна и кошмарные сновидения, чувство онемения в конечностях. К концу февраля — началу марта, девочка стала отмечать боли во всем теле неспецифического характера. Связи с физической нагрузкой ни мама, ни дочь не отмечают. Так же, мама отмечает, что при прохождении спортивной комиссии для танцев, офтальмологом отмечено снижения зрения на правый глаз, от ношения очков отказалась.

18.03.2019 девочка госпитализирована в ГБУЗ Детскую областную клиническую больницу в отделение неврологии для обследования и лечения. 30.03.2019 выписана без клинического улучшения.

В апреле 2019 консультирована психотерапевтом и неврологом в частном порядке. Назначено лечение. На фоне лечения - состояние без положительной динамики. Появляются жалобы на частое моргание, громкие вздохи, похожие на всхлипывания, сохраняющиеся в ночное время суток. Одновременно с медикаментозным лечением психотерапевт проводил сеансы психотерапии с углубленным расслаблением, что положительно сказывалось на самочувствии ребенка. По возвращении домой, симптоматика заболевания возобновилась. На фоне сохраняющейся симптоматики мама забирает девочку в Сочи, посоветовавшись с врачом, с 30.04.2019 - 05.05.2019. В Сочи у девочки сон укорачивается до 1-2 часов в сутки, отмечается заторможенность речи и движениях, появляются изменения в походке.

В связи с жалобами на нарушения сна (сон 2 часа в сутки), кошмарные сновидения, заторможенность, шумные вздохи, жалобы на боли во всем теле, диплопии, тремор в покое и при движениях, тики консультирована детским психиатром. Изменена схема лечения, но состояние не улучшалось. До середины мая 2019 девочка посещала школу, но постоянно уходила с последних уроков по состоянию здоровья.

С 20.06.2019 к вышеуказанным симптомам присоединяются навязчивые движения головой (покачивания). Девочка придерживает голову в момент приема пищи и в покое. Обследована в Морозовской детской городской клинической больнице Департамента здравоохранения г. Москвы. Данных за неопластический процесс в головном мозге не выявлено. Жалобы сохранялись, состояние с отрицательной динамикой. Консультирована психиатром Морозовской городской клинической больницы, предположено расстройство личности по типу шизофрении.

С 17.07.2019 по 20.07.2019 девочка находилась на лечении в ФГБНУ «Научный центр психического здоровья». Во время стационарного лечения при контакте с матерью отмечается ухудшение памяти больной. Отмечено изменение координаторных функций ребенка, но пациентка ходит без поддержки. С подозрением на пневмонию переведена в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу, сроки госпитализации с 20.07.2019 по 01.08.2019.

С 10.08.2019 отмечается нарушение походки и координации. Отмечаются навязчивые движения.

С сентября по октябрь месяц консультирована различными психотерапевтами по поводу диссоциативного расстройства личности. Проводилась психокоррекция без фармакологической поддержки. Состояние ребенка прогрессивно ухудшалось. С сентября 2019 похудела до 47 кг. В октябре месяце консультирована психиатром, диагноз связанный с диссоциативным расстройством идентичности не изменен. Фармакологическая коррекция не проводилась. Начались тазовые нарушения (дневной и ночной энурез - сентябрь, энкопрез - октябрь). Мать отмечает нарушение способности принимать пищу у пациентки: «Не пережевывает пищу, останавливается и не доедает порцию до конца, нарушения глотания твердой пищи».

В декабре 2019 года девочка находилась в Российской детской клинической больнице г. Москва с прогрессирующей дегенеративной симптоматикой и жалобами на боли во всем теле, приступы парадоксального навязчивого дыхания с тоническим напряжением мускулатуры, снижение мышечного тонуса, хореоидоподобными навязчивыми движениями во всем теле, а так же тазовыми нарушениями по типу дневного и ночного энуреза, эхолалией и зрительными иллюзиями, эмоциональным и мнестическим снижением. Критика к своему состоянию на момент опроса нарушена. 21.12.2019 кровь ребенка для проведения генетического исследования направлена в Центр Генетики и репродуктивной медицины «Генетико».

30.12.2019 матерью оформлен отказ от лечения, девочка выписана домой с рекомендациями по дальнейшему лечению. Во время пребывания дома наблюдалась участковыми специалистами ГБУЗ «Городская детская клиническая больница №3». 04.02.2020 госпитализирована в стационар вышеуказанной больницы для коррекции дефицита веса, проведения курса лечебного питания. 06.02.2020 переведена в ГБУЗ Детская областная клиническая больница в связи с подозрением на пневмонию. Во 2 терапевтическом отделении ГБУЗ Детская областная клиническая больница находилась до 13.02.2020 с клиническим диагнозом: Аспирационная двухсторонняя пневмония, средней тяжести ДН 0-I степени. Наследственно-дегенеративное заболевание ЦНС, недифференцированное. Органическое бредовое (шизофреноподобное) расстройство. Гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь. Аменорея. Вторичная гипоплазия матки. Выписана с выздоровлением по аспирационной пневмонии на участок по месту жительства. Получала лечебное питание - смесь Peptamen 1600 мл в сутки. Во время пребывания в стационаре ГБУЗ Детская областная клиническая больница из генетической лаборатории Центра Генетики и репродуктивной медицины «Генетико» получены результаты анализа крови девочки (прилагается). Установлено генетическое заболевание: фамильная фатальная бессонница.

18 февраля консультирована генетиком на дому. Рекомендовано провести дополнительную подтверждающую генетическую диагностику. 21.02.2020 кровь матери, девочки и ее брата направлена на исследование в генетическую лабораторию Медицинского генетического научного центра г. Москва.

В настоящее время состояние девочки тяжелое. Положение в постели вынужденное, с постоянной сменой положения в связи с навязчивыми движения конечностями, туловищем. В сознании. Речь нарушена, пытается ответить на вопросы, ответы не всегда понятны. Питание усваивает. Жидкость пьет, поперхивается.

26.02.2020 документы Харламовой В.А. направлены на освидетельствование в бюро медико-социальной экспертизы для оформления инвалидности.

Ожидаемый срок получения результатов повторной генетической экспертизы – конец марта 2020 года.

Фамильная фатальная бессонница является неизлечимым генетическим заболеванием со сроком жизни пациента от 7 до 36 месяцев после установления диагноза. В мире проживает около 40 семей с таким диагнозом. Лечения заболевания нет, проводится симптоматическая терапия для поддержания функций организма и уходовые процедуры. Министерство здравоохранения Тверской области, а также специалисты Детской городской больницы № 3 и Детской областной клинической больницы осуществляет контроль за состоянием пациентки.

**Министр здравоохранения**

**Тверской области М.А. Максимов**