

**Прием (осмотр, консультация) врача - невролога первичный**

**06.11.2019 13:45**

**ФИО: Гребнева Мария Евгеньевна Дата рождения: 13.08.2012 Возраст: 7 лет**

**Адрес:** Россия, обл. Новосибирская, г. Новосибирск,

**Жалобы при обращении:** Самостоятельно не глотает, дыхание ч/з трахеостому.

Питание ч/з гастростому.

**Анамнез:** Проведено обследование в клинике детской и юношеской медицины Мюнхен.

ЭЭГ 6.12.2018г **ФОКАЛЬНЫЕ И ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫЕ ЗАМЕДЛЕНИЯ**

**ОТСУТСТВУЮТ. ЭПИАКТИВНОСТИ НЕТ.**

МРТ: 7.12.2018г **Вентрикуломегалия 4 желудочков. Расштрение наружных ликворных пространств.**

Молекулярно-генетическое исследование Институт генетики человека при ТУ Структурная миопатия (немалиновая миопатия, компауд-гетерозиготия в NTV гене. Родители являются гетерозиготными носителями.

Биопсия мышц: Наличие диффузно расположенных типичных немалиновых стержней и нитеобразных стержней. Отсутствие накопления жира, отсутствие накопления гликогена. **Заключение: Немалиновая миопатия.**

Прошли курс реабилитации в Ояше сентябре 2019г

Сидит самостоятельно. Стоит у опоры, Ходит с поддержкой за 2 руки, за 1 руку. Начали обучение на дому по коррекционной программе.

**Объективный статус:** Окружность головы: 52.5 Окр груди 54 ЧМН Зрачки: Равные.

Реакция на свет: живая. Объем движения глазных яблок: в полном объеме.

Глазные щели: D=S. Глотание: не глотает самостоятельно. Фонации нет. Язык отклонен: по средней линии. Тонус: D=S. диффузно снижен. Сухожильные реакции:

D=S умеренной живости. Опора: вальгусная установка. Сила: в руках: 3 балла, в ногах: 2 балла. Сидит, сама не садится. Стоит у опоры, ходит несколько шагов при поддержке. Обращенную речь понимает хорошо. Общается жестами.

**Диагноз:** (Заключительный) G71.2 Структурная миопатия (немалиновая миопатия)

Псевдобульбарный и бульбарный синдром Субкомпенсированный гидроцефальный синдром Трахеостомо-канюленоситель.

**УКМП врача: 1 МЭС: 655047**

**Рекомендации:** ИВЛ, санация дыхательных путей.

Кормление ч/з стому

ЛФК, массаж.

Логопедические занятия, логомассаж.

Бассейн

Физиотерапия

Обучение по индивидуальной программе

Врач-невролог: Перминова С.Е. (\_\_\_\_\_)

