

Заключение

«Детская городская клиническая больница № 6»  
Юр. адрес: 630015, Россия, 28.02.2024

ФИО: Гребнева Мария Евгеньевна Дата рождения: 2012

Адрес: 630012, Россия, обл. Новосибирская, г. Новосибирск,

**Жалобы при обращении:** Выраженная слабость, слюнотечение, нарушение дыхания (респираторная поддержка ИВЛ), не ходит, не стоит самостоятельно, не глотает (питание через гастростому), не говорит.

**Анамнез заболевания:** Больна с рождения: синдром выраженной мышечной гипотонии диффузный, отставание в приобретении навыков - переворачивалась 1.5 лет, сидит с опорой и стоит на ходунках с 2.5 лет, голову не удерживала. В 2017 (5 лет) году была госпитализирована в клинику в Германии, где была проведена биопсия мышц и ДНК анализ, и был установлен основной диагноз: немалиновая миопатия ассоциированная с геном NEB. Последнее МРТ головного мозга от 07.12.2017: вентрикуломегалия всех четырех желудочков. Расширенные наружные ликворные пространства с положительной динамикой. Суженное центральное белок вещество без признаков лейкоэнцефалопатии. ДНК анализ: Компаунд-гетерозиготные варианты в гене NEB. Последний курс реабилитации проходил в условиях детского реабилитационного центра "Родник" (п. Веселовка, Краснодарский край). Была проведены курсы занятий по АФК, ЛФК, занятия с нейропсихологом, гидрокенизотерапия. Отмечен высокий реабилитационный потенциал, улучшение выносливости, психо-эмоциональной сферы, функции дыхания (отмечались дни без респираторной поддержки ИВЛ до 12 часов в день). Рекомендовано продолжение курсов реабилитации.

**Анамнез:** Ребенок от 2 родов, на доношенном сроке (40 нед). Находилась в ПИТ, нарушение кормления, не брала грудь. В 19 дней перенесла пневмонию: интубирована, перешла на зондовое кормление в условиях ОРИТ. Периодически попадала в стационар, в 6 месячном возрасте установлена трахеостома. Ребенок-инвалид детства. Наблюдается неврологом, оториноларингологом, окулистом, ортопедом, врачом паллиативной помощи на дому.

**Объективный статус:** t 36.6, ЧД 20, ЧСС 91 Состояние тяжелой степени тяжести за счет основного заболевания, самочувствие не страдает. Ребенок трахеостомоноситель, респираторная поддержка ИВЛ в ночное время, часть дневного времени самостоятельное дыхание сохранено, в проекции желудка установлена гастростома. Тургор снижен. Кожа и видимая слизистые чистые, бледно-розовые. Носовое дыхание не затруднено. Тоны сердца ясны, ритмичные. Живот мягкий, безболезненный. Неврологический статус: В сознании. Рот приоткрыт, прогения, слюнотечение. Команды понимает, общается жестами, звуками, интеллект сохранен. ЧМН: I - обоняние не нарушено, запахи различает. II, III, IV, VI - зрение сохранено, взгляд фиксирует, за предметом следит, движение глазных яблок не ограничено. Глазные щели симметричны, D=S. Зрачки округлой формы, D=S. За предметом следит. Фотореакция сохранена. Косоглазия, нистагма нет. V - чувствительность по зонам Зельдера не нарушена. Корнеальный рефлекс сохранен, функция жевательной мышцы снижена. VII - лицо выражено снижены, функции глотания нет, грубая дизартрия. Язык в ротовой полости, по средней линии. Фибрилляций нет. XI - сила мышц шеи выражено снижена, до 1-2 баллов. Двигательная сфера: Ребенок самостоятельно сидит без упора на руки, подтягивает стопу к себе, удерживает колени. Переворачивается на бок в обе стороны. Голову удерживает после придания устойчивого положения. Мышечная масса недостаточная. Мышечная сила в верхних и нижних конечностях 3 б, D=S. Тонус диффузно снижен, D=S. Сухожильные рефлексы с верхних и нижних конечностей снижены. Патологических рефлексов нет. Чувствительных нарушений не обнаружено. В позу Ромберга не ставилась. Координаторные пробы выполняет без мимопопаданий. Менингеальные знаки отриц. Нарушение функции тазовых органов по центральному типу.

**Диагноз:** G72.8 Структурная миопатия (немалиновая миопатия ассоциированная с геном NEB): вялый тетрапарез 3 балла, респираторная недостаточность во время сна. Трахеостомоноситель (2012 год), ИВЛ постоянно. Функционирующая гастростома. Бульбарный синдром. Деформация грудной клетки. Плоскостопие.

**Заключение:**

**Рекомендации:** - Наблюдение невролога 1 раз в 6 месяцев, ранее по показаниям.

- Наблюдение ортопеда, хирурга, врача паллиативной службы, оториноларинголога, офтальмолога, педиатра 1 раз в год, ранее по показаниям.
- Респираторная поддержка ИВЛ, использование отсоса.
- Реабилитация в условиях специализированных реабилитационных центров продолжительностью до 4 недель, регулярно, не менее 4-5 раз в год.
- Занятия с врачом ЛФК, физическим терапевтом, кинезиотерапия, АФК.
- Проведение курсов массажа (общего, и на работу с контрактурами).
- Работа с эрготерапевтом для коррекции среды, адаптации под возможности и потребности ребенка.
- Санаторно-курортное лечение: преимущественно в условиях морского климата (Санатории Черного моря, Краснодарского края), с целью улучшения дыхательной функции, снижения времени использования ИВЛ, улучшения функции откашливания.
- Курсы занятий по адаптивному плаванию обученным персоналом (гидрокинезиотерапия).
- Занятия с нейропсихологом, нейропсихологом для улучшения коммуникативной функции, улучшения тонуса мышц орофациальной области, повышения мотивации для реабилитации.

МП

Лечащий врач: Панкратов И.Г.

Принявший специалист: Врач-невролог Панкратов И.Г.

