



**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»**

Министерства здравоохранения Российской Федерации  
119991, г. Москва, Ломоносовский проспект, 2, стр.1, тел. (495) 967-14-20; www.nczd.ru  
119991, г. Москва  
Ломоносовский пр-т, д. 2, стр. 1.  
тел.: 8(499) 134-13-29

**Выписной Эпикриз**  
ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 5212/23  
АМБУЛАТОРНАЯ КАРТА № 331/23А

ФИО	<b>Изосимова Арна Артёмовна</b>
Возраст	<b>2 г. 0 мес</b> Дата рождения <b>09.03.2021</b>
Адрес	<b>РФ, Краснодарский край, г. Новоросси́йск</b>
Находился в отделении	<b>Отделение патологии новорожденных и детей раннего детского возраста</b> тел. (499) 134-15-19
Период пребывания	<b>с 28.03.2023 по 10.04.2023</b>
Клинический диагноз: Основной	<b>G71.9 Первичное поражение мышцы неуточненное</b>
Клинический диагноз: Основной	<b>Первичное поражение мышц неуточнённое. Задержка психического и речевого развития.</b>

**ЖАЛОБЫ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ**

- на мышечную слабость,
- задержку моторного развития,
- задержку речевого развития

**АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ**

Ребенок от 2 беременности (девочка, 11 лет, здорова), протекавшей на фоне хронической фетоплацентарной недостаточности, задержки развития плода. Роды 2 самостоятельные, индуцированные на сроке 42 неделя. Масса тела при рождении 2730 гр, длина 52 см. Оценка по шкале APGAR 9/9 баллов. Растет с задержкой моторного и речевого развития: голову держит с 2 мес., сидит с 12 мес., встает у опоры с 1 года 1 мес, ходит с 1 года 11 мес, лепечет, произносит около 5 слогов.

Наблюдается неврологом по месту жительства, в связи мышечной гипотонией с диагнозом: "Синдром вялого ребенка".

Данные проведенного обследования:

- Консультирована врачом генетиком, проведена молекулярно- генетическая диагностика - исследование наличия делеций 7 экзона гена SMN1: гомозиготной делеции гена SMN1 не обнаружено.
- Уровень КФК 07.09.2022г. - 106 Ед/л. Уровень лактата от 03.11.2022г. - 1,6 ммоль/л.
- КТ головного мозга от 13.07.2022г.: патологических изменений в структурах головного мозга и костях черепа не выявлено.
- Стимуляционная миография от 10.10.2022г.: амплитуды М - ответов, скорости проведения возбуждения в пределах возрастной нормы.
- Рентгенография тазобедренных суставов от 02.02.2023г.: рентген признаки дисплазии тазобедренных суставов.

С 11 мес наблюдается у врача эндокринолога с диагнозом: Вторичный гипотиреоз, получает левотироксин натрия. Наблюдается нефрологом в связи с эритроцитурией с марта 2022г., в ОАМ эритроциты до 20 в п/зр., по данным УЗИ почек - пиелоктазия с обеих сторон.

Настоящая госпитализация в НМИЦ здоровья детей первичная, плановая для обследования и лечения.

Лечение до поступления: колекальциферол (водный раствор Vit D3) 500 МЕ в капле - по 3 капли (1500 МЕ) утром, левотироксин натрия 25 мкг 1 раз в день.

### **НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС**

При осморе ребёнок в сознании. Общемозговых и менингеальных симптомов нет. Реакция на осмотр в виде зрительного и слухового сосредоточения. Внимание удерживает. Речь: экспрессивная - рассеивание гласных звуков, слоги, подражание звукам животных, импрессивная - понимание интонаций, простейших слов. Внимание привлекается, удерживает (с интересом рассматривает книжки, картинки в них).

Черепные нервы: I - Обоняние не исследовалось. II - Зрение предметное. Взгляд фиксирует, следит за предметом. III, IV, VI - глазные щели симметричны. Движения глаз в полном объеме. Зрачки округлой формы, d=3 мм, симметричны, реакции на свет прямая и содружественная живые, D=S. V - Точки выхода ветвей тройничного нерва безболезненны. Трофика мышц нижней челюсти не нарушена. Движения нижней челюсти не нарушены. VII - Лицо симметрично. VIII - слух не снижен (ищет источник звука глазами). Нистагма нет. IX, X - Глоточные рефлексы живые. Глотание не нарушено. Голос звонкий. XI - положение плеч и лопаток симметрично. Голова по средней линии. Грудино-ключичные мышцы симметричны. XII - Язык по средней линии.

В двигательной сфере: Объем активных и пассивных движений не нарушен. Мышечный тонус изменён по гипотоническому типу справа и слева, более выражен в дистальных отделах рук и ног. Мышечная сила снижена до 3-4 баллов. Сухожильные и надкостничные рефлексы с рук и ног снижены, D=S. Патологических знаков нет. Брюшные рефлексы живые, симметричные. Навыки: сформированы по возрасту, походка с вальгусной установкой стоп.

Чувствительность болевая и температурная предположительно не нарушены.

Координаторная сфера: игрушки берет без интенции и дисметрии.

Тазовые функции: нарушения функции тазовых органов нет.

### **ДАННЫЕ ОСМОТРА**

Совместный осмотр с и.о зав. отделением Илларионовой М.С.. Общее состояние средней тяжести, тяжесть обусловлена задержкой формирования навыков. Температура 36,6/36,5С. Положение активное. Вес 13,5кг. Рост стоя 88см. ППТ 0,57кв.м. Окружность головы 48 см. Окружность груди 50,5 см. Состояние питания соответствует возрасту. Кожные покровы физиологической окраски, умеренной влажности, чистые от сыпи, невус на правом бедре и спине. Слизистые оболочки розовые, чистые, влажные. Зев, миндалины: задняя стенка глотки и небные дужки не гиперемированы, миндалины не увеличены, налетов, наложений нет. Подкожная клетчатка развита достаточно, распределена симметрично, периферических отёков нет, тургор тканей сохранён. Лимфатическая система периферические лимфатические узлы не увеличены, при пальпации безболезненные. Костная система: Б.Р. закрыт, видимых деформаций костей нет. Мышцы, суставы: объем активных и пассивных движений не нарушен. Мышечный тонус диффузно снижен. Органы дыхания: носовое дыхание не затруднено. Кашля нет. Перкуторно звук ясный легочный. В легких дыхание пуэрильное, симметричное, проводится во все отделы, хрипов нет. ЧДД 24 в минуту. Органы кровообращения: область сердца визуально не изменена, границы относительной сердечной тупости в пределах возрастной нормы. Тоны сердца звучные, ритм правильный. ЧСС 125 в

минуту. Органы пищеварения: аппетит сохранен. Язык чистый. Живот мягкий, безболезненный при пальпации во всех отделах. Печень не увеличена, край эластичный, безболезненный. Селезёнка не пальпируется. Стул регулярный, оформленный. Мочеполовая система: сформирована по женскому типу. Мочевыделение свободное, безболезненное. Нервная система: общемозговой и менингеальной симптоматики нет; Органы чувств: видит, слышит.

## **РЕЗУЛЬТАТЫ ОБСЛЕДОВАНИЙ**

### **1. Видео-ЭЭГ мониторинг 07.04.2023**

Описание: Параметры записи: Исследование проводилось в течение 1 часа в состоянии бодрствования с выполнением функциональных проб и во время физиологического сна. Запись осуществлялась на системе видео-ЭЭГ мониторинга Nicolet. Использовалась международная система наложения электродов «10-20», с применением дополнительных электродов: ЭКГ. Параметры записи: чувствительность 7-10 мкВ, фильтр высоких частот 70 Гц, фильтр низких частот 0,5-1 Гц. Применяемые монтажи: Биполярный классический, «Double banana», Поперечный, Усреднённый, Монопольный.

ЭЭГ в состоянии бодрствования:

Основной ритм представлен регулярным, устойчивым, слабо модулированным предшествующим альфа-ритмом, частотой 7-8 Гц, амплитудой до 70 мкВ, регистрирующимся в затылочных отделах, с распространением на задневисочные и теменные отделы полушарий. В центральных отделах регистрируется нерегулярный сенсомоторный ритм, частотой 8-9 Гц, амплитудой до 50 мкВ. Зональные различия выражены отчётливо.

Бета-активность не усилена, преобладает по передним и височным отделам, частотой 15-21 Гц, амплитудой до 20 мкВ, часто маскируется миографическими артефактами.

Медленноволновая активность представлена диффузно, невысоким индексом, преимущественно волнами тета-диапазона, по амплитуде не превышающими основной ритм.

Функциональные пробы:

При проведении ритмической фотостимуляции с частотой 3, 6, 10, 16, 20, 25, 30 Гц отмечалась реакция усвоения ритма 6 Гц. Фотопароксизмальный ответ не зарегистрирован.

ЭЭГ сна:

Засыпание характеризовалось замедлением, фрагментацией и последующей редукцией основного ритма, постепенным усилением медленноволновой активности, появлением одиночных и сгруппированных вертексных потенциалов, амплитудой до 280 мкВ.

Вторая стадия сна сопровождалась появлением «веретён сна», представленных вспышками ритмической активности в лобно-центральных и вертексных отделах, частотой 12-14 Гц, амплитудой до 80-130 мкВ. Кроме того, отмечались К-комплексы, представленные вспышками высокоамплитудных медленных двухфазных и полифазных волн, с амплитудным преобладанием (до 200-600 мкВ) в лобно-центральных и вертексных отделах. Часто физиологические паттерны сна регистрировались в сочетании друг с другом.

Дельта-сон характеризовался нарастанием индекса представленности и амплитуды медленных волн, в основном дельта-диапазона, с частичной редукцией физиологических паттернов поверхностного сна.

Зарегистрирован эпизод с паттерном ЭЭГ, характерным для фазы REM-сна: «веретёна сна» и К-комплексы не регистрировались, в фоновой записи преобладала среднеамплитудная дизритмичная активность с ослабленным амплитудным градиентом, в теменно-центральных отделах наблюдались группы «пилообразных» дельта-волн.

Сон периодически прерывался парциальными пробуждениями, сопровождающимися диффузными медленноволновыми вспышками, с акцентом волн тета-диапазона в лобно-центрально-височных отделах, неспецифичными движениями

пролабируют в большое затылочное отверстие.

Субарахноидальное пространство лобно-теменных отделов умеренно расширено.

Турецкое седло обычной формы и размеров. Гипофиз не увеличен, структура не изменена.

Дифференциация на адено- и нейрогипофиз четкая. Воронка гипофиза не смещена.

В мостомозжечковых углах дополнительные образования не определяются.

В области орбит без видимых патологических изменений, каналы зрительных нервов не деформированы.

Пневматизация придаточных пазух носа снижена за счет утолщений слизистой оболочки.;

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ** МРТ картина минимальных перивентрикулярных изменений белого вещества больших полушарий, вероятно, глиозного характера постгипоксического генеза.

Данных за объемное поражение вещества головного мозга не получено.

Рекомендовано: МР-динамическое наблюдение по клиническим показаниям.; Диагноз G71.9;

### 5. Слуховые вызванные потенциалы 05.04.2023

**Заключение** При интенсивности стимуляции 40 Дб пик V определяется с обеих сторон отчетливо.

При интенсивности стимуляции 70-105 Дб основные пики слева и справа определяются отчетливо. При интенсивности стимуляции 90-105 Дб латентности пиков I, III, V с обеих сторон не превышают нормативных значений для данного возраста, значения межпиковых интервалов I-III, III-V, I-V слева и справа не увеличены. При меньшей интенсивности латентности пиков V, III и межпиковые интервалы немного увеличены. Соотношение амплитуд пиков V/I не снижено.

**Заключение:** по данным КСВП замедления проведения по слуховым структурам ствола головного мозга нет.

Исследование проводится по неврологическому протоколу. Полученные данные не дают сведений об остроте слуха.

### 6. УЗИ Почек и мочевого пузыря 31.03.2023

**ЛЕВАЯ ПОЧКА:** нормальная; Размер средний; 70 x 27 мм; Положение в типичном месте;

Паренхима дифференцирована; ЧЛС не расширена; Сосуды при ЦДК к/ток не изменен;

Мочеточник не расширен; **ПРАВАЯ ПОЧКА:** нормальная; Размер средний; 66 x 28 мм;

Положение в типичном месте; Паренхима дифференцирована; ЧЛС не расширена; Сосуды

при ЦДК к/ток не изменен; Мочеточник не расширен; не заполнен; **ЗАКЛЮЧЕНИЕ:**

признаков нарушений нет.

### РЕЗУЛЬТАТЫ АНАЛИЗОВ

	Ед/изм	Долж.зн.	30.03.23
<b>БИОХИМИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ КРОВИ</b>			
Сi	ммоль/л	96 - 110	104,32
CRP	мг/л	<5	0,27
Fe	мкмоль/л	7,2 - 17,9	12,66
K	ммоль/л	3,4 - 5	4,57
Na	ммоль/л	134 - 145	137,6
PO4	ммоль/л	1,25 - 2,16	1,94
АЛТ	Ед/л	<40	18,53
Альбумин	г/л	38 - 54	40,59
АСТ	Ед/л	<42	36,36
Белок общий	г/л	56 - 75	62,4
Билирубин общий	мкмоль/л	3,7 - 20,5	4,71
Билирубин прямой	мкмоль/л	<5,1	0,79
Глюкоза	ммоль/л	3,3 - 5,5	3,96

03.04.2023.

**ДИАГНОЗ НЦЗД:** Другие и неуточненные нарушения речи;

**ЖАЛОБЫ:** на малое количество произносимых слов, отсутствие речи.;

**ДАННЫЕ ОСМОТРА:** Девочка обследована в присутствии мамы. Увидев нового взрослого, разглядывает его, прослеживает за движениями. На тактильное и эмоциональное речевое обращение появляется сглаженная улыбка, на строгую интонацию обращенной к ней речи останавливает действие, смотрит на взрослого. По простой речевой просьбе выполняет знакомые действия, подкрепленные жестовым сопровождением (дай мячик). Узнает голос мамы, на вопрос «где мама?» поворачивается к ней. Мимика однотипная. Наряду с вокализациями отмечаются соотнесенные с действием или предметом интонированные звукокомплексы, звукоподражания, единичные слоги «пи», «ко-ко», «ме». Звуконаполнение скудное. В целях получения желаемого чаще использует движения рук, изменение поведения.

**Состояние органов артикуляции:** тонус лицевых мышц снижен, мышц языка повышен, подъязычная и загубная уздечки укорочены, твердое небо высокое, мягкое небо малоподвижное. Смотрит на артикуляцию взрослого, может высунуть язык немного вперед. Кормят пищей с кусочками, пьет из чашки, придерживаемой взрослым. Трудностей приема пищи мама не отмечает. Голос тихий. Воздушная струя на стадии формирования, при попытках подуть складывает губы трубочкой.

В течение дня звуковая активность повышается периодически на фоне эмоционального оживления, действий с игрушками и в ответ на речевое обращение близких. Звуковая активность проявляется в виде вокализаций, несоотнесенных слоговых цепочек, звукосочетаний коммуникативной направленности.

О дискомфорте информирует взрослого мимикой недовольства, хныканьем, плачем.

Движения кистей и пальцев рук неловкие, тонус мышц снижен.

**РЕКОМЕНДАЦИИ:** систематическое логопедическое воздействие с целью нормализации тонуса артикуляционных мышц, стимуляции движений губ и языка (пассивно-активная артикуляционная гимнастика), согласование эмоционально-мимических реакций с оказываемым воздействием взрослого (эмоционального, речевого, тактильного), стимуляция и поддержание звуковой активности во время действий с игрушками и общением со взрослым, увеличение звукового наполнения, лепетных слов, побуждать и приучать отвечать на вопрос «кто это? что делает?»; коммуникативного общения с помощью жестов и речевых средств (лепетных слогов, звукокомплексов, слов, словосочетаний).;

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** системное недоразвитие речи, дизартрическая симптоматика.;

**2. Эндокринолог Фролова Е.Б.**

07.04.2023.

Заключение ЭМГ

**ДАНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЙ:** При исследовании левого малоберцового нерва дистальная латентность не увеличена, амплитуда моторного ответа не снижена, скорость распространения возбуждения по нерву не снижена.

При исследовании правого малоберцового нерва дистальная латентность не увеличена, амплитуда моторного ответа не снижена, скорость распространения возбуждения по нерву не снижена.

При игольчатом исследовании передней большеберцовой мышцы слева регистрируются ПДЕ со средней длительностью 8,3 мс (норма=7,5 мс), т.е. плюс 10%. Средняя амплитуда 494 мкВ, среднее число фаз 4, полифазных ПДЕ нет. В покое спонтанная активность не была выявлена.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** При проведении исследования нарушения проведения по периферическим нервам ног не получено.

По данным проведенного исследования не выявлено признаков указывающих на поражение мотонейронов спинного мозга.

При игольчатом исследовании выявлена тенденция к умеренному уменьшению средней длительности ПДЕ. Рекомендовано контрольное ЭМГ-исследование в динамике, проведение обследования, рекомендованного генетиком.

**6. Генетик Дьянова А.А.**

07.04.2023.

**ДИАГНОЗ НЦЗД:** Первичное поражение мышцы неуточненное.

**ЖАЛОБЫ:** - на мышечную слабость,

- задержку моторного развития,

- задержку речевого развития

**ДАНЫЕ ОСМОТРА:** Физическое развитие: среднее, гармоничное (рост и вес 50 цент)

**Фенотип:** высокий лоб, асимметрия лица, глубоко расположенная средняя треть лица, эпикант, широкое переносье, широкий кончик носа, единичное гиперпигментное пятно с гипертрихоз (диспластический невус), гемангиона на правом бедре, диффузная мышечная гипотония, дисплазия тазобедренных суставов, гипермобильность суставов, короткие I пальцы кистей и стоп, ходит без поддержки, речь в виде отдельных слоговых слов, широкая грудная клетка, эритроцитурия в анамнезе, гипотиреоз (?).

**РЕКОМЕНДАЦИИ:** 1. Наблюдение невролога по м/ж.

2. Контроль КФК, КФК МВ, ЛДГ в динамике по м/ж.

3. ЭМГ в динамике повторно через 12 мес.

4. Наследственные миопатии, миодистрофии и полинейропатии. Исследование таргетных областей 248 генов (код услуги: 17.070.470)(НИР)

5. Повторная консультация генетика с результатами дообследования

6. В плане- секвенирование полного экзона с последующей валидацией выявленных генетических вариантов, являющихся наиболее вероятной причиной заболевания (код услуги: 17.001.100)(не входит в перечень мед.помощи по ОМС и ВМП)

Контакты: Lialina.aa@nczd.ru;

### ПЛАН ЛЕЧЕНИЯ

Режим палатный

Диета - ребенку ясельный стол, мать - стол №15

Лечение:

внутри: колекальциферол (водный раствор Vit D3) 500 МЕ в капле - по 3 капли (1500 МЕ) утром до 12:00 ч.

внутри: левотироксин натрия 25 мкг по 25 мкг 1 раз в день - 25 мкг/сутки (1,8 мг/кг/сутки)

Курс реабилитации:

Базовые методы: прикладная кинезиотерапия. Режим – шадящий. ЛГ: стимуляция аутохтонной мускулатуры, 1 фрп с укороченной экспозицией, змейка с опорой на стопу, 3-х опорная стойка, низкий старт с опорой на колено, присед, дыхательная, периферическая гимнастика, сенсорная дорожка, полусфера, лестница, балансирующая доска, обучение мамы.

Курс ДЭНАС-терапии на спину и н/к.

Курс опорно-подошвенную стимуляция.

### ЗА ПЕРИОД ПРЕБЫВАНИЯ В ОТДЕЛЕНИИ

Ребенок поступает в отделение первично в состоянии средней степени тяжести по течению основного заболевания для оказания высокотехнологической помощи код ВМП 12.00.49.001 (приказ № 2497 от 29.12.2022.), в соответствии с моделью пациента: комплексное лечение тяжелых двигательных нарушений при спастических формах детского церебрального паралича, врожденных, включая перинатальные, нейродегенеративных, нервномышечных и деминилизирующих заболеваниях с применением методов физиотерапии (в том числе аппаратной криотерапии, стимуляционных токов в движении, основанных на принципе биологической обратной связи), кинезотерапии, роботизированной механотерапии и (или) ботулинотерапии под контролем комплекса нейровизуализационных и (или) нейрофункциональных методов обследования.

При поступлении в отделение ребёнку проведено исследование биохимического анализа крови, по данным исследования белковосинтезирующая функция печени не страдает, желчевыделительная функция печени удовлетворительная. Фильтрующая функция почек не нарушена. Повышения острофазовых белков крови нет. Ребёнку, принимающему левотироксин, задержкой формирования речевых и психических функция проведено исследование гормонов щитовидной железы. По результатам исследования уровень Т3, Т4 ТТГ в пределах нормальных значений.

Ребёнку с микрогематурией в анамнезе проведено исследование почек и ОАК, на момент пребывания в стационаре микрогематурии нет, патологии почек не выявлено.

Ребёнку с задержкой формирования моторных навыков, изменением мышечной силы, снижением СХР проведено исследование нервов и мышц методом стимуляционной и игольчатой ЭНМГ. По данным обследования нарушения проведения по нервам ног не выявлено, по данным игольчатой миографии данных да текущий денервационно-реиннервационный процесс не получено, есть тенденция к уменьшению ПДЕ. Рекомендовано проведение исследование в динамике, через год.

Учитывая полученные данные объем обследований был расширен - проведен видео-ЭЭГ - мониторинг с регистрацией сна, по данным обследования эпилептиформная активность не зарегистрирована.

По данным МРТ головного мозга МРТ картина минимальных перивентрикулярных изменений белого вещества больших полушарий, вероятно, глиозного характера постгипоксического генеза. Данных за объемное поражение вещества головного мозга не получено.

С результатами обследования ребёнка консультирован генетиком, даны рекомендации по обследованию, рекомендовано проведение анализов на наследственные миопатии, миодистрофии и полинейропатии, исследование таргетных областей 248 генов. Результаты исследования в работе, о полученных результатах узнать по эл. почте Lialina.aa@nczd.ru (срок выполнения не менее 3-х мес).

Ребёнок консультирован эндокринологом, даны рекомендации по обследованию, тактике терапии.

Перед проведением МРТ под наркозом проведено ЭКГ - нарушения ритма сердца не выявлено, по данным ЭХО - КГ полости сердца не расширены, стенки не утолщены, перегородки интактны, клапаны и крупные сосуды не изменены, функциональные параметры сердца в норме. Данных за ВПС и ЛГ нет. Противопоказаний к исследованию под наркозом не выявлено.

Ребёнку с задержкой речевого развития проведено исследование слуховых ВП. По данным обследования нарушения афферентации по слуховому анализатору не выявлено.

В отделении ребёнок осмотрен врачом ЛФК и физиотерапевтом, проведен курс реабилитации согласно рекомендациям. Осмотрен логопедом, даны рекомендации по занятиям с ребёнком, взаимодействию с ним. Ребёнок осмотрен ортопедом, дополнительных назначений в реабилитации, внесения в программу ИПР нет.

На основании жала бна задержку формирования речевых, моторных и психических навыков у ребёнка рожденного в срок, маловесного при рождении, учитывая данные осмотра - изменение мышечного тонуса, снижение сухожильных рефлексов, учитывая данные МРТ, ЭН:МГ и КФК в настоящее время можно думать о первичном структурном поражении мышц. Данный диагноз не является окончательным планируется генетическое доисследование, наблюдение в динамике по месту жительства.

По окончании обследования и курса реабилитации с стабильном состоянии ребёнок выписан домой. Рекомендации даны.

#### РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Наблюдение педиатра, невролога, эндокринолога, ортопеда по месту жительства.

2. Продолжить терапию:

внутри: колекальциферол (водный раствор Vit D3) 500 МЕ в капле - по 3 капли (1500 МЕ) утром до 12:00 ч.

3. Внутри: гопантотеновая кислота 500 мг/мл 1 мл - 2 раза в день (второй приём не позднее 18 часов), через неделю, при хорошей переносимости (отсутствии возбудимости, нарушения сна) - 1,5 мл - 2 раза в день в течение 1 мес.

4. Рекомендации эндокринолога:

- Постепенная отмена левотироксина под лабораторным контролем: снижение дозы до 12,5 мкг/сут

- Контроль ТТГ, Т4св через 3 мес - результат сообщить эндокринологу (frolova@nczd.ru), в плане - дальнейшее снижение дозы левотироксина вплоть до полной отмены.

5. Рекомендации генетика:

- контроль КФК, КФК МВ, ЛДГ в динамике по м\ж.

- ЭНМГ динамике повторно через 12 мес.

- Наследственные миопатии, миодистрофии и полинейропатии. Исследование таргетных областей 248 генов (код услуги: 17.070.470)(НИР) - результаты в работе, о результатах узнавать по электронной почте врача генетика: Lialina.aa@nczd.ru (не ранее чем через 3 мес).

- повторная консультация генетика с результатами доисследования

6. Рекомендации логопеда:

Проводить систематические коррекционно-педагогические занятия по формированию интереса к различным манипулятивным действиям с предметами, навыка произвольного выполнения координированных движений и сложных способов социального взаимодействия со взрослым, взаимодействию двух рук, концентрации и устойчивости внимания при манипулировании с предметами.

7. При повышении температуры до 38 градусов - парацетамол 15 мг/кг в сутки, ибупрофен 10 мг/кг в сутки однократно.

8. Повторные курсы ЛФК, массажа, направленные на укрепление мышц в поликлинике по месту жительства.



9. Повторная госпитализация в отделение патологии новорожденных детей и раннего детского возраста по вызову ФГАУ НМИЦ Здоровья детей.

Контактов с инфекциями не было.

Лечащий врач

врач высшей категории - Лапшина Н.В.

Руководитель отделения

к.м.н - Басаргина М.А.



Оценить качество оказанной медицинской помощи в нашем Центре Вы можете на официальном сайте ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" Минздрава России ([www.nczd.ru](http://www.nczd.ru)), а так же через QR - код