

ГБУЗ НСО Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции
Медико - генетический отдел

Дата приема
Ф И О. пациента
Возраст

30-05-2023
Михнов Дмитрий Владимирович
36 г 0 м 17 д

Медицинское заключение

Направлен с диагнозом болезнь Шарко-Мари-Тута. Нижний вялый парапарез 4 балла. нарушение чувствительности по полиневритическому типу грубое нарушение вибрационной чувствительности с Th3. грубая сенситивная атаксия. нарушение ФТО неполное опорожнение мочевого пузыря.

Жалобы: нарушение походки, нарушение координации, самостоятельное сжатие руки, после нервного перенапряжения онемения в конечностях, невозможность идти.

Анамнез заболевания: В осенью 2019 года, при подъеме по лестнице на 3 этаж пациент почувствовал слабость, ощущения "подкашиваение" ног, при закрывании глаз нарушение координации, при стоянии на месте слабость в коленных суставах. обращение к неврологу.

спирометрия 16.07.19г: проба с бронхолитиком положительная.

ЭНМГ от 02.07.21г: признаки поражения n.tibialis sin>dex по типу аксономиелинопатий, признаки умеренного поражения n.n pironeus dex>sin по типу миелинопатии (моторные волокна) признаки дисфункции корешков спинного мозга на уровне 4-S2 с возможным волочением мотонейронов спинного и или нарушениями надсегментарных влияний, косвенные признаки радикулопатии.

MPT головного мозга от 14.02.22г: данных за наличие изменений очагового характера в веществе мозга не MPT поясничного отдела от 14.02.22г: дистрофический изменений поясничного-крестцового отдела позвоночника дорзальных грыж L4. 5, L5/S1 дисков.

заключение невролога от 04.02.22г: вялый, дистальный парапарез нижних конечностей, сенсо-моторная полинейропатия нижних конечностей. сенситивная атаксия. нарушение функции ходьбы

заключение невролога от 15.02.22г: хроническая демиелинизирующая полинейропатия, вялый, дистальный парапарез нижних конечностей, сенсо-моторная полинейропатия нижних конечностей. сенситивная атаксия. нарушение функции ходьбы.

узи вен и артерий нижних конечностей от 25.05.23 без патологии.

заключение ФГБНУ МГНЦ им. академика Бочкова от 13.04.23г: делеция 7 экзона гена SMN 1 не зарегистрирована.

Выписной эпикриз ГБУЗ НСО ГНОКБ с 31.03.23-07.04.23г: Болезнь Фридрейха, нижний центральный парапарез проксимальный 4 балла, сенситивная атаксия по проводимому типу с уровня Th 12.

Заключение невролога ГБУЗ НСО ГКБ №34 от 13.04.23г: болезнь Шарко-Мари-Тута, Нижний вялый парапарез 4 балла. нарушение чувствительности по полиневритическому типу грубое нарушение вибрационной чувствительности с Th3. грубая сенситивная атаксия. нарушение ФТО неполное опорожнение мочевого пузыря.

Rg стоп 06.04.23г: свод сохранен. патологии не выявлено

ЭНМГ нижних конечностей от 05.04.23г: признаки денервационно-реиннервационных изменений в мышцах ног, возможно нарушение функции мотонейронов передних рогов спинного мозга

Семейный анамнез: схожей клинической картины в семье не выявлено.

Объективно: рост 175см, вес 83 кг. при осмотре нарушение походки, атаксия, не возможность встать на носочки, неустойчивость при вставании на пятки. уменьшение объема мышц бедер.

На момент обращения на территории НСО в рамках ОМС молекулярно-генетические исследования по данной нозологии отсутствуют.

Диагноз: не дифференцированная миопатия. миопатия поястно-конечностная миопатия?

Рекомендации по дальнейшему лечению и наблюдению пациента:

-анализ для исключения точковых мутаций в гене SMN 1 с учетом результатов ЭНМГ и признаков поражений мотонейронов передних рогов спинного мозга на базе ФГБНУ МГНЦ им. академика Бочкова Н.П

-Наблюдение у терапевта, невролога

-неврологу по месту жительства рассмотреть возможность подачи документов для освидетельствования на МСЭ.

-реабилитация (ЛФК, массаж, физиопроцедуры)

-повторная консультация генетика по результатам обследования с направлением из поликлиники по месту жительства.

713452@mail.ru

информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на базе ФГБНУ

"Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова" г. Москва, Москворечье, 1
(запись по тел: (495)111-03-03)/ Генетическая клиника (Медико-генетический центр) НИИ
медицинской генетики Томского НИМЦ (запись по тел (3822)53-05-37).

С учетом клинической картины пациент информирован возможности поиска молекулярно-генетического дефекта методом "Полноэкзомное секвенирование". Данное обследование не входит в программу государственных гарантий на территории Новосибирской области и проводится только на коммерческой основе, является поисковым, на усмотрение законного представителя. По завершению проведения генетического поиска результатом может быть найденный и не найденный молекулярно-генетический дефект.

Связаться с ООО "Геноаналитика" Дадыко Артемом Викторовичем +7-913-914-41-24 по вопросу возможности проведения в их компании исследования, компания готова рассмотреть данную возможность по поиску спонсоров и источника финансирования для поиска молекулярно-генетического дефекта.

Врач - генетик

Васильева М. А.

Адрес: 630004 г.Новосибирск, ул.Ленина, 55 тел.: 8 (383) 222-5

