



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

Министерства здравоохранения Российской Федерации

19991 г. Москва, Ломоносовский проспект, 2, стр.1, тел. (495) 967-14-20; www.nczd.ru

Выписной Эпикриз

ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 19922/23

АМБУЛАТОРНАЯ КАРТА № 28295/18А

ФИО	Монмарь Даниил Дмитриевич	
Возраст	15 лет 10 мес	Дата рождения 30.12.2007
Адрес	РФ, Ростовская область, ;, г. Ростов-на-Дону, Космонавтов пр-т, д.42, кв.37	
Находился в отделении	Отделение психоневрологии и нейрореабилитации Центра детской психоневрологии тел. (499) 134-04-09	
Период пребывания	с 08.11.2023 по 22.11.2023	
Клинический диагноз: Основной	G71.2 Врожденные миопатии	
Клинический диагноз: Основной	Врожденная миопатия (TTN- ассоциированное заболевание). Парциальный когнитивный дефицит.	
Сопутствующий	Нейрогенный левосторонний грудопоясничный кифосколиоз. Расходящееся неаккомодационное альтернирующее косоглазие. ЧАЗН обоих глаз.	

ЖАЛОБЫ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ

- двигательные нарушения (самостоятельно не переворачивается не стоит, не ходит),
- высыпания на коже лица, груди и спины,
- трудности откашливания
- поперхивания во время еды.
- беспокойный сон в связи с наличием болевого синдрома в области тазобедренного сустава слева

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ

Ребенок от 2 беременности, протекавшей с угрозой прерывания на всем протяжении. Роды 2-е, на 33-34 неделе, самостоятельные. Вес при рождении 2700 г. Длина тела 47см. Оценка по шкале APGAR 6/7баллов. На СРАР 3 суток, далее на увлажненном О2 3 суток. В возрасте 1 недели переведен в отделение для недоношенных детей на выхаживание. Выписан в возрасте 21 день под наблюдение невролога, педиатра. На первом году жизни наблюдался неврологом: получал массаж, ЛФК, ноотропную терапию. С раннего возраста отмечалась задержка темпов формирования навыков: сел с 2-х лет, встал на четвереньки в 4 года, встал у опоры в высоких ходунках в 8 лет. С 2 лет выставлен диагноз "ДЦП, спастическая диплегия".

В возрасте 5 лет: субдуральная гематома, вели нейрохирурги консервативно.

В возрасте 5 лет и 7 лет: насечки на мышцах н/к. В возрасте 7 лет: оперирован по поводу эквиноплосковальгусных стоп.

После 8 лет мама отмечает резкое ухудшение состояния, ребенок перестал самостоятельно вставать и ходить, сидит с

округлой спиной. Со слов мамы, прогрессирует слабость в нижних конечностях. В течение последних месяцев появились боли в области тазобедренных суставов, усиливающиеся в ночное время и умеренная гиперсаливация.

Оперативное лечение: в июне 2015 г. реконструктивно-пластическая операция на стопах, устранение контрактур суставов нижних конечностей.

По данным проведенного обследования:

- МРТ головного мозга - резидуально-органическое поражение ЦНС.

- ЭНМГ от 13.12.16: ЭНМГ признаки умеренного снижения функциональной активности мотонейронов спинного мозга на сегментарном уровне L5-S1 с обеих сторон, хуже слева, со снижением количества миофибрилл в т. *peroneus long.* хуже слева. Признаки супрасегментарных нарушений контроля мышечной активности нижних конечностей с обеих сторон, больше справа. Вызванная активность с т. *ext. dig. br.* снижена, справа в умеренной степени, слева в выраженной степени. Вызванная активность с икроножных мышц снижена с обеих сторон. Признаки снижения произвольной сократительной способности мышц нижних конечностей с обеих сторон в умеренной степени, с т. *peroneus long.* в значительной степени, хуже слева. Признаки нейрогенных изменений мышц нижних конечностей отсутствуют. Данных за поражение периферических нервов нижних конечностей отсутствуют, кроме волокон поверхностной ветви малоберцового нерва слева (отмечаются признаки умеренной аксонопатии сенсорных волокон). Также по месту жительства неоднократно консультирован генетиком. Проводилось исследование - поиск делеций в генет SMN1, патологии не выявлено; выполнено молекулярно-генетическое исследование: полное экзомное секвенирование. Выявлен не описанный ранее как патогенный вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 2 гена CHRNБ1 (Chr17:7348621C>T), приводящий к миссенс-замене (р.(Arg31Trp), NM_000747.2), в гетерозиготном состоянии. Методом прямого автоматического секвенирования по Сенгеру проведен поиск варианта с.91C>T гена CHRNБ1.

У пробанда и его мамы выявлен вариант неопределенного клинического значения с.91C>T в гетерозиготном состоянии. У отца пробанда изменений нуклеотидной последовательности не обнаружено.

Ребенок впервые госпитализирован в отделение психоневрологии и психосоматической патологии НМИЦ здоровья детей в июле 2019 г. Проведен курс восстановительного лечения, а так же комплексное обследование.

По данным МРТ мягких тканей бедер от 07.19 г.: МР картина симметричной диффузной жировой инволюции мышц бедер. Рентгенография грудного отдела позвоночника от 07.19 г. - рентгенологические признаки правостороннего грудопоясничного сколиоза 2 степени. Консультирован ортопедом, к.м.н. Челпаченко О.Б., выставлен диагноз "Нейрогенный грудопоясничный кифосколиоз 3 ст на фоне миопатии". Рекомендовано проведение оперативного лечения кифосколиоза 3 ст.

Флоуметрия от 07.19 - ФЖЕЛ значительно снижена. ОФВ1 умеренно снижена. Показатели проходимости бронхов в пределах нормы. ЭНМГ от 07.19 г.: по данным проведенного исследования выявлены признаки, указывающие на первично-мышечный тип поражения (уменьшение средней длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц, паттерн рекрутирования ПДЕ полный со смещением облачной диаграммы из нормативных значений при проведении турн-амплитудного анализа). Скорость распространения возбуждения по периферическим нервам не снижена.

Ребенок консультирован генетиком, к.м.н. Журковой Н.В., заподозрена врожденная миопатия, рекомендовано проведение секвенирования клинического экзома.

В августе 2019 года мальчик поступил в отделение нейроортопедии с ортопедией для планового оперативного лечения. Принимая во внимание риски возникновения в послеоперационный период и в момент проведения анестезиологического пособия был собран консилиум. На основании

принятого решения на проведенном консилиуме в составе главного врача НИИ Педиатрии ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" МЗ РФ д.м.н. Дьяконова Е.Ю., зав. отделения нейроортопедии и ортопедии д.м.н. Жердева К.В., врача-ортопеда к.м.н. Челпаченко О.Б., заведующего отделением анестезиологии и реаниматологии к.м.н. Тепаев Р.Ф., врача-невролог к.м.н. Глоба О.В., врач-методист Яблонцева М.Н., к.м.н. врач-анестезиолог Алексеева Е.С. Учитывая наличие у пациента недифференцированного нервно-мышечного заболевания, с большей вероятностью миопатия, с целью обеспечения адекватного безопасного анестезиологического пособия и ведения в послеоперационном периоде. Рекомендовано уточнение генетического диагноза, отложить оперативное лечение до получения результатов генетического анализа. В межгоспитальный период состояние ребёнка оставалось стабильным.

Очередная госпитализация в НМИЦ Здоровья детей в отделение психоневрологии и психосоматической патологии в июле 2020 г. Проведено обследование: по данным видео-ЭЭГ-мониторинг бодрствования - эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано. С жалобами на боль в тазобедренных суставах, мальчик консультирован ревматологом к.м.н. Ломакиной О.Л. для исключения реактивного артрита проведено МРТ тазобедренных суставов и пояснично-крестцового отдела позвоночника, анализы крови на выявления острых артритогенных инфекций (микопlasма, хламидии, иерсинии, сальмонеллы) - патологии не выявлено.

Денситометрия - костный возраст соответствует примерно 13,8-14,3 годам. Костный возраст опережает календарный на 1,5 года. Флуометрия - ФЖЕЛ, ОФВ1 и МОС75 умеренно снижены.

Мальчик консультирован ортопедом, д.м.н., Жердевым К.В., по согласованию с ортопедом к.м.н. Челпаченко О.Б., рекомендована плановая госпитализация в отделение нейроортопедии и ортопедии в сентябре 2020 года, для проведения оперативного лечения нейрогенного груднопоясничного кифосколиоза 3 ст. По результатам клинического экзема выявлен патогенный вариант chr2:179444577T>C в гетерозиготном состоянии в гене TTN. Мутаций в генах ACTA1 (OMIM^102610), SELENON (SEPN1) (OMIM^606210) и TPM3 (OMIM^191030) - связанных с риском развития Мальчик консультирован генетиком, рекомендовано дообследование (поиск делеций и инсерций в гене TTN ex.11-18 del (CG 189103))- были исследованы хромосомные области chr2:179650400-179650520 (GRCh37) и chr2:179647604-179647715 (GRCh37) - делеции не выявлено. Злокачественной гипертермии - не выявлено. Выписан домой в стабильном состоянии.

10.2020 госпитализированы в отделение нейроортопедии для проведения оперативного лечения. Принимая во внимание риски возникновения в послеоперационный период и в момент проведения анестезиологического пособия был собран консилиум в составе: и.о. зав. отделения нейроортопедии и ортопедии к.м.н. Челпаченко О.Б., врача-ортопеда Бутенко А.С., заведующего отделением анестезиологии и реаниматологии к.м.н. Тепаев Р.Ф., врач-невролог к.м.н. Глоба О.В., Заведующая отделением - врач-генетик к.м.н. Кондакова Ольга Борисовна, к.м.н. врач-анестезиолог Хмызова С.А. Учитывая наличие у пациента врожденной миопатии (TTN- ассоциированное заболевание), принимая во внимание все возможные осложнения и риски представитель пациента (мать Демуря Оксана Геннадиевна) от предложенного оперативного лечения отказалась. В удовлетворительном состоянии пациент выписан из отделения.

Предыдущая госпитализация в НМИЦ Здоровья детей в отделение психоневрологии и психосоматической патологии в ноябре 2020 г. Учитывая жалобы на боль в тазобедренных суставах мальчику проведена рентгенография - рентгенологические признаки дисплазии тазобедренных суставов с двух сторон. Ацетабулярная дисплазия. Прозрачность костной ткани повышена. Для исключения остеопороза проведена денситометрия с учётом костного возраста - минеральная плотность костей находится в пределах возрастных значений.

BMD=0,877 г/см², z-score=-1,0. Для оценки функции внешнего дыхания ребенку с врожденной миопатией проведена флоуметрия - ФЖЕЛ(%Д): 72,, ОФВ1(%Д): 78 умеренно снижены. Кардиореспираторный мониторинг: Синдром апноэ сна лёгкой степени смешанного (чаще центрального) генеза. Тахикардия. Единичные короткие эпизоды увеличения CO₂ выше 50 mmHg.

Мальчик консультирован генетиком, рекомендовано обследование родителей пробанда на наличие выявленной мутации в гене TTN (c.67349-2A>G (chr2:179444577T>C, NM_001267550.1)).

Консультирован офтальмологом - расходящееся неаккомодационное альтернирующее косоглазие. ЧАЗН обоих глаз.

Пройден курс реабилитационных мероприятий. За межгоспитальный период состояние ребенка, со слов мамы, с отрицательной динамикой - снижение мышечной силы, уменьшение двигательной активности.

Последняя госпитализация в НМИЦ здоровья детей в июне 2022 года. Для исключения островоспалительных процессов и противопоказаний к проведению реабилитационных мероприятий выполнены ОАК, биохимического анализа крови - все показатели в пределах нормы, исследован уровень лактата - отмечается умеренно повышение до 2,81 ммоль/л.

Учитывая жалобы на боль в области боковых поверхностей бедер, ребенок консультирован врачом-ортопедом, рекомендовано проведение рентгенографии тазобедренных суставов, по результатам которой диагностирована ацстабулярная дисплазия. Прозрачность костной ткани повышена. С целью оценки минеральной плотности проведена денситометрия с учётом костного возраста - минеральная плотность костей находится в пределах возрастных значений. BMD= 0,904 г/см², z-score= -0,9. При расспросе ребенка - боли в области боковых поверхностей бедер возникают при длительном нахождении на боку, т.е. боли от сдавления.

В связи с наличием левостороннего грудопоясничного кифосколиоза, 3 ст., ребенок консультирован врачом-вертебрологом д.м.н. Челпаченко О.Б., рекомендовано изготовление индивидуального корсета Шено по индивидуальным меркам, проведено снятие слепков. Для оценки функции внешнего дыхания ребенку с врожденной миопатией проведена флоуметрия - умеренное снижение показателя ФЖЕЛ (80%); кардиореспираторный мониторинг ночного сна. Данных за синдром обструктивного апноэ сна не выявлено. Высокая лабильность сатурации, в виде частых коротких эпизодов десатураций. В сравнении с исследованием от 15.10.2020г. отмечается уменьшение индекса десатурации. Данных за синдром апноэ сна не выявлено. Для исключения кардиомиопатии выполнена ЭхоКГ: Полости сердца не расширены, перегородки интактны, стенки не утолщены, клапаны и крупные сосуды не изменены. Глобальная и локальная систолические функции левого желудочка удовлетворительные. Насосная функция сердца достаточная. По данным УЗИ органов брюшной полости: УЗ-картина гепатомегалии, диффузных паренхиматозных изменений печени, выраженного метеоризма. УЗИ почек и мочевого пузыря: без патологии. Проведены зрительные вызванные потенциалы: с обеих сторон проведение зрительной афферентации на кору замедлено. По данным КСВП нарушений проведения по слуховым структурам ствола головного мозга нет. Осмотрен врачом-офтальмологом - расходящееся неаккомодационное альтернирующее косоглазие. ЧАЗН обоих глаз. Ребенок консультирован врачами-реабилитологами, по рекомендациям которых проведен курс восстановительного лечения с положительным эффектом в виде увеличения двигательной активности.

В межгоспитальный период: снижение веса на 14 кг за год. Также отмечается ухудшение дыхательных параметров по ФВД.

Настоящая госпитализация в отделение психоневрологии и нейрореабилитации повторная, плановая для обследования и лечения.

Лечение до поступления: - не получает.

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС

Ребенок в сознании, на осмотр реагирует адекватно. Импрессивная речь не нарушена, экспрессивная речь - фразовая, замедлена, дизартрия. Интерес к окружающему снижен, парциальный когнитивный дефицит.

Черепные нервы: глазные щели симметричные, движения глазных яблок в полном объеме, нистагма, расходящееся косоглазие, конвергенция достаточная. Зрачки округлой формы, OD=OS, реакция зрачков на свет прямая и содружественная живая. Тригеминальные точки при пальпации безболезненные. Лицо симметричное, гипомимия лица. Слышит. Пищу прожевывает медленно, не поперхивается. Uvula, язык по средней линии. Небный и глоточный рефлексы живые. Фасцикуляций языка нет. Голос громкий.

Двигательная сфера: голову держит, самостоятельно не переворачивается, самостоятельно не садится, посаженный сидит, не встает, передвигается в коляске. Осевая гипотония, кифотическая осанка. Объем активных и пассивных движений ограничен в голеностопных суставах, в коленных суставах, S>D. Мышечный тонус диффузно снижен, сила мышц снижена: в нижних конечностях - 2 б, в верхних - 3 б, больше в проксимальных отделах конечностей, D<S. Вытянутые руки в горизонтальном положении удерживает кратковременно. Сухожильные рефлексы с рук снижены, с ног отсутствуют. Брюшные рефлексы снижены. Гиперкинезов нет. Болевая чувствительность сохранена. Координаторная сфера: пальце-носовую пробу выполняет без интенции. Моторная неловкость. Тазовые функции не нарушены. Беспокойный сон, аппетит снижен.

ДАННЫЕ ОСМОТРА

Совместный осмотр с заведующей отделением д.м.н. проф. Кузенковой Л.М., с куратором к.м.н. Глоба О.В. Общее состояние средней тяжести. Температура 36,7С. Положение активное. Вес 60 кг. Рост стоя 165см. ППТ 1,84кв.м. Физическое развитие среднее, гармоничное. Кожные покровы бледно-розовые, чистые от инфекционной и аллергической сыпи, умеренно влажные. Слизистые оболочки бледно-розовые, чистые, влажные. Зев, миндалины: задняя стенка глотки, небные дужки не гиперемированы, миндалины не увеличены, налета на миндалинах нет. Подкожная клетчатка развита достаточно, распределена равномерно. Лимфатическая система Периферические лимфатические узлы не увеличены. Костная система: левосторонний грудопоясничной кифосколиоз, эквиновальгусная установка стоп. Органы дыхания: Носовое дыхание свободное. Перкуторно границы легких в пределах возрастных норм, аускультативно дыхание везикулярное, проводится во все отделы равномерно, хрипов нет. ЧД = 18 в мин. Органы кровообращения: При осмотре область сердца визуально не изменена. Перкуторно границы сердца в пределах возрастной нормы. Аускультативно тоны сердца звучные, ритмичные, шумов нет. ЧСС 79/мин. Органы пищеварения: Аппетит сохранён. Язык розовый, чистый. Живот мягкий, безболезненный при пальпации во всех отделах. Печень +1,0 см от края реберной дуги, край эластичный, безболезненный. Селезёнка не пальпируется. Стул ежедневно, оформленный. Мочеполовая система: Мочеиспускание регулярное, безболезненное. Симптом поколачивания отрицательный с обеих сторон. Дизурических явлений нет. Нервная система: см. неврологический статус; Органы чувств: видит, слышит хорошо.

РЕЗУЛЬТАТЫ ОБСЛЕДОВАНИЙ

1. Флюметрия 09.11.2023

Заключение: Значительное нарушение проходимости периферических бронхов на фоне умеренного снижения показателя форсированной ЖЕЛ.; ФЖЕЛ(%Д): 74; ОФВ1(%Д): 69; ОФВ1/ФЖЕЛ(%Д): 92; ПСВ(%Д): 103; МОС25(%Д): 113; МОС50(%Д): 96; МОС75(%Д): 22; Динамика ОФВ1::

2. Кардиореспираторный мониторинг дневного сна 17.11.2023

Область исследования Кардиореспираторный мониторинг дневного сна; ОПИСАНИЕ •
Время записи дневного сна 159 мин. За указанный период выявлено 43 эпизода нарушения дыхания преимущественно за счёт центральных и обструктивных гипопноэ:

ИАГобщ (индекс апноэ/гипопноэ) 18,5/час,

ИАГобстр (индекс обструктивных апноэ/гипопноэ) 11,0/час (повышен),

ИАГцентр (индекс центральных апноэ/гипопноэ) 7,5/час (повышен),

ИАГсмеш (индекс смешанных апноэ/гипопноэ) 0/час (не повышен).

• Nadir сатурации 91% (несколько снижена). Средний уровень сатурации 94,9% (снижен).

• ЧДД средняя в спокойном сне 16/мин.

• Средняя ЧСС 76 уд/мин. (норма), основной ритм синусовый.; ЗАКЛЮЧЕНИЕ Признаки синдрома апноэ/гипопноэ сна (преимущественно за счёт гипопноэ) тяжёлой степени.

Средний уровень сатурации несколько снижен (94,9%); Диагноз G74.2;

3. ЭХО - КГ 16.11.2023

АОРТА: Восходящая часть не расширена, визуализация дуги и нисходящей аорты затруднена.; Диаметр восходящей аорты 23 мм; АОРТАЛЬНЫЙ КЛАПАН: 3-х створчатый, створки и гемодинамика не изменены; PGr max 3 mm Hg; Vmax 0,87 m/s; При ЦДК регургитация достоверно не определяется; ЛЕГОЧНАЯ АРТЕРИЯ: визуализация неудовлетворительная; МИТРАЛЬНЫЙ КЛАПАН: створки, гемодинамика не изменены; При ЦДК регургитация достоверно не определяется; ТРИКУСПИДАЛЬНЫЙ КЛАПАН: створки, гемодинамика не изменены; При ЦДК регургитация достоверно не определяется; ЛЕВОЕ ПРЕДСЕРДИЕ: 34x47 мм, не расширено; ПРАВОЕ ПРЕДСЕРДИЕ: 34x45 мм; не расширено; МЕЖПРЕДСЕРДНАЯ ПЕРЕГОРОДКА: интактна; ПРАВЫЙ ЖЕЛУДОЧЕК: 18 мм; не расширен; ЛЕВЫЙ ЖЕЛУДОЧЕК: КДР 47 мм; КСР 29 мм; ФВ 68 %; ЧСС 90; КДО 104 мл; КСО 32 мл; УО 72 мл; СВ 6,48 л/мин; СИ 3,58 л/мин/м²; Межжелудочковая перегородка 9 мм; не утолщена, интактна; Задняя стенка левого желудочка 8,7 мм; не утолщена; ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ ОСОБЕННОСТИ: дополнительная трабекула в полости левого желудочка. Визуализация крайне затруднена - сердце прикрыто легочными полями. Сепарация листков перикарда не превышает физиологическую норму; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Доступные визуализации полости сердца не расширены, перегородки интактны, стенки не утолщены, клапаны и крупные сосуды не изменены. Глобальная и локальная систолические функции левого желудочка удовлетворительные. Насосная функция сердца достаточная.;

4. УЗИ Органов брюшной полости 16.11.2023

Размер средний, 62*15 мм; Форма правильная; Стенки не изменены; Просвет свободен; ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА:; экранирована; ПЕЧЕНЬ: Размер выше среднего; ЛД 76; Первый сегмент 22 мм; ПД 150; Контур ровный, Паренхима мелкоочаговая диффузная неоднородность, эхогенность умеренно повышена, сосудистый рисунок незначительно обеднен; Воротная вена 11 мм; Печеночные вены не изменены мм; СЕЛЕЗЕНКА: измененная; Размер умеренно увеличен; 122x70 мм; Паренхима однородная, средней эхогенности, сосудистый рисунок не изменен; Селезеночная вена не расширена мм; Описание: пил воду; Описание: пил воду; ОПИСАНИЕ: Свободная жидкость в брюшной полости и в полости малого таза не определяется. Выраженный метеоризм, визуализация затруднена.; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: УЗ-картина диффузных паренхиматозных изменений печени, выраженного метеоризма.;

5. УЗИ Почек и мочевого пузыря 16.11.2023

ЛЕВАЯ ПОЧКА:; Размер средний; 105x45 мм; Положение в типичном месте; Паренхима дифференцирована; ЧЛС не расширена; Сосуды при ЦДК к/ток достоверно оценить не представляется возможным; Мочеточник не расширен; ПРАВАЯ ПОЧКА:; Размер средний; 105x48 мм; Положение в типичном месте; Паренхима дифференцирована; ЧЛС не расширена; Сосуды при ЦДК к/ток достоверно оценить не представляется возможным; Мочеточник не расширен; не заполнен; Остаточный объем -; Ортпроба -; ОПИСАНИЕ: Визуализация резко затруднена.; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: при УЗ исследовании изменений не выявлено.;

6. Рентгенография кистей (оценка костного возраста) 09.11.2023

Вид исследования цифровая рентгенография; Проекция прямая проекция; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: костный возраст соответствует примерно 18; годам; Костный возраст опережает календарный; на 2; года; На рентгенограмме визуализируются ядра окостенения сесамовидные кости в I пястно-фаланговом суставе; Отмеченно синостозирование дистальных эпифизов локтевых и лучевых костей, пястных костей и всех фаланг; Асинхрония костного созревания нет; Ассиметрия созревания костей нет; Прозрачность костной ткани повышена; Толщина кортикального слоя II пястной кости T1=2,2 мм; T2=2,2 мм; нормальная; Ширина пальца 5,6 мм; ИО= 0,79; нормальная; Диагноз G71.2;

7. Денситометрия 13.11.2023

Вид исследования денситометрия поясничного отдела позвоночника; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Исследование проводилось с учетом костного возраста. Минеральная плотность костей находится в пределах возрастных значений. BMD= 0,965 г/см², z-score= -1,2. (Ранее от 07.06.2022г. BMD= 0,904г/см², z-score= -0,9);

8. ЭКГ 09.11.2023

РИТМ 70; PQ 0,15; P 0,08; QRS 0,08; QT 360 мс; QTc 389 мс; ПОЛОЖЕНИЕ ЭОС: нормальное; РИТМ: правопредсердный ритм; ВНУТРИЖЕЛУДОЧКОВОЕ ПРОВЕДЕНИЕ: Неполная блокада правой ножки пучка Гиса; Нарушения процесса реполяризации в миокарде желудочков: Умеренные нарушения; снижена амплитуда зубцов T в стандартных и грудных отведениях; признаки ранней реполяризации миокарда желудочков;

9. Рентгенография общий 09.11.2023

Область исследования позвоночник (спивка); Вид исследования цифровая рентгенография; Проекция рентгенограммы прямая и боковая проекции (в положении лежа); Описание: На рентгенограмме грудно-поясничного отдела позвоночника в прямой проекции ось позвоночника отклонена влево с вершиной в Th8 с $\alpha=24^\circ$ (по методу Кобба). Тела позвонков, образующих сколиотическую дугу в сегменте Th6-Th9немного ротированы вправо. Отмечается незаращение задней дужки S1-S3.

На рентгенограмме грудно-поясничного отдела позвоночника в боковой проекции определяется патологический грудной кифоз с вершиной в Th11. Угол грудного кифоза 57° (по методу Кобба). Определяется передняя клиновидная деформация тел Th10, Th11, Th12 и L1 позвонков (более выражено Th11 позвонка). Прозрачность костной ткани повышена. Субхондральный остеосклероз на вершине кифоза умеренный. Замыкательные пластинки тела Th11 позвонка немного неровные. Межпозвоночные пространства на вершине кифоза неравномерные.; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Рентгенологические признаки могут соответствовать левостороннему грудному сколиоза 2 степени (нельзя исключить за счет вынужденного положения).

Дегенеративные изменения Th10, Th11, Th12 и L1 позвонков. Патологический угловой гиперкифоз грудно-поясничного отдела позвоночника 3 степени. Spina bifida SI-SIII.

РЕЗУЛЬТАТЫ АНАЛИЗОВ

	Ед/изм	Допж.зн.	09.11.23
ОБЩИЙ АНАЛИЗ МОЧИ			
Круглый эпителий	/мкл	<6	0,63
Плотность мочи (SG)	<>	1,001 - 1,04	1,007
Реакция мочи (pH)	<>	5,5 - 7	6,0
Реакция мочи (pH)	<>	5,5 - 7	6,0
Лейкоциты мочи (LEU)	клеток/мкл		отсутствие
Нитриты мочи (NIT)	<>		отсутствие
Белок мочи (PRO)	г/л	0 - 0,25	отсутствие
Глюкоза мочи (GLU)	ммоль/л		отсутствие
Кетоновые тела мочи (KET)	ммоль/л	<0,9	отсутствие
Уробилиноген мочи (URO)	мкмоль/л	<17	3,4
Билирубин мочи (BIL)	мкмоль/л		отсутствие

Эритроциты мочи	клеток/мкл		отсутствие
Цвет мочи	<>		соломенно-желтый
Прозрачность мочи	<>		прозрачная
Эритроциты	/мкл	0 - 13,6	1,3
Эритроциты в п.з.	в п.з.	0,1 - 2	0,2
Лейкоциты	/мкл	0 - 13,2	3,1
Лейкоциты в п.з.	в п.з.	0 - 2	0,6
Плоский эпителий	/мкл	0 - 11,3	0,0
Плоский эпителий в п.з.	в п.з.	0 - 2	0
Слизь	/мкл	<28	32,50
Кристаллы	/мкл	<28	0,00
Бактерии	/мкл	<7	0,63
Дрожжи	/мкл	<1	0,00
Гиалиновые цилиндры	в п.з.	<1	0,00
Неклассифицируемые цилиндры	в п.з.	<1	0,00
Архив сыворотки			1-8-5
БИОХИМИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ КРОВИ			
Лактат	ммоль/л	0,5 - 2,2	1,92
АЛТ	Ед/л	<40	11
АСТ	Ед/л	<42	13
Альбумин	г/л	32 - 45	45
Белок общий	г/л	60 - 80	67,5
Билирубин прямой	мкмоль/л	<5,1	6,9
ГГТ	Ед/л	5 - 35	12
ЩФ	Ед/л	60 - 500	80
Глюкоза	ммоль/л	3,3 - 5,5	4,14
Креатинин (CR-E)	мкмоль/л	44 - 88	37
Мочевина	ммоль/л	2,5 - 7,1	4,6
КФК	Ед/л	25 - 194	179
ЛДГ	Ед/л	91 - 295	142
Ca	ммоль/л	2,1 - 2,55	2,51
Fe	мкмоль/л	11,6 - 31,6	32,8
КФК-МБ	нг/мл	<5,2	2,38
ОБЩИЙ АНАЛИЗ КРОВИ			
HGB	г/л	120 - 160	153
RBC	10 ¹² /л	4,5 - 5,3	5,24
HCT	%	37 - 49	46,5
MCV	фл	78 - 100	88,8
MCH	пг	25 - 35	29,2
MCHC	г/л	320 - 353	329
RDW-CV	%	12 - 15	13,6
WBC	10 ⁹ /л	4,5 - 11,5	5,20
Лимфоциты %	%	30 - 45	33,8
Моноциты %	%	3 - 9	5,9
Нейтрофилы %	%	43 - 65	58,0
Эозинофилы %	%	1 - 5	2,1
Базофилы %	%	0 - 0,5	0,2

Лимфоциты	10 ⁹ /л	1,5 - 6,5	1,75
Моноциты	10 ⁹ /л	0,38 - 1,26	0,31
Нейтрофилы	10 ⁹ /л	1,1 - 9,9	3,02
Эозинофилы	10 ⁹ /л	0,1 - 0,6	0,11
Базофилы	10 ⁹ /л	0,04 - 0,2	0,01
PLT	10 ⁹ /л	150 - 450	200
Незрелые гранулоциты	10 ⁹ /л	<0,05	0,00
Незрелые гранулоциты %	%	<1	0,1
СОЭ	мм/час	2 - 20	2
КЩС (кислотно-щелочное состояние)			
НСТ	%	37 - 49	46,5
ИММУНОЛОГИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ КРОВИ			
КФК-МБ	нг/мл	<5,2	2,38

КОНСУЛЬТАЦИИ СПЕЦИАЛИСТОВ

1. Реаниматол Кретов В.В.

17.11.2023.

ДИАГНОЗ: Врожденная миопатия (TTN- ассоциированное заболевание). Нейрогенный левосторонний груднопоясничный кифосколиоз. Расходящееся неаккомодационное альтернирующее косоглазие. ЧАЗН обоих глаз. Себорейный дерматит. Угри. Опрелость.

ЖАЛОБЫ: трудности откашливания

- поперхивания во время еды;

ДАННЫЕ ОСМОТРА: При осмотре: Кожные покровы обычной окраски, умеренной влажности, чистые от патологической сыпи. Слизистые розовые, чистые, влажные. Катаральных явлений нет. Не лихорадит. Костная система: левосторонний груднопоясничный кифосколиоз, эквиновальгузная установка стоп. Дыхание везикулярное, равномерно проводится во все отделы, хрипов нет. ЧД 18 в мин, SpO2 98%. Тоны сердца звучные, ритмичные. Живот доступен глубокой пальпации во всех отделах, безболезненный. Печень +1,5 см от края реберной дуги, край эластичный, безболезненный. Стул был, оформленный. Диурез адекватный.

В неврологическом статусе без отрицательной динамики;

РЕКОМЕНДАЦИИ: Ребенку по жизненным показаниям необходимо проведение респираторной терапии. Ввиду достаточно быстрого прогрессирования дыхательных расстройств (клиника, данные инструментальных методов диагностики) ребенку необходимы:

1. Аппарат неинвазивной вентиляции легких с возможностью выбора режима вентиляции с гарантированными вдохами, контуром без клапана выдоха;
2. Назальная маска для НИВЛ открытого типа
3. Аппарат механической инсуффляции/экссуффляции (откашливатель);

2. Физиотерапевт врач высшей категории Исаенкова С.В.

10.11.2023.

ДИАГНОЗ:

Врожденная миопатия (TTN- ассоциированное заболевание).

Расходящееся неаккомодационное альтернирующее косоглазие. ЧАЗН обоих глаз

ЖАЛОБЫ: на двигательные нарушения (самостоятельно не переворачивается не стоит, не ходит),

на боли в мышцах при лежании на боку длительно,

поперхивания при

жевании, снижение показателей дыхания по данным флоуметрии ;
ДАННЫЕ ОСМОТРА: Температура 36,6С. Положение в инвалидном кресле. Вес 74кг.
Рост стоя 165см. Двигательная сфера: голову держит, самостоятельно не
переворачивается, самостоятельно не садится, посаженный сидит, не встает,
передвигается в коляске. Осевая гипотония, кифотическая осанка. Объем активных и
пассивных движений ограничен в голеностопных суставах, в коленных суставах, S>D.
Мышечный тонус диффузно снижен, сила мышц снижена: в нижних конечностях - 2 б, в
верхних - 3 б, больше в проксимальных отделах конечностей, D<S. Вытянутые руки в
горизонтальном положении удерживает кратковременно. Гиперкинезов нет. Болевая
чувствительность сохранена. Координаторная сфера: пальце-носовую пробу выполняет
без интенции. Моторная неловкость. Тазовые функции не нарушены. Беспокойный сон,
аппетит снижен.

РЕКОМЕНДАЦИИ: Курсом назначено:

- Магнитотерапия от Колибри
- Энтеральная оксигенотерапия
- Флоаиммерсионная ванна;

3. ЛФК Ведерникова П.М.

10.11.2023.

ДИАГНОЗ: Врожденная миопатия (TTN- ассоциированное заболевание). Нейрогенный
левосторонний груднопоясничный кифосколиоз. Расходящееся неаккомодационное
альтернирующее косоглазие. ЧАЗН обоих глаз. Себорейный дерматит. Угри.;

ЖАЛОБЫ: - двигательные нарушения (самостоятельно не переворачивается не стоит, не
ходит),

- трудности откашливания
- поперхивания во время еды;

ДАННЫЕ ОСМОТРА: ребенок спокойный, тремора нет, телосложение
непропорциональное; поза асимметричная, кожа - юношеские угри
комбинированная деформация грудной клетки, левосторонний груднопоясничный
кифосколиоз

Тонус мышц верхних и нижних конечностей снижен

Поворот головы в обе стороны возможен, установка вправо

Пассивные движения в плечевых/локтевых/лучезапястных/тазобедренных/коленных
суставах в полном объеме, голеностопные суставы - контрактуры

При пальпации мышцы гипотрофичные

Навыки: переворачивается с помощью
сидит с поддержкой, передвигается только в коляске;

РЕКОМЕНДАЦИИ: Цель реабилитации: обучение комплексу лфк для занятий дома

Базовые методы (постуральный менеджмент): Прикладная кинезотерапия: дыхательная
гимнастика с удлиненным выдохом, контактное дыхание, периферическая гимнастика
сходяще, пассивно-активные упражнения для верхних конечностей, изометрические
упражнения для укрепления конечностей, разработка объема движений в суставах,
миофасциальный релиз сходяще, обучение мамы;

4. Диетолог д.м.н Бушуева Т.В.

21.11.2023.

ДИАГНОЗ: Консультация по питанию ребенку с миопатией неуточненной,
особенностями пищевого поведения.;

ЖАЛОБЫ: за прошедший год потерял 14 кг
плохо ест;

ДАННЫЕ ОСМОТРА: масса тела 60 кг

рост 170

Z score рост/ возраст -0,3

Z score ИМТ/возраст 0,13

По оценке программы ВОЗ физическое развитие среднее гармоничное, однако, ПЖК развпределена неравномерно: на руках (плечи, верхний плечевой пояс)

ПЖК значительно снижена, ОП снижена.

Кожа бледнорозовая, чистая, сыфпи нет.

Стул - 1 раз в 3 дня

Ребенок адекватно реагирует на осмотр, отвечает на вопросы.

Аппеит снижен, любит вместо завтрака, обеда пить сладкий чай или кофе.

РЕКОМЕНДАЦИИ: 1. Диета общая

приемы пищи - 5 раз в день (3 основных+ 2 перекуса)

ограичить сладкий чай /кофе

при отказе от завтрака, обеда-

принимать сесь для энтерального питания 200-250 мл в изокалорийном разведении.

показан прием смеси не реже 2х раз в день по 200-250 мл , смесь для энтерального

питания на основе цельного молочного белка

потребность в сутки - 2 бут /пак по 200 мл или 1 банка/ коробка сухой смеси на 5-4 дня.

2. контроль показателей массы тела и роста

3. макрогол по 10 г на нчь ежедневно (растворять в воде ии яблочном отваре) - длительно до восстановления регулярной частоты стула 1 раз в дснь или чере-з дснь.

5. Генетик Лялина А.А.

22.11.2023.

ДИАГНОЗ: Первичные поражения мышц;

ЖАЛОБЫ: на двигательные нарушения (самостоятельно не стоит, не ходит).

когнитивный дефицит

высыпания на коже лица, груди и спины.

ДАННЫЕ ОСМОТРА: Повторная консультация генетика с результатами дообслеования

Физическое развитие: высокое (рост 90-97 цент, вес 75-90 цент), жесткие волосы, гипертелоризм глаз, антимоноголоидный разрез глаз, нарушение линейности пальцев стоп, паретичные установки кистей рук с ограничением супинации и уплощением генера с двух сторон.

Положение вынужденное за счет осевой гипотонии и кифотической осанки. Выраженная мышечная гипотония, Деформация стопы слева по типу "стопы-качалки", гипотония левой нижней конечности, контрактуры коленных суставов больше слева, локтевого сустава слева.

Речь с назальным оттенком, замедленная, словарный запас достаточный.

РЕКОМЕНДАЦИИ: 1. Полное секвенирование генома (Геномед, Геноаналитика, Evogen и пр.) (не проводится на базе НМИЦ здоровья детей. Не входит в перечень мед.помощи по ОМС и ВМП)

2. Повторная консультация генетика с результатами дообследования.

3. Контроль ЭхоКГ 1 раз в 4-6 мес по м\ж.

4. Наблюдение у невролога, кардиолога, ортопеда по м\ж.;

ПЛАН ЛЕЧЕНИЯ

Режим палатный

Стол №15

Контроль АД утро/вечер, ежедневно

В/в: Левокарнитин (100мг/мл) по 500 мг - 5 мл на 100 мл 0.9% NaCl №5

Реабилитационные мероприятия:

Базовые методы (постуральный менеджмент): Прикладная кинезотерапия: дыхательная гимнастика с удлиненным выдохом, контактное дыхание, периферическая гимнастика щадяще, пассивно-активные упражнения для верхних конечностей, изометрические упражнения для укрепления конечностей, разработка объема движений в суставах, миофасциальный релиз щадяще

-Магнитотерапия от Колибри

-Энтеральная оксигенотерапия

-Флоаиммерсионная ванна

ЗА ПЕРИОД ПРЕБЫВАНИЯ В ОТДЕЛЕНИИ

Ребенок поступает в отделение психоневрологии повторно, планомерно с целью диагностики и восстановительного лечения с диагнозом "Врожденная миопатия (TTN-ассоциированное заболевание)." (G71.2), для оказания высокотехнологичной медицинской помощи в соответствии с постановлением Правительства РФ № 2505 от 28.12.2021 г. (вид ВМП 12.00.46.001, модель пациента «Нервно-мышечные заболевания с тяжелыми двигательными нарушениями») для проведения комплексного лечения с применением методов физиотерапии (в том числе сочетанных методик криоэлектроимпульсной терапии, стимуляционных токов в движении, основанных на принципе биологической обратной связи), кинезотерапии, механотерапии и (или) ботулинотерапии под контролем комплекса нейровизуализационных и нейрофункциональных методов обследования. Ботулинотерапия не показана в связи с отсутствием спастичности.

Диагноз выставлен на основании жалоб (самостоятельно не садится, не встает, не ходит), данных анамнеза (недоношенность 33-34 нед, моторное развитие протекало с выраженной задержкой, наблюдался с диагнозом ДЦП, на фоне реабилитационных мероприятий начал вставать у опоры, затем с возраста 8 лет - потеря двигательных навыков,), неврологического статуса (диффузная мышечная гипотония, снижение мышечной силы, больше в проксимальных отделах, отсутствие сухожильных рефлексов с верхних и нижних конечностей), данных инструментальных методов обследования (признаки первично-мышечного поражения по данным игольчатой ЭНМГ), МРТ мышц (симметричной диффузной жировой инволюции мышц бедер), данных молекулярно-генетического исследования (патогенный вариант chr2:179444577T>C в гетерозиготном состоянии в гене TTN).

Для исключения островоспалительных процессов и противопоказаний к проведению реабилитационных мероприятий выполнены ОАК, биохимического анализа крови - все показатели в пределах нормы, исследован уровень лактата - так же в пределах нормы.

Учитывая жалобы на боль в области боковых поверхностей бедер, спины, проведена рентгенография: Рентгенологические признаки могут соответствовать левостороннему грудному сколиозу 2 степени (нельзя исключить за счет вынужденного положения).

Дегенеративные изменения Th10, Th11, Th12 и L1 позвонков. Патологический угловой гиперкифоз грудно-поясничного отдела позвоночника 3 степени. Spina bifida SI-SIII.

Консультирован ортопедом, показаний для оперативного лечения нет, рекомендовано динамическое наблюдение

По результатам рентгенографии кистей рук костный возраст соответствует примерно 18 годам. Костный возраст опережает календарный на 2 года. По результатам денситометрии: Исследование проводилось с учетом костного возраста. Минеральная плотность костей находится в пределах возрастных значений. BMD= 0,965 г/см², z-score= -1,2

(Ранее от 07.06.2022г. BMD= 0,904г/см², z-score= -0,9)

13
Для оценки функции внешнего дыхания ребенку с врожденной миопатией проведена флоуметрия - Значительное нарушение проходимости периферических бронхов на фоне умеренного снижения показателя форсированной ЖЕЛ; кардиореспираторный мониторинг ночного сна: Признаки синдрома апноэ/гипопноэ-сна (преимущественно за счет гипопноэ) тяжелой степени. Средний уровень сатурации несколько снижен (94,9%). По результатам обследования консультирован Реаниматологом Кретовым В.В. Ребенку по жизненным показаниям необходимо проведение респираторной терапии ввиду достаточно быстрого прогрессирования дыхательных расстройств.

Для исключения кардиомиопатии выполнена ЭхоКГ: Доступные визуализации полости сердца не расширены, перегородки интактны, стенки не утолщены, клапаны и крупные сосуды не изменены. Глобальная и локальная систолические функции левого желудочка удовлетворительные. Насосная функция сердца достаточная. По ЭКГ: Неполная блокада правой ножки пучка Гиса. Нарушения процесса реполяризации в миокарде желудочков: Умеренные нарушения снижена амплитуда зубцов Т в стандартных и грудных отведениях; признаки ранней реполяризации миокарда желудочков.

По данным УЗИ органов брюшной полости: УЗ-картина диффузных паренхиматозных изменений печени, выраженного метеоризма.

УЗИ почек и мочевого пузыря: при УЗ исследовании изменений не выявлено.

В связи с потерей массы (-14кг за год) ребенок консультирован врачом-диетологом, даны рекомендации по диетической коррекции.

Рентгенография позвоночника и тазобедренных суставов консультирована врачом-ортопедом. Со стороны тазобедренных суставов патологии не выявлено.

Ухудшения со стороны позвоночника не выявлено.

Ребенок консультирован врачами-реабилитологами, по рекомендациям которых проведен курс восстановительного лечения с положительным эффектом в виде увеличения двигательной активности.

Текущий этап обследования и лечения завершен. За время пребывания в стационаре состояние ребенка оставалось стабильными. Выписывается из отделения под наблюдение специалистов по месту жительства.

РЕКОМЕНДАЦИИ

- Наблюдение неврологом, офтальмологом, ортопедом, кардиологом, дерматологом, пульмонологом по месту жительства.

Рекомендации врача-реаниматолога

-Ребенку по жизненным показаниям необходимо проведение респираторной терапии. Ввиду достаточно быстрого прогрессирования дыхательных расстройств (клиника, данные инструментальных методов диагностики) ребенку необходимы:

1. Аппарат неинвазивной вентиляции легких с возможностью выбора режима вентиляции с гарантированными вдохами, контуром без клапана выдоха;
2. Назальная маска для НИВЛ открытого типа
3. Аппарат механической инсuffляции\экссuffляции (откашливатель)

Рекомендации диетолога: 1. Диета общая

приемы пищи - 5 раз в день (3 основных+2 перекуса)

ограничить сладкий чай/кофе

при отказе от завтрака, обеда-

принимать сесь для энтерального питания 200-250 мл в изокалорийном разведении.

показан прием смеси не реже 2х раз в день по 200-250 мл, смесь для энтерального питания на основе цельного молочного белка

потребность в сутки - 2 бут /пак по 200 мл или 1 банка/ коробка сухой смеси на 5-4 дня.

2. контроль показателей массы тела и роста

3. макрогол по 10 г на нчь ежедневно (растворять в воде или яблочном отваре) - длительно до восстановления регулярной частоты стула 1 раз в день или чере-3 день.

- В связи с прогрессирующим течением врожденной миопатии, по жизненным показаниям ребенку показано использование в питание смеси для энтерального питания в объеме 400 мл в сутки: жидкая по 200 мл x 2 раза в сутки или сухая на основе цельного белка в изокалорическом изведении

- Контроль ПСГ (КРМ) при отрицательной динамике со стороны респираторных органов (с регистрацией капнографии).

- ЭХО-КГ, ЭКГ - контроль 1 раз в 6 мес.

- Коэнзим Q10 + вит Е - по 10 кап 2 раза в сутки - 2 мес, чередовать с левокарнитином, 2 мес.

- Левокарнитин 30% по 1 мл 2 раза в сутки - 2 мес.

- Инозин + Никотинамид + Рибофлавин + Янтарная кислота по 1 таб 2 раза в сутки - по 20 дней в месяц.

- В связи с наличием у ребенка сниженной функциональной способностью легочной ткани, при возникновении проявлений бронхита показано дополнительное обследование (общий анализ крови, СР-Б, рентгенография (КТ) органов грудной клетки, контроль сатурации кислорода в крови, КНС), назначение антибактериальной терапии широкого спектра. Муколитики противопоказаны (особенно содержащие амброксол!)! Обязательно проведение дренажного массажа, регулярной санации верхних дыхательных путей, использование откашливателя.

- Не рекомендуется электростимуляция мышц, интенсивные физические нагрузки, интенсивный массаж, иглоукалывание. Проведение внутримышечных инъекций - в случае крайней необходимости.

- Распределять физическую нагрузку и силы пациента на весь день, привлекая самого ребенка к контролю за собой и экономии своих трудозатрат.

- Соблюдать режим "нагрузка-отдых", ЛФК: укрепление мышечного корсета, профилактика контрактур.

- Необходимо ежедневное выполнение специализированных растяжек 1-2 раза в день, комплексов упражнений, рекомендованных детям с миопатией.

- При проведении анестезии пациентам с миопатией НЕЛЬЗЯ! использовать сукцинилхолин, ингаляционные анестетики. Болеутоляющие (опиаты), анестетики: propofol, midazolam и hypnomidate, могут применяться с большой вероятностью безопасности. Когда необходимо кратковременно использовать миорелаксанты, могут использоваться недеполяризующие миорелаксанты в уменьшенной дозе (1/4 - 1/5 от обычной дозы).

Согласно приказу Минтруда России от 27.04.2023 №342н "Об утверждении перечня показаний и противопоказаний для обеспечения инвалидов техническими средствами реабилитации», Монмарь Динилу необходимы следующие ТСР:

6-09-01 Опора для стояния для детей-инвалидов

Рост ребенка - 170 см.

Вес ребенка - 70 кг.

Из приспособлений на опоре должны быть:

- Опора для стояния должна быть с регулируемым углом наклона
- Положение угла наклона (комбинированное - назад и вперед)
- Подголовник
- Боковые упоры для груди
- Упоры для коленей
- Подножки
- Абдуктор и/или разделитель для бедер
- Ремень для груди
- Ремень для таза

- Столик
- Дополнительно рекомендовано: изолированное разведение ног не менее 20 градусов для каждой ноги для предотвращения и снижения проявлений вторичных осложнений основного заболевания.

6-11-01 Поручни (перила) для самоподнимания угловые – 2 шт.

6-11-02 Поручни (перила) для самоподнимания прямые (линейные) – 2 шт.

7-01-02 Кресло-коляска с ручным приводом с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе, для больных ДЦП комнатная (для инвалидов и детей-инвалидов)

Кресло-коляска должна иметь жесткое сиденье с регулируемым углом наклона.

Спинка сиденья должна быть с регулируемым углом наклона, откидная, жесткая.

Высота сиденья должна быть 50 см.

Высота спинки должна быть 50 см

Ширина сиденья в области таза должна быть 40 см

Глубина сиденья должна быть 40 см.

Длина подножки должна быть 38 см. Подножка должна быть регулирующаяся по высоте, с регулируемой опорой стопы.

Высота подлокотника должна быть 18 см.

Подлокотники должны быть регулируемыми по высоте.

Из приспособлений на кресле-коляске должны быть:

- Подголовник
- Боковые опоры для тела
- Нагрудный ремень
- Поясничный валик
- Валик или ремень для сохранения зазора между ногами
- Поясной ремень
- Держатели для ног

7-02-02 Кресло-коляска с ручным приводом с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе, для больных ДЦП прогулочная (для инвалидов и детей-инвалидов)

Кресло-коляска должна иметь жесткое сиденье с регулируемым углом наклона.

Спинка сиденья должна быть с регулируемым углом наклона, откидная, жесткая.

Высота сиденья должна быть 50 см.

Высота спинки должна быть 50 см

Ширина сиденья в области таза должна быть 40 см

Глубина сиденья должна быть 40 см.

Длина подножки должна быть 38 см. Подножка должна быть регулирующаяся по высоте, с регулируемой опорой стопы.

Высота подлокотника должна быть 18 см.

Подлокотники должны быть зафиксированными.

Из приспособлений на кресле-коляске должны быть:

- Подголовник
- Боковые опоры для тела
- Нагрудный ремень
- Поясничный валик
- Валик или ремень для сохранения зазора между ногами
- Поясной ремень

- Держатели для ног

7-03-01 Кресло-коляска активного типа (для инвалидов и детей-инвалидов)

Кресло-коляска должна иметь жесткое сиденье.

Спинка сиденья должна быть с регулируемым углом наклона.

Высота спинки должна быть 50 см.

Ширина сиденья в области таза должна быть 40 см.

Глубина сиденья должна быть 40 см.

Длина подножки должна быть 38 см. Подножка должна быть регулирующаяся по высоте, с регулируемой опорой стопы.

Подлокотники должны быть регулируемы по высоте 18 см.

Из приспособлений на кресле-коляске должны быть:

- Боковые опоры для тела
- Подголовник
- Нагрудный ремень
- Поясничный валик
- Поясной ремень
- Держатели для ног

8-09-25 Корсет функционально-корригирующий – 1 шт.

8-09-37 Аппарат на голеностопный сустав – 2 шт.

8-09-42 Аппарат на всю ногу – 2 шт.

8-09-43 Аппарат на нижние конечности и тазовище (ортез) – 1 шт.

8-09-44 ТUTOR на лучезапястный сустав – 2 шт.

8-09-46 ТUTOR на локтевой сустав – 2 шт.

8-09-48 ТUTOR на всю руку – 2 шт.

8-09-49 ТUTOR на голеностопный сустав – 2 шт.

8-09-51 ТUTOR на коленный сустав – 2 шт.

8-09-53 ТUTOR на всю ногу – 2 шт.

9-01-01 Ортопедическая обувь сложная без утепленной подкладки (пара)

9-02-01 Ортопедическая обувь сложная на утепленной подкладке (пара)

9-01-04 Ортопедическая обувь сложная на аппарат без утепленной подкладки (пара)

9-02-03 Ортопедическая обувь сложная на аппарат на утепленной подкладке (пара)

9-01-08 Вкладные корригирующие элементы для ортопедической обуви

(в том числе стельки, полустельки)

10-01-02 Противопрележневый матрац гелевый – 1 шт.

10-02-02 Противопрележневая подушка гелевая – 1 шт.

12-01-01 Комплект функционально-эстетической одежды для инвалидов, в том числе с парной ампутацией верхних конечностей

12-01-02 Ортопедические брюки

23-01-04 Кресло-стул с санитарным оснащением с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе, для больных ДЦП

Вес ребенка – 70 кг

Рост ребенка – 170 см

Ширина сиденья в области таза должна быть не менее 40 см

Глубина сиденья должна быть 40 см

Высота подножки должна быть 38 см

Дополнительно рекомендовано приобретение за счет средств собственных средств или средств благотворительных организаций, меценатов и пр.:

- Шезлонг для купания в ванной, подъемник для ванной;
- Лестничное подъемное устройство;
- Рампа передвижная;
- Вспомогательные средства для перемещения человека, сидящего в кресле-коляске, при посадке в транспортное средство или высадке из него;
- Подъемник электрический с гамаком.
- Кровать функциональная 3-секционная с электроприводом, регулируемая по высоте и углу наклона.

• Кресло автомобильное адаптивное с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе для больных ДЦП (для инвалидов и детей-инвалидов)

С регулировкой глубины подголовника, регулировкой глубины и ширины сидения, регулируемая по высоте спинки, также возможность изменения угла наклона сиденья

Из приспособлений должно быть:

- 5-точечный ремень безопасности
- боковые поддержки на уровне туловища и таза
- абдуктор для бедер
- встраиваемые подлокотники
- ремень безопасности справа и слева

- опора для стоп, регулируемая по высоте и углу наклона, изменение угла наклона сиденья

- вращающееся основание

• Велосипед адаптивный с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе для больных ДЦП (для инвалидов и детей-инвалидов)

Из приспособлений должно быть: подголовник

- поддерживающая спинка - абдуктор для бедер.

Ручка для сопровождающего (с возможностью руления и фиксации велосипеда)

- Решение вопроса о продлении инвалидности по месту жительства

- Решение вопроса о присвоении ребенку паллиативного статуса - по месту жительства

Санаторно-курортное лечение 1-2 раза в год.

- Избегать контактов с инфекционными больными.

- Повторная госпитализация в ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" МЗ РФ по вызову института.

Контактов с инфекциями не было.

Лечащий врач

- Зайнутдинова С.Х.

Куратор

к.м.н - Глоба О.В.

Руководитель отделения

д.м.н, профессор - Кузенкова Л.М.

