

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ И.И. ПИРОГОВА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Ул. Остроумова, д. 1, Москва, 125067
ИНН 7728098118 - КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420 | Тел. факс: +7 495 4340329, +7 495 4346129 | E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ИНСТИТУТ НЕДНАТРИИ И ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ
ИМ. АКАДЕМИКА Ю.Б. ВЕЛЬТИЦЕВА

ул. Басманный, 12, Москва, 125412 | Тел. факс: +7 495 483 41 83, +7 495 4872045 | E-mail: nikol@redklim.ru

КОНСУЛЬТАТИВНОЕ ОТДЕЛЕНИЕ

Единый телефон контактного центра: +7 (495) 109-60-03

№ ИБ _____

Дата **16.12.2024**

КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА

Пациент. Сидуганов Глеб Леопольдович.

Адрес: Москва г, Зеленоград г,

ЖАЛОБЫ: на мышечную слабость, невозможность ходить, деформации позвоночника и конечностей, трудности отхождения мокроты

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ: Ребенок от III беременности, протекавшей благоприятно. Роды в срок, со стимуляцией. Оценка по шкале Апгар 7/7 баллов. Раннее развитие: голову держит с 12 месяцев, сидит с 1 года 7 месяцев, речь с 1 года 6 месяцев.

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЙ: Симптомокомплекс «вялого ребенка» с рождения. Задержка моторного развития. Постепенное формирование контрактур. В мае 2016 года (ребенку было 1 года и 2 месяцев) перенес пневмонию, повторные бронхиты. Из представленной медицинской документации: зарегистрировано повышение КФК в биохимическом анализе крови 2912 Ед/л, ЭНМГ – первично-мышечный тип поражения, МРТ головного мозга – лейкопатический паттерн.

14.02.2017 проведена операционная биопсия мышечной ткани: Иммуногистохимически определяется значительное снижение мерозина.

ДНК-диагностика в МГНЦ "ВМД" 2020: найдена мутация c.5116C>T (p.Arg1706Ter) в гене LAMA2 в гомозиготном состоянии, родители гетерозиготные носители.

В июне-июле 2019 гг (4 года) перенес периаппендикулярный абсцесс, перитонит 1-2 ст, внебольничную двустороннюю пневмонию (находился на ИВЛ с 1 июня по 12 августа, в реанимации 45 сут). После этого отмечался регресс моторных навыков (перестал сидеть, удерживать голову, самостоятельно есть), к настоящему моменту утраченные навыки восстановились.

В декабре 2019 года перенес острый аппендицит (лапаротомия).

В декабре 2023 года (азитромицин суспензия 2,5 мл 2 р/д 10 дней, + инфузии глюкозы), в январе (меропенем 500 мг 3 р/д 6 дней, азитромицин 200 мг 1 р/д до 10 дней), и феврале 2024 года (меропенем, амикацин, амоксилав, далее бисептол 1 месяц) – двусторонние внебольничные пневмонии, начинались с тошноты и рвоты, повышения температуры до субфебрильных цифр, в январе и феврале 2024 г в мокроте высевана клебсиелла.

Консультация Грозновой в 21 г – без патологии.

Консультирован кардиологом (Грозновой О.С.) 09.2023 г: Кардиомиопатия неуточненная у больного с мерозинегативной миопатией (в анамнезе – пограничная систолическая миокардиальная дисфункция, ремоделирование миокарда), положительная динамика на фоне роста ребенка. Транзиторное замедление АВ проведения (в анамнезе – АВ блокада 1 ст). кардиопротекторы не назначены.

Ночная пульсоксиметрия декабрь 21 г – без патологии, следующая планируется в декабре 22 г.

Отмечается скачок роста +13 см за 3 месяца (с октября 21 г). С июня по октябрь 2022 г – вырос на 5 см.

Проходил этапное гипсование голеностопных суставов в институте Альбрехта в январе и марте (голеностопы 4 р, колени 2 р), правый голеностоп варусная установка почти ушла, в левом сократилась, также уменьшился эквинус почти до 90 град. Планируется гипсование в январе.

Денситометрия 2023 г – тотал +0,9. Принимает колекальциферол, остеогенон.

Витамин Д3 08.22 – 22.7 нг/мл, Витамин Д3 в 2023 г – 33 нг/мл. (принимает 3000 МЕ)

С 07.21 по 01.22 гг – капы на верхнюю челюсть (институт ЧЛХ в Москве) – расширилась верхняя челюсть, уменьшилось готическое небо, стал лучше дышать ночью, реже санироваться, затем ставили капы на нижнюю челюсть.

Периодически отмечаются повышение кетонов в моче (в начале активной реабилитации, к концу уменьшались). Глюкоза, гликированный гемоглобин нормальные. Самочувствие хорошее. Вне реабилитации моча нормальная.

ЛФК ежедневно, растяжки, дыхательная гимнастика ежедневно с помощью откашливателя 100-150 р/сут. бассейн 1-2 р/нед. ИИВЛ не использует.

Из-за перенесенных зимой пневмоний появились контрактуры в ногах, планируется повторное гипсование.

РГ ТБС – двусторонний вывих под вопросом.

В корсете сидит почти все время.

Не использует туторы и брейсы, стоял в вертикализаторе после гипсования (контрактуры были выведены почти до 90 град).

В последние месяцы отмечаются эпизоды панических атак (появились после госпитализаций в связи с боязнью повторных остановок дыхания). Панические атаки купировались после общения с психологом.

1.12.24 сняли гипс после этапного гипсования ТБС. На фоне гипсования теряет вес, нарастает мышечная слабость – после снятия гипсов восстанавливается.

РГ позвоночника ноябрь 2024 г: максимальный угол в грудном отделе позвоночника 19 градусов (со слов мамы).

Денситометрия 07.24 – Z-score L4 -3,5 (без учета KB), с учетом KB -3,0.

Оценка по функциональным шкалам:

MFM-20 (3 г 9 мес): D1 4,2%, D2 29,2%, D3 66,7%. Общий 26,7%;

MFM-20 (4 г 10 мес): D1 4,2%, D2 37,5%, D3 33,3%. Общий 23,3%

MFM-32 08.22 (7-5 л): D1 2,6%, D2 19,4%, D3 38,1%. Общий 16,7%;

ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:

Общее состояние: удовлетворительное

Вес ребенка 19,8 кг (до гипсования в октябре 21,2 кг), рост 135 см

Неврологический статус: ЧМН: Гипомимия, дизартрия, рот приоткрыт. Глотание не нарушено, жевание ослаблено. Моторные навыки: лежа на животе голову не держит, в вертикальном положении удерживает, при поворотах может заваливать. Самостоятельно сидит непродолжительно, поворачивается на бок с посторонней помощью. Асимметрия стояния плеч и таза. Контрактуры локтевых, тазобедренных, коленных, голеностопных суставов. Психо-речевое развитие по возрасту.

ДИАГНОЗ:

G71.2 - Врожденная мерозин-дефицитная мышечная дистрофия 1А типа (гомозиготный вариант c.5116C>T (p.Arg1706Ter) в гене LAMA2)

РЕКОМЕНДАЦИИ:

1. Наблюдение педиатра, невролога, ортопеда, кардиолога, диетолога, пульмонолога, эндокринолога;

2. В случае повторения панических атак продолжить занятия с психологом.

3. Левокарнитин 500 мг в сутки, деленные на 2 приема – курсом по 2 месяца – 2-3 раза в год – длительно постоянно и Убихинон 250 мг (30 мг чистого вещества) x 1 р/д – курсом по 2 месяца – 2-3 раза в год длительно постоянно

4. Колекальциферол (Витамин Д3) 4000 МЕ/сут 1 раз в день, вечером, контроль уровня 25ОНвитамина Д в крови через 1 мес, при достижении 30 нг/мл – продолжить по 2000 МЕ/сут. без перерыва на летний период

5. Дополнительное питание по назначению гастроэнтеролога

6. ЛФК – ежедневно по всем отделам, растяжки;

7. Кинезотерапия на аппаратах активного и пассивного типов.

8. Курсы физиотерапии: магнитотерапия сегментарно; электрофорез, электростимуляция мышц с БОС №10 3-4 курса в год; парафин/озокерит, солевые грелки, грязи, термальные ванны №15 4-6 раз в год

9. Массаж общеукрепляющий №15 4-6 курсов в год

10. ЛФК, плавание (бассом), ныряние в бассейне 3-4 раза в неделю;

11. Дыхательная гимнастика с мешком Амбу или с откашливателем до 150 раз в сутки

12. Контроль ночной пульсоксиметрии каждые 3 месяца, а также на фоне ОРВИ, курсов реабилитаций (необходим портативный пульсоксиметр, например, датчик-индикатор SpO2 Checkme O2 Max)

13. Профилактика респираторных заболеваний. При ОРВИ противопоказано применение муколитической терапии. При присоединении во время ОРВИ кашля: ингаляции с Иpratропия бромид + Фенотерол 10-12 капель, через 10-15 минут после этого (ребенку в перерыве поить воды) ингаляции Будесонид (2-3 раза в день). Раннее назначение антибиотикотерапии (в случае отсутствия эффекта от ингаляций в течение 2-3 дней) – препараты широко спектра.

14. Санация дыхательных путей, применение вибронадувания (например, система очистки дыхательных путей YANGKUN или другие)

15. Ребенку с врожденной мышечной дистрофией, деформацией грудной клетки, рестриктивными дыхательными нарушениями в случае развития гипоксемии рекомендовано проведение неинвазивной

новой вентиляции легких в режиме ST (VAPS). Возможные модели: 1) Synchro (Respirics); 2) Xentlogis, Ventimotion (Weinmann); 3) Vico 40 (Breat). В дополнение необходимо: 2 маски, набор фильтров, запасной дыхательный контур, пульсоксиметр.

16. Проведение профилактической вакцинации по индивидуальному графику всеми вакцинами Национального календаря (исключение – ОПВ). Обязательна дополнительная вакцинация против пневмококковой инфекции, гриппа.

17. Эхокардиография (ЭКГ), ночная пульсоксиметрия 1 раз в год, холтеровское мониторирование 1 раз в 1-2 года, денситометрия (Институт Вельтишева) с РГ кистей 1 раз в год с последующей консультацией эндокринолога (Толчан Е.В.).

Врач-невролог

Монахова А. В.



Предлагаем заполнить анкету
удовлетворённости пациента
pedklin.ru/about/services



Медицинская система
«Вельтишев Телемед»
pedklin.ru/tm

