



Обособленное структурное подразделение –
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е.ВЕЛЬТИЦЕВА
ФГАУ ВО РНИМУ ИМ. Н.И. ПИРОГОВА МИНЗДРАВА РОССИИ

Россия 125412, г.Москва, ул.Талдомская, 2
Тел: +7 (495) 483 41 83, +7 (495) 487 20 45
e-mail: doctor@pedklin.ru
www.pedklin.ru

Детское психоневрологическое отделение-2 ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 8534/2020

Ф.И.О. пациента: **Варанкина Виктория Валдимовна**

Дата рождения (возраст): **14.04.2006 (14 лет)**

Адрес проживания: **Оренбургская обл, Сорочинск**

Место работы/учебы/ДОУ (ДДУ):

Социальный статус: **учащийся**

Находился на лечении с **23.11.2020 по 04.12.2020**

Отделение: **Детское психоневрологическое отделение-2**

Основной диагноз: G71 - Прогрессирующая мышечная дистрофия, поястно-конечностная.

Сопутствующее заболевание: M41.4 - Правосторонний сколиоз грудного отдела 1 ст. Гиперлордоз поясничного отдела позвоночника. Состояние после оперативной коррекции; M24.5 - Сгибательные контрактуры тазобедренных суставов. Сгибательные контрактуры коленных суставов; M21.6 - Эквинусно-варусно-приведенные установки стоп; K59.0 - Хронический запор. Каловый завал. ; E43 - Недостаточность питания тяжелой степени по типу маразма. ; R26.8 - Нарушение самостоятельной вертикализации; E83.8 - Другие нарушения минерального обмена; M82.8 *Остеопороз при других болезнях, классифицированных в других рубриках; I42.9 - Кардиомиопатия неуточненная у больной с врожденной мышечной дистрофией (ремоделирование миокарда левого желудочка по типу дилатации). Синусовая тахикардия. Хронический гиповентиляционный синдром. Синдром ночного апноэ сна.

Жалобы при поступлении: утрату способности к самостоятельной ходьбе, формирование контрактур, выраженные двигательные нарушения.

Анамнез заболевания: Анамнез жизни: Ребёнок от 2-й беременности, протекавшей с гестозом в I триместре, срочных родов. При рождении масса 3520, длина 52 см. Оценка по Апгар 86. Раннее развитие по возрасту.

С возраста 6 лет жалобы на изменения походки «утиная», постепенно нарастала слабость в мышцах плечевого пояса, проксимальных отделах рук и ног. Данные изменения быстро прогрессируют. За 3 мес. сформировался выраженный гиперлордоз, крыловидные лопатки. Не ходит с марта 2016г. При предыдущей госпитализации, для уточнения формы дистрофии проведена биопсия мышечной ткани – умеренно выраженные признаки мышечной дистрофии. Иммуногистохимически определяется отсутствие дисферлина.

Учитывая высокий уровень КФК при предыдущей госпитализации, свечение в режиме STIR (по данным МРТ мышц – было заподозрено наличие неспецифического полимиозита - других данных за полимиозит нет), проведен курс гормонотерапии. После проведения курса отмечено снижение уровня КФК в 10 раз (20000 – 2617 Ед/л). В терапию введен Преднизолон для постоянного приема в 2015 году. Гормонотерапия был отменена в 2016 году, после отмены выраженного регресса состояния не отмечалось.

Проведено клиническое экзомное секвенирование (Генотек), по результатам которого верифицированы вероятно патогенные мутации в генах PLEC (c.7925G>A; p.Arg2622Gln) и SYNE2 (c.17583G>C; p.Trp5861Cys). Мутации в гене SYNE2 приводят к развитию ПМД Эмери-Дрейфуса с аутосомно-доминантным типом наследования. При проведении валидирования родителей у матери выявлена аналогичная мутация в гене SYNE2 (без клинических проявлений). В связи с этим, значимость найденных мутаций сомнительна.

Полное экзомное секвенирование (Genetico) гетерозиготная мутация, АД в 65 ex гена COL12A1 - (c.9175T>C; Tyr3059His). При валидировании, данная мутация найдена у матери и брата - таким образом, значимость данной мутации тоже сомнительна.

Генеалогический анамнез: у старшего брата дебут миастении (бульбарная форма)? в 14 лет – на настоящий момент компенсирован. Калимин – не принимает, при отмене калимина состояние без ухудшения.

Оперирована по поводу лордосколиоза в январе 2019г.

С 2019г пользуется НИВЛ в течение ночи.

Поступила в отделение повторно для оценки состояния, проведения курса восстановительной терапии. **Анамнез жизни:** Инфекционные заболевания: ветряная оспа в 2010 году. Травм не было. Данные о рентгенографии (флюорографии) не предоставлены.

Данные осмотра: Состояние пациента: средней тяжести. Сознание: ясное. Ребенок: контактен. Положение: вынужденное. Вес/масса тела: 28,5 кг. (перцентиль < 3%). Индекс массы тела: 10,6. Рост/длина: 164 см. (перцентиль 50-75%). Площадь поверхности тела: 1,14 кв.м. Физическое развитие: среднее. Тип телосложения: гармоничный. Микроаномалии: единичные. Кожа: п/о рубцы в области позвоночника. Слизистые оболочки: не изменены. Подкожно-жировая клетчатка развита: удовлетворительно. Лимфатические узлы: множественные, мелкие, эластичные, безболезненные. Мышечная система развита: недостаточно. Тонус мышц: понижен. Форма грудной клетки: правильная. Костные деформации: нет. Утолщение ногтевых фаланг пальцев: нет. Суставы: не изменены. Контрактуры: есть. Частота дыхания: 18 в мин. Одышка: нет. Катаральные явления: нет. Зев: не изменен. Носовое дыхание: свободное. Голос: не изменен. Кашель: не отмечен. Мокрота: нет. Кровохарканье: нет. Перкуторный звук: не изменен. Дыхание: везикулярное. Хрипы: нет. Пульс: 88 в мин. Ритм: правильный. А/Д (лев.рука): 93/57 мм.рт.ст. Пульс на лучевых артериях: нормальный. Перкуссия сердца: границы соответствует возрасту верхняя - не изменена правая - не изменена левая - не изменена. Тоны сердца: отчетливые, ритмичные. Шум: не выслушивается. Аппетит: удовлетворительный. Тошнота: нет. Рвота: нет. Другие диспептические явления: нет. Язык: чистый. Склеры: не изменены. Живот: мягкий, безболезненный. Симптомы желчного пузыря: отрицательные. Точки проекции поджелудочной железы: безболезненные. Асцит: нет. Печень: пальпируется, край закруглен, эластичный. Селезенка: не пальпируется. Симптомы раздражения брюшины: нет. Стул: склонность к запорам. Мочиспускание: безболезненное. Дизурические явления: нет. Симптом поколачивания: отрицательный. Вторичные половые признаки: соответствуют возрасту. Осмотр половых органов: сформированы правильно по женскому типу. Психическое развитие: соответствует возрасту. Патологические рефлексы: нет. Вредные привычки: нет. Особенности: уравновешенный. Глаза: без патологии. Слух: без патологии.

Психоневрологическое состояние: Сознание ясное. Обращенную речь понимает. Инструкции выполняет. Общемозговые симптомы отсутствуют. Менингеальные симптомы отсутствуют. Форма черепа обычная. Звук при перкуссии черепа обычный
Черепно-мозговая иннервация: 1. Запахи чувствует 2. Зрение грубо не нарушено; Поля зрения нет данных. 3, 4, 6 Форма зрачков округлая (справа, слева) D=S. Реакция зрачков на свет живая. Движение глазных яблок в полном объеме. Косоглазие нет; Конвергенция сохранена. 5. Точки ветвей нерва при пальпации безболезненны. Корнеальный рефлекс живой. Конъюнктивальный рефлекс живой. Жевание не нарушено. 7. Глазные щели: D=S; носогубные складки симметричные. Оскал симметричный. 8. Вкусоощущение с передних 2/3 языка не нарушено. 8. Слух не нарушен. Нистагм отсутствует. 9, 10. Глотание не нарушено. Вкусоощущение с задней трети языка не нарушено. Глоточный рефлекс живой. Небный рефлекс живой. Небная завеса не провисает. Uvula не отклоняется. 11. Голова по средней линии; повороты головы в полном объеме; поднятие плеч в полном объеме. 12. Язык по средней линии; атрофии, фибрилляция на языке в полном объеме.

Рефлекторно-двигательная сфера: Пассивные движения ограничены. Активные движения ограничены. Мышечная сила снижена. Тонус мышц снижен. Сухожильные рефлексы снижены. Кожные периостальные рефлексы физиологические. В позе Ромберга не стоит. Координаторные пробы выполняет гладко. Гиперкинезы отсутствуют. Патологические рефлексы отсутствуют. Нарушения чувствительности не выявлены. Функции тазовых органов не нарушены. Трофические расстройства гипотрофия. Состояние психомоторного развития, речевого развития по возрасту. Голову удерживает плохо. Повороты не поворачивается. Сидит с гиперлордозом в поясничном отделе позвоночника. Самостоятельно не садится. Походка не ходит. Осанка гиперлордоз. Деформации есть: грудной клетки плоская, позвоночника кифоз, крыловидные лопатки, стоп плосковальгусные. Контрактуры в коленных суставах, тазобедренных суставах, локтевых суставах, в голеностопных суставах. Гипотрофии диффузные. Гипертрофии нет. Псевдогипертрофия икрожных мышц нет
Верхние конечности: Движение в суставах ограничены. Сила мышц снижена до 26. Мышечный тонус снижен. Сухожильные рефлексы отсутствуют

Нижние конечности: Движение в тазобедренных суставах ограничено, в коленных суставах ограничено, в голеностопных суставах ограничено. Сила мышц снижена. Мышечный тонус снижен. Сухожильные рефлексы коленные отсутствуют, ахилловы отсутствуют, подошвенные снижены. Аддукторный спазм выражен значительно. Тугоподвижность в голеностопных суставах есть. Патологические пирамидные симптомы нет. Чувствительность нарушения не выявляются. В позе Ромберга не стоит. Координаторные пробы выполняет удовлетворительно.

Лабораторные исследования

Общий клинический анализ крови

Наименование	Нормы	25.11.2020 11:43
Общий клинический анализ крови		
Лейкоциты(WBC), 10 ⁹ /л	4,50 - 11,50	4,55
Эритроциты(RBC), 10 ¹² /л	3,90 - 5,50	4,36
Гемоглобин(HGB), г/л	115 - 160	127
Гематокрит(HCT), %	34,0 - 45,0	37,5
Средний объем эритроцита(MCV), фл	77,0 - 95,0	85,9
Сред. сод. гемоглобина эритроците (MCH), пг	26,0 - 32,0	29
Сред. конц. гемоглобина в эр. (MCHC), г/л	300 - 380	338
Тромбоциты (PLT), 10 ⁹ /л	154 - 442	153
Коэффициент анизотропии эритроцитов, fL	35,0 - 47,0	43,9
Распределение эритроцитов по объему(RDW-CV), %	12,0 - 15,0	15 *
Средний объем тромбоцитов (MPV), фл	6,0 - 13,0	9,2
Нейтрофилы(NEU), 10 ⁹ /л	1,80 - 8,00	2,55
Лимфоциты (LYM), 10 ⁹ /л	1,20 - 6,50	1,48
Моноциты (MONO), 10 ⁹ /л	0,24 - 0,60	0,45
Эозинофилы (EOS), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,300	0,05
Базофилы (BASO), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,200	0,01
Нейтрофилы (NEU), %	44,00 - 61,00	56,08
Лимфоциты (LYM), %	28,00 - 46,00	32,6
Моноциты (MONO), %	3,00 - 10,00	9,89
Эозинофилы (EOS), %	0,000 - 5,000	1,2
Базофилы (BASO), %	0,000 - 1,000	0,23
СОЭ(Скорость оседания эритроцитов) по Вестергрену, мм/час	2 - 15	8
Подсчет лейкоформулы с оценкой морфологии клеток крови		
Палочкоядерные (абс.), 10 ⁹ /л	0,04 - 0,30	0,05
Сегментоядерные (абс.), 10 ⁹ /л	1,80 - 8,00	2,73
Эозинофилы (абс.), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,300	0
Базофилы (абс.), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,200	0
Лимфоциты (абс.), 10 ⁹ /л	1,20 - 6,50	1,32
Моноциты (абс.), 10 ⁹ /л	0,24 - 0,60	0,46
Палочкоядерные, %	1 - 6	1
Сегментоядерные, %	44 - 61	60
Эозинофилы, %	0 - 5	0
Базофилы, %	0 - 1	0
Лимфоциты, %	28 - 46	29
Моноциты, %	3 - 10	10
Исследование показателей основного обмена (КЩС)		
Наименование	Нормы	25.11.2020 08:29
Исследование показателей основного обмена (КЩС)		
РАТ, TEMP, C		37
Данные газов крови		
pH /Концентрация ионов водорода	7,35 - 7,45	7,38
pCO2/ Парциальное давление углекислого газа, мм рт.ст.	35,0 - 45,0	43

pO ₂ / Парциальное давление кислорода, мм рт.ст.	60,0 - 80,0	73
Параметры по электролитам		
Na + (натрий), ммоль/л	135,0 - 145,0	138
Ca ++ (кальций ионизированный), ммоль/л	1,13 - 1,32	1,21
Ca (7.4) (Величина ионов кальция привед. к pH=7.4), ммоль/л	1,13 - 1,32	1,2
Кислотно-щелочные параметры		
HCO аст (Ион бикарбоната истинный), ммоль/л	22 - 28	25
HCO ₃ std (Ион бикарбоната стандартный), ммоль/л	26 - 32	25
BE (b) (Избыток буферных оснований в крови), ммоль/л	-2,3 - 3,0	-0,1
Кислотно-основной статус		
TCO ₂ (Общее содержание углекислоты), ммоль/л	27,0 - 33,0	26,7
Кислородный статус		
sO ₂ ec, %	93,0 - 97,0	94

Биохимическое исследование крови		Нормы	25.11.2020 12:44
Наименование			
Биохимическое исследование крови			
Осмолярность, мОсм/л	250,0 - 310,0		279,9
Углеводы			
Глюкоза, ммоль/л	3,3 - 5,6		4,5
Белки и аминокислоты			
Общий белок, г/л	57,0 - 80,0		70,2
Мочевина, ммоль/л	1,7 - 8,3		4,1
Креатинин, мкмоль/л	45 - 105		23
Ферменты			
АСТ, МЕ/л	0 - 40		45
АЛТ, МЕ/л	0 - 45		35
Лактатдегидрогеназа, Ед/л	0 - 450		351
Креатинкиназа, Ед/л	15 - 190		699
Щелочная фосфатаза, МЕ/л	50 - 162		77
Пигменты			
Билирубин общий, мкмоль/л	2,0 - 21,0		8,2
Минеральный обмен			
Натрий, ммоль/л	135,0 - 147,0		141
Калий, ммоль/л	3,70 - 5,12		4,3
Ca ++ (Кальций ионизированный), ммоль/л	1,13 - 1,32		1,19
Кальций общий, ммоль/л	2,20 - 2,65		2,33
Железо, мкмоль/л	6,6 - 28,3		18,7
Сывороточные индексы			
Гемолиз			0 (Не обнаружен)
Липемия			0 (Не обнаружен)
Иктеричность			0 (Не обнаружен)

Иммунохимия		Нормы	25.11.2020 11:36
Наименование			
Костная ткань			
Паратиреоидный гормон, пг/мл	16,0 - 62,0		37,4
Щитовидная железа			
Тиреотропный гормон, мкМЕ/мл	0,340 - 5,600		1,097
T4 свободный, пмоль/л	8,84 - 15,08		15,3
Антитела к тиреопероксидазе, IU/ml	0,0 - 10,0		1,4
Антитела к тиреоглобулину, IU/ml	0,0 - 4,0		0 (Отрицательно)
Витамины			
25-ОН Витамин Д, нг/мл	14,0 - 60,0		28,8

Копрология

Наименование	Нормы	27.11.2020 10:07
Макроскопическое исследование кала		
Форма		оформленный
Консистенция	плотный	плотный
Цвет	коричневый	коричневый
Слизь		немного
Микроскопическое исследование кала		
Мышечные волокна с исчерченностью	отсутствуют	Отсутствуют
Мышечные волокна без исчерченности	небольшое кол-во	отсутствуют
Соединительные волокна		отсутствуют
Растительная клетчатка неперевариваемая	незначит. кол-во	Умеренное количество
Растительная клетчатка перевариваемая		большое количество
Крахмал внеклеточный		Незначительное количество
Крахмал внутриклеточный		Отсутствуют
Йодофильная флора непатогенная		не обнаружена
Йодофильная флора патогенная		не обнаружена
Жир нейтральный		Отсутствуют
Жирные кислоты		Отсутствуют
Мыла	незначит. кол-во	Отсутствуют
Кристаллы		Отсутствуют
Эритроциты, в п/зр		Отсутствуют
Лейкоциты, в п/зр		Отсутствуют
Кишечный эпителий, в п/зр		Отсутствуют
Дрожжевые грибы		Отсутствуют
Яйца гельминтов		Яйца глист не обнаружены
Патогенные простейшие		Не обнаружены

Наименование	Нормы	25.11.2020 09:42
Общий анализ мочи		
Физико-химические свойства		
Цвет		Желтый
Прозрачность		Прозрачная
Глюкоза, ммоль/л	0,1 - 1,8	0,0 (Норма)
Белок, г/л	0,000 - 0,100	0,000 (Не обнаружено)
Кислотность	5,0 - 8,0	6,5 (Слабо-кислая)
Удельный вес	1,005 - 1,030	1,019
Лейкоцитарная эстераза, Лей/мкл	0,00 - 25,00	Не обнаружено
Гемоглобин, мг/л	0,0 - 0,3	0,0 (Не обнаружено)
Нитриты		Не обнаружено
Кетоны, ммоль/л	< 1	Не обнаружено
Уробилиноген, мкмоль/л	< 34	0 (Норма)
Билирубин, мкмоль/л	0,0 - 8,5	0 (Не обнаружено)
Микроскопия мочи		
Лейкоциты, в п/зр	< 4/*40;	< 1
Эритроциты, в п/зр	< 2/*40	< 1
Слизь		ЕД.

Инструментальные исследования

25.11.2020 Электрокардиография (клино+орто+физ.нагрузка)

Низкоамплитудная ЭКГ. Заключение: Умеренная синусовая тахикардия, ЧСС-103-91 уд. в мин. Отклонение ЭОС вправо. Неполная блокада правой ножки п.Гиса. Нарушение процесса реполяризации в миокарде ЛЖ в виде сглаженного з.Т III aVF.

01.12.2020 Эхокардиография Площадь поверхности тела 1,14 м². Магистральные сосуды и предсердия: Аорта 23,8 мм (N 24 - 31) Легочная артерия 21,5 мм. Левое предсердие 18,8 мм. (N 17 - 29). V 30,2 мл., Vi 26,5. Правое предсердие V 35,8 мл., Vi 31,4. Левый желудочек: Тэслж = 6,2 мм. (N 4 - 7)

Тзслж = 21,0 мм. (N 18 - 28) УО = 57,3 мл. ФВ = 70,3 мм. (N>55% - по Симпсону) Масса миокарда = 67,9 г. ИОТС = 0,3 Правый желудочек: Правый желудочек = 10,2 мм. (N 5 - 14) TAPSE = 23,3 мм. Митральный клапан: створки тонкие незначительно пролабируют 2,5-3 мм. Поток 0,92 м/сек. Регургитация нет Аортальный клапан: трехстворчатый, створки тонкие. Поток 0,90 м/сек. Регургитация нет Трикуспидальный клапан: створки тонкие. Поток 0,66 м/сек. Регургитация физиол. Клапан легочной артерии: створки тонкие. Поток 0,97 м/сек. Регургитация физиол. МПП интактна. МЖП сокращается правильно. Дополнительные особенности: Фальшиворды в полости ЛЖ. Поток в них, до - 1,34 м/сек. Заключение: Эхокг признаков пороков сердца не выявлено. Умеренно выраженная тоногенная дилатация полости левого желудочка без признаков снижения глобальной сократительной способности миокарда. Диастолическая функция не нарушена. Клапаны интактны, незначительное пролабирование створок митрального и трикуспидального клапанов без патологической регургитации. Фальшиворды в полости левого желудочка.

26.11.2020 УЗИ брюшной полости и почек Печень: размеры - не увеличены, КВР правой доли - 11,6 см, нижний край - прикрыт петлями кишечника, выраженный метеоризм, экзогенность паренхимы - обычная, эхоструктура паренхимы - однородная, сосуды - воротная вена не расширена 0,8 см, печеночные вены 1 порядка не расширены до 0,6 см, протоки - не расширены. Желчный пузырь: форма - каплевидная, нестойкий перегиб в верхней трети тела, размер - не увеличены, частично опорожнен. Поджелудочная железа: не увеличена, размеры (головка) - 2,4 см., (тело) - 1,1 см., (хвост) - 2,1 см., контур - ровный, экзогенность паренхимы - несколько повышена, эхоструктура - диффузно неоднородна. Селезенка: размеры - 11,2 x 3,8 см; К = 5,7 (норма 2,0-4,0), при дефиците массы тела, экзогенность паренхимы - не изменена, эхоструктура - неоднородна за счет крупных участков пониженной и повышенной экзогенности без четких контуров и границ, селезеночная вена - не расширена 0,8 см. Почки: расположены - в типичном месте, подвижность - правой почки - 2,7% (норма до 1,8%), контур - ровный, размеры (правая) - 10,3x5,5x5,5 см. объем 124,4 см³., размеры (левая) - 9,6x5,5x5,5 см. объем 104,9 см³., соотношение объема почек и массы тела - 0,79% норма (0,4-0,6 %), паренхима - правая 0,43%, левая 0,36%, недостоверно из-за дефицита массы тела не утолщена, дифференцирована, обычной экзогенности. Ободки повышенной экзогенности вокруг пирамидок, центральный эхокомплекс - не изменен, лоханки - правая 0,8 см, левая 0,3 см, обе - смешанного типа, стенка лоханки - не изменена. Мочевой пузырь: небольшое заполнение, просвет однороден. Заключение: Диффузные изменения поджелудочной железы, УЗ-изменения паренхимы селезенки, паренхимы почек. Повышение подвижности правой почки.

25.11.2020 Рентгенография кистей рук с захватом костей предплечий Форма и структура костей не изменена. Взаимоотношения в суставах не нарушены. Суставные поверхности конгруэнтны. Костный индекс Барнета-Нордена = 62% (В возраст: 14-15 лет. К.О. 0,93 (норма 1 +/- 0,2) Д.О. +1 (норма 0+-1). Индекс Барнета-Нордена = 62% (В норме не менее 43 %).

25.11.2020 Функция внешнего дыхания Выраженные (резкие) нарушения легочной вентиляционной функции на уровне центральных бронхов.

VC in = 23,3 %, VC ex = 27 %.

Можно предполагать выраженные (резкие) рестриктивные нарушения функции внешнего дыхания. Отмечаются выраженные (резкие) смешанные нарушения вентиляционной функции легких.

24.11.2020 Ночная пульсоксиметрия: без НИВЛ: Синдром ночного апноэ сна

Консультации

25.11.2020 Врач-физиотерапевт

Назначен курс восстановительного лечения в виде магнитотерапии на подколенные голеностопные и тазобедренные и

локтевые справа и слева поочередно через день №10

Стимуляция мышц бедер по БОС № 5-10

Озокеритотерапия № 10

30.11.2020 Врач-травматолог-ортопед

Диагноз: M41.4 - Правосторонний сколиоз грудного отдела I ст. Гиперлордоз поясничного отдела позвоночника. Состояние после оперативной коррекции; M24.5 - Сгибательные контрактуры тазобедренных суставов. Сгибательные контрактуры коленных суставов; M21.6 - Эквинусно-варусно-приведенные установки стоп; R26.8 - Нарушение самостоятельной вертикализации

Рекомендации:

ЛФК, растяжки по всем отделам ежедневно.

СМТ на спину (асимметрично), ягоды № 10 3-4 курса в год с контролем состояния пациента

Парафин/озокерит, солевые грелки на ноги № 15 б.р.г

Технические средства реабилитации:

- Опора для сидения для детей-инвалидов (боковые поддержки на уровне грудной клетки и таза, ремни-фиксаторы на уровне грудной клетки и таза, абдуктор бедер, регулируемые подступники, держатели для стоп, регулируемый угол наклона спинки, сиденья, подлокотники, регулируемые по высоте, откидные; съемный столик с регулировкой угла наклона) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (6-07-01)
- Опора для стояния для детей-инвалидов передне-заднеопорная, с фиксацией таза, грудной клетки, коленных суставов, отведением бедер, с регулируемым углом наклона со съемным столиком с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (6-09-01)
- Вертикализатор для детей-инвалидов передне-заднеопорный, с фиксацией таза, грудной клетки, коленных суставов, отведением бедер, с регулируемым углом наклона со съемным столиком с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (6-09-01)
- Ходунки, изготавливаемые по индивидуальному заказу с фиксацией грудной клетки, таза, с опорой под предплечья, на колесах, с тормозом вынесенным на рукоять с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (6-10-07)
- Кресло-коляска с электроприводом с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе для больных ДЦП комнатная (для инвалидов и детей-инвалидов) (спинка жесткая, высота спинки 49 см, регулируемая по высоте и углу наклона; сиденье жесткое, ширина сиденья в области таза 38 см, глубина сиденья 39 см, регулируемое по высоте и углу наклона; подлокотники с механизмом регулирования высоты; подголовник с регулировкой положения по высоте, углу наклона, углу поворота; фиксатор туловища (жилет); боковые упоры для тела на уровне груди; валик для сохранения зазора между ногами (абдуктор бедер); предохранительный тазовый пояс; приставной столик с регулируемым углом наклона; подставки под ноги, регулируемые по высоте, глубине и углу наклона; держатели для стоп, функция вертикализации) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (7-04-02)
- Кресло-коляска с электроприводом с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе для больных ДЦП прогулочная (для инвалидов и детей-инвалидов) (спинка жесткая, высота спинки 49 см, регулируемая по высоте и углу наклона; сиденье жесткое, ширина сиденья в области таза 38 см, глубина сиденья 39 см, регулируемое по высоте и углу наклона; подлокотники с механизмом регулирования высоты; подголовник с регулировкой положения по высоте, углу наклона, углу поворота; фиксатор туловища (жилет); боковые упоры для тела на уровне груди; валик для сохранения зазора между ногами (абдуктор бедер); предохранительный тазовый пояс; приставной столик с регулируемым углом наклона; подставки под ноги, регулируемые по высоте, глубине и углу наклона; держатели для стоп, функция вертикализации) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (7-04-02)
- Корсет полужесткой фиксации (8-09-23)
- Аппарат на всю ногу 2 шт с шарнирами с принудительным разгибанием в коленных суставах (для устранения контрактур) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (8-09-42)
- Аппарат на нижние конечности и туловище (ортез) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (8-09-43)
- ТUTOR на голеностопный сустав (на ночь и на дневной отдых) 2 шт в среднем положении, с устранением варуса и приведения, с ограничением подошвенного сгибания, с дополнительной фиксирующей вкладкой на стопу (вкладной башмачок), с фиксацией через голеностопный сустав с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (8-09-49 и 9-01-06)
- ТUTOR на коленный сустав (на дневной отдых) 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (8-09-51)
- ТUTOR на всю ногу 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (8-09-54)
- Ортопедическая обувь сложная на аппарат без утепленной подкладки (пара) (9-01-04)
- Ортопедическая обувь сложная на аппарат на утепленной подкладке (пара) (9-02-03)
- Обувь ортопедическая сложная без утепленной подкладки (9-01-01)
- Обувь ортопедическая сложная на утепленной подкладке (9-02-01)
- Вкладные корригирующие элементы для ортопедической обуви (9-01-08)

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

- Подъемник комнатный электроприводный

- Подъемник лестничный

- Сиденье-шезлонг с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе для больных ДЦП (для инвалидов и детей-инвалидов) для мытья

- Подушка на сиденье противопролежневая (10-02)

- Кровать функциональная с электроприводом

- Матрац противопролежневый с компрессором (10-01-03)

Бассейн (плавание брассом)

Сон на жестком

Наблюдение ортопеда-вертебролога ФГБУ РНЦ "ВТО им. акад. Г.А. Илизарова" (г. Курган)

02.12.2020 Врач-гастроэнтеролог

Результаты проведенного обследования:

Клинический анализ крови: без патологии

Биохимический анализ крови: АСАТ 45, КФК 699

Копрограмма: клетчатка в большом количестве

УЗИ органов брюшной полости и почек: Увеличение желчного пузыря. Диффузные изменения поджелудочной железы. Правосторонняя пиелозктазия.

Диагноз: K59.0 - Хронический запор. Каловый завал. ; E43 - Недостаточность питания тяжелой степени по типу маразма.

Рекомендации:

1. Наблюдение гастроэнтерологом.

2. Диета по рекомендации диетолога

Водный режим не менее 2 литров/сутки.

3. Очистительная клизма водой комнатной температуры в объеме 1000 мл (на 500 мл воды 1 ст.л. поваренной соли и 2 ст.л. вазелинового масла) в настоящее время (до чистых промывных вод!) и далее при наличии скудного стула (профилактически 1 раз в 2 недели, далее при задержке стула более 2-х суток – свеча с глицерином, или микроклизмы микролакс, или очистительная клизма.

4. Макрогол (форлак) 10 г x 1 раз за 30 минут до еды или через 1 час после приема пищи (доза варьируется в зависимости от характера стула, от 5 г до максимальной 30 г/сутки) 3 месяца с постепенной отменой препарата, при необходимости - длительный прием терапии.

Повторная консультация гастроэнтеролога через 3 месяца.

02.12.2020 Врач-эндокринолог

Результаты проведенного обследования:

при обследовании от дек 2020г

электролиты крови в норме

тиреоидный профиль в норме

паратгормон в норме

глюкоза плазмы крови натощак в норме

25-ОНвитД 28,8 (норма 14-60)

КВ 14-15 лет (ПВ 14,5 лет) Индекс Барнета-Нордена = 62% (В норме не менее 43 %).

В АНАМНЕЗЕ

от 2017

тиреоидный профиль - норма. биохим ан крови - показатели углеводного, липидного, фосфорно-кальциевого обмена - в пределах нормы. гликемический профиль норма Денситометрия : L1-L4 - Z-score: - 0,9 (макс отклонение L4 -1,5), total: -1,3 (остеопения).

от 2018

Денситометрия : L1-L4 - Z-score: -1,9 (макс отклонение L4 -2,5), total: -1,7 (остеопения) - отрицательная динамика по сравнению с 2017г.

ТТГ, ПТГ крови норма

25 ОН витД 20 (норма 30-80)

Диагноз: E83.8 - Другие нарушения минерального обмена; M82.8 - *Остеопороз при других болезнях, классифицированных в других рубриках

Рекомендации: 1. Йодид калия 100 мкг 1 раз в день, после завтрака, 2 мес (весна, осень)

2. Альфакальцидол (АльфаД3 (Тева) 0,25 мкг 1 раз в день, после ужина, 1 мес (1 раз в 3 мес)

3. Колекальциферол (витаминД3-ИHERB) 3000 МЕ 1 раз в день, 18.00, ежедневно

4. Цитрат кальция (кальцецин Адванс) 1000 мг 1 раз в день, после ужина 1 мес. (1 раз в 3 мес) или Остеомед форте 1 таб 3 раза в день, 3 мес. (2 курса в год)
5. Оссеин-гидроксипапатитное соединение (Остеогенон) 1/2 таб 2 раза в день 1 мес (1 раз в 3 мес)
6. Паратгормон, 25ОНвитамина Д, иониз кальций, фосфор, щ.ф. крови 1 раз в 6 мес.
7. Наблюдение эндокринолога.

04.12.2020 Врач-детский кардиолог

Результаты проведенного обследования:

ЭХОКГ 25.11.2020 - признаков пороков сердца не выявлено. Умеренно выраженная тоногенная дилатация полости левого желудочка без признаков снижения глобальной сократительной способности миокарда. Диастолическая функция не нарушена. Клапаны интактны, незначительное пролабирование створок митрального и трикуспидального клапанов без патологической регургитации. Фалшиворды в полости левого желудочка.

ЭКГ 01.12.2020 - Умеренная синусовая тахикардия, ЧСС-103-91 уд. в мин. Отклонение ЭОС вправо. Неполная блокада правой ножки п.Гиса. Нарушение процесса реполяризации в миокарде ЛЖ в виде сглаженного з.Т III aVF.

ХМ от 20.09.18 - среднечасовая ЧСС 110 в мин, среднечасовая ЧСС 95 в мин. Ритм синусовый, тахикардия в течение суток. Нарушений процесса реполяризации миокарда и ишемических изменений не выявлено.

Диагноз: 142.9 - Кардиомиопатия неуточненная у больной с врожденной мышечной дистрофией (ремоделирование миокарда левого желудочка по типу дилатации). Синусовая тахикардия

Рекомендации: 1. Наблюдение кардиолога через год. При появлении новых жалоб - ранее.

2. Элькар 30% 25 кап x 2 раза в день вместе с кудесаном 8 ка x 2 раза в день - длительные курсы по 3-4 месяца 2-3 раза в год.

3. По поводу синусовой тахикардии, учитывая ремоделирование миокарда рекомендован прием кораксана с плавным увеличением дозы до 5 мг x 2 раза в день под контролем ЭКГ. Препарат назначается off table (ВК по м/ж).

Проведено лечение: В соответствии с Постановлением Правительства РФ от 07 декабря 2019 г. № 1610 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2020 год и на плановый период 2021 и 2022 годов» пациенту оказана высокотехнологичная медицинская помощь по виду: 12.00.37.001 - "Поликомпонентное лечение рассеянного склероза, оптикомиелита Девика, нейродегенеративных нервно-мышечных заболеваний, спастических форм детского церебрального паралича, митохондриальных энцефаломиопатий с применением химиотерапевтических, генно-инженерных биологических лекарственных препаратов, методов экстракорпорального воздействия на кровь и с использованием прикладной кинезотерапии". Применен метод лечения: 12.00.001.001.003 - "комплексное лечение тяжелых двигательных нарушений при спастических формах детского церебрального паралича, врожденных, включая перинатальные, нейродегенеративных, нервно-мышечных и демиелинизирующих заболеваниях 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". Проведена поликомпонентная терапия.

Стол: ОВД. Режим: палатный.

Назначения: Инозин + Никотинамид + Рибофлавин + Янтарная кислота (ЦИТОФЛАВИН (р-р для в/в введ.)) ежедневно в/в капельно 5 мл. 1 раз в день с 30.11.2020 по 04.12.2020 в 200 мл. физ. р-ра Левокарнитин* (Элькар (р-р д/ин., 100 мг/мл)) ежедневно в/в капельно 1000 мг. 1 раз в день с 25.11.2020 по 29.11.2020 в 200 мл. физ. р-ра Убидекаренон* (Кудесан (капли для приема внутрь, 3 %)) ежедневно per os 15 капля. (вечером) с 23.11.2020 по 04.12.2020.

Решения врачебных комиссий:

ВК от 27.11.2020: на основании Постановления Правительства РФ от 07.12.2019 № 1610 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2020 год и на плановый период 2021 и 2022 годов», Приказа Минздравсоцразвития России от 05.05.2012 №502н «Об утверждении порядка создания и деятельности врачебной комиссии медицинской организации», Приказа Минздрава России от 10.05.2017 № 203н «Об утверждении критериев оценки качества медицинской помощи» законный представитель пациента мать - Варанкина Наталья Александровна (23.03.1979) подлежит совместному пребыванию с ребёнком 4-х и более лет.

Рекомендации:

1. Наблюдение педиатра, невролога, ортопеда, эндокринолога, кардиолога по месту жительства;
2. Соблюдение режима дня (режим шадящий);
3. Дыхательная гимнастика, занятия на побуждающем спирометре, гимнастика с мешком Амбу – ежедневно www.f-sma.ru;
4. Профилактика респираторных заболеваний. При ОРВИ противопоказано применение муколитической терапии. При присоединении во время ОРВИ кашля: 1) ингаляции физ. раствором. (2-3 мл, 3 раза в сутки); 2) в случае усиления или учащения кашля ингаляции с Ипратропия бромид + Фенотерол (Беродуал) (15 капель на 1 мл физ. р-ра 2-3 раза в день) через 10-15 минут после этого (ребенку в перерыве попить воды) ингаляции Будесонид (Пульмикорт) 500 мкг (2-3 раза в день); 3) Раннее назначение антибиотикотерапии (в случае отсутствия эффекта от ингаляций в течение 2-3 дней) – а/б широко спектра.
5. Ребенку со ПМД с наличием рестриктивных нарушений функции внешнего дыхания, часто болеющим бронхитами и ослабленным кашлевым толчком показано систематическое использование откашливателя CoughAssist.
6. В настоящее время у больного с ПМД в связи с тяжестью состояния, наличием дыхательной недостаточности, хроническим гиповентиляционным синдромом необходимо проведение постоянной неинвазивной ночной вентиляции легких в режиме ST (VAPS). Возможные модели: 1). Synchrony (Respirmics), 2) Ventilic, Ventimotion (Weinmann), 3) Vivo 40 (Breas). В дополнение необходимо: 2 маски, набор фильтров, запасной дыхательный контур, пульсоксиметр.
7. Для обеспечения небулайзерной терапии, ребенок нуждается в небулайзере типа «МЭШ».
8. Рекомендовано обучение ребенка по программе массовой школы: возможна очно-заочная форма обучения со свободным посещением (по текущим потребностям ребенка);
9. Строгих противопоказаний для посещения внешкольных занятий нет (по текущим потребностям ребенка).
10. Наблюдение ортопеда-вертебролога в ФГБУ ВТО им. акад. Г.А. Илизарова.
11. Допустима вакцинация преимущественно инактивированными и рекомбинантными вакцинами по индивидуальному графику; Обязательна дополнительная вакцинация против пневмококковой инфекции.
12. Учитывая отсутствие генетического подтверждения диагноза – рекомендовано проведение полного геномного секвенирования (Данное исследование в НИКИП не проводится).
13. Повторная плановая госпитализация в НИКИ Педиатрии в 2022 году в счет квот Министерства Здравоохранения или ранее при необходимости по согласованию с зав. отделением Артемьевой С.Б.
14. Требуется прикрепление к паллиативным службам региона (без признания паллиативного статуса пациента) с целью наблюдения за состоянием ребенка и обеспечения оборудованием.

Результат достигнут.

В контакте с инфекционными больными не состояла.

Доза облучения: 0,00007 мЗв

Лечащий врач, кандидат медицинских наук

Зав.отделением, кандидат медицинских наук

Начальник отдела оказания медицинской помощи, кандидат медицинских наук

Я, Вараншова Наталья Александровна (Ф.И.О. законного представителя)

получил(-а) выписной эпикриз на руки, с рекомендациями ознакомлен (-а).

Дата 04.12.2020

Подпись Вараншова

Шулякова И.В.

Артемьева С.Б.

Агапов Е.Г.