

# Осмотр генетика. Медико-генетическое консультирование (первичный) НИИАП

Пациент: Волошин Максим Витальевич № карты: 25334848

Дата рождения: 30.12.2005 Пол: Мужской

Назначил: Дата выполнения: 29.05.2023

Исп. врач: врач-генетик Медоян Арменуи Ваановна Время выполнения: 09:51

Организация: Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Ростовский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации (НИИАП)

Адрес: 344012, Ростовская обл, Ростов-на-Дону г, Мечникова ул, здание 43, строение 1

Телефон: +7(863)206-555-4

## Жалобы

Жалобы на: Жалобы на нарушение походки, нарушение сна.

## Анамнез заболевания

Начало заболевания: Болеет с 6 лет, когда впервые появились изменения в походке. В анамнезе приступы во время сна, до 2017 года получал Депакин. Отмечает эпизоды парестезии на н/к.; Доп методы исследования: ЭНМГ от 2023 - ЭНМГ признаки значимого поражения сенсорных волокон н/к. Признаки поражения моторных волокон н/к по миелинизирующему типу. ЭНМГ признаки аксонально-демиелинизирующего поражения сенсорных и моторных волокон н/к

## Анамнез жизни

Родословная: Родословная, со слов пациента не отягощена по обоим линиям.

## Заключение

Обоснование диагноза: На основании предоставленных данных не представляется возможным достоверно исключить наследственную этиологию заболевания. Необходимо дообследование. Исключить НМСН.; Диагноз: НМСН?

## Рекомендации

Рекомендовано: 1. Целесообразно с целью уточнения этиологии заболевания проведение исследование панели «Большая неврологическая» - данные исследования проводятся в коммерческих лабораториях и не проводятся в медицинских организациях МЗ РО, поэтому проведение данного исследования на усмотрение пациента и за счет средств пациента.

2. ЭНМГ в динамике
3. Наблюдение невролога
4. Явка к врачу-генетику с динамике

## МКБ-10 коды

1. Основное заболевание (Прочее) (Предварительный диагноз) G60.9 Наследственная и идиопатическая невропатия неуточненная

Подпись врача: врач-генетик Медоян Арменуи Ваановна



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОСТОВСКОЙ ОБЛАСТИ  
ГБУ РО «ОБЛАСТНАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА»  
Консультативно -диагностическая пэликлиника  
г.Ростов-на-Дону, ул.339-й Стрелковой Дивизии,14  
Прием по предварительной записи  
**Записаться на приме на сайте WWW.ЗАПИСЬНАПРИЕМ.РФ**



Для приема к специалисту при себе иметь:

- направление лечащего врача с места жительства, заверенное печатью (срок действия 1 месяц);
- справку о контакте с инфекционными заболеваниями (срок действия 3 дня).
- выписку из амбулаторной карты с анализами, необходимыми для данной консультации;
- полис, свидетельство о рождении или паспорт ребенка;
- предыдущее заключение врача (при повторном приеме).

При отсутствии вышеперечисленных документов и талона к врачу, по желанию,Вы можете рассчитывать на платный прием и обследование. Запись на платные консультации и обследование проводится на портале медицинских услуг на сайте <http://www.qosuslugi-rostov.ru/Registratura.aspx>

## МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ЛЕЧАЩЕМУ ВРАЧУ

**ФИО пациента:** Волошин Максим Витальевич

**Дата рождения:** 30.12.2005

**Телефон:**

**№ карты:**

**Диагноз:** G62.9 Полинейропатия нижних конечностей неясного генеза. G90.8 Функциональное нарушение сна

**Рекомендовано:** 1. Режим дня - по возрасту. Гигиена сна.

+ Ограничение просмотра ТВ, исключить «фоновый» ТВ, компьютерные игры минимизировать. Ограничение пользования любыми компьютерными гаджетами.

2. Консультация генетика в НИАП с направлением с места жительства

3. Комбилипен (нейромультивит) по 1 таблетке 2 раза в день+Нейромидин 25 мг по 1 таблетке 2 раза в день - 1 месяц, затем Глиатилин 400 мг по 1 капсуле 2 раза в день 1 месяц

4. Санаторно-курортное лечение

**Специальность:** Неврология

**ФИО:** Корут И.О.

28.04.2023 14:17

В целях реализации требований статьи 70 ФЗ-323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», в соответствии с которой «рекомендации консультанта реализуются только по согласованию с лечащим врачом», необходимо представлять результаты обследования, проведенного врачом-консультантом в ГБУ РО «ОДКБ», лечащему врачу в медицинскую организацию по месту территориального прикрепления.

### ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сведения о сертификате ключа проверки электронной подписи:

Сертификат: 94 c7 41 11 34 09 00 f8 24 ac 48 0d 05 12 9c 0b

Действителен: с 07.07.2022 15:53:00 по 30.09.2023 15:55:00

Организация: ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
РОСТОВСКОЙ ОБЛАСТИ - ОБЛАСТНАЯ ДЕТСКАЯ  
КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА  
ОГРН: ИНН 61620678253

Владелец: Корут Ирина Олеговна



# ЛЕЧЕБНО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР "АВИЦЕННА"

пл. Толстого д.2 а. ☎ 251-04-72, 261-32-77  
ул. Казахская д.129. ☎ 231-28-99  
пр. Коммунистический, д.40. ☎ 222-31-00

www.avicenna-rostov.ru  
avicenna@aanet.ru

МНОГОКАНАЛЬНЫЙ  
☎ 285-00-22 ☎

## КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕВРОЛОГА

Карьковская  
Дата 09.05.2023

Фамилия, имя ребенка Волошин Алексей Викторович

Осмотр первичный, повторный. Возраст 7 лет Дата рождения 30.12.2005

Жалобы нарушение сна (шуршание головой), нарушение координации, слабость в ногах

Анамнез болезни С раннего возраста гемипарез слева у левого плеча. События от рождения.

Состоит на диспансерном учете у невролога с диагнозом: ОДП

Медицинскую реабилитацию (получал, не получал) нет

Анамнез жизни: Ребенок от 1 беременности, от 1 родов, протекавших физиологически (патологически: кесарево сечение, вакуум-экстракция, щипцы, стимуляция), в срок (преждевременно) вес 4300 г, длина 47 см

Объективно: состояние (удовлетворительное, средней тяжести, тяжелое) удовлетворительное

физическое развитие – среднее, ниже среднего, выше среднего среднее

При осмотре: положение (активное, пассивное, вынужденное), активное

Форма головы (округлая, конфигурирована, микроцефалия, макроцефалия) округлая

Окружность головы 56 см, положение головы - по средней линии, отклонение нет

Защитное напряжение шейно-затылочных мышц нет

Позвоночник (нормальной конфигурации, искривлен) нормальной конфигурации

ЧМН: Обоняние (нормальное, anosmia, гипосмия), Глазные щели S D. Зрачковые реакции (симметричны, асимметрия, анизокория), косоглазие (нет, расходящееся, сходящееся, диплопия), зрачки (норма, S, D, миоз, мидриаз, анизокория), экзо-энофтальм, нистагм нет

асимметрия лица (нет, опущения угла рта, лагофтальм, асимметричность носогубных складок, глазных щелей), слух (нормальный, снижен, отсутствует). Небный и глоточный рефлекс. (есть, нет) нет

Язык по средней линии. Отклонение в ни сторону ни

Объем активных и пассивных движений не снижен гипертонусность суставов нет

нет болезненность при движениях нет гиперкинезы,

нет контрактуры нет

триципитальный: (норм., оживлены, сниж.), коленный: (норм., оживлены, сниж.), S — D

Патологические рефлексы НДС  
рост волос. Все 108 см

Тонус и сила мышц (повышены, снижены, атония в мышцах рук, ног)

Нарушение чувствительности Губы Координационные пробы (выпол, не выполн)

Походка стабильное широкое

Речь соответствует возрасту (Дислалия, дисграфия, дислексия, логоневроз, дизартрия)

Потребность в общении (есть, нет, снижена), Способность к игре (есть, нет, снижена).

Социальная адаптация (есть, нет, не соответствует возрасту)

Вегетативная нервная система (кожные покровы обычного цвета, бледность, гиперемия, игра вазомоторов, мраморность, повышенная сухость, повышенная влажность, дермографизм – розовый, белый, красный, периорбитальный, периоральный цианоз, терморегуляторная дисфункция) АД

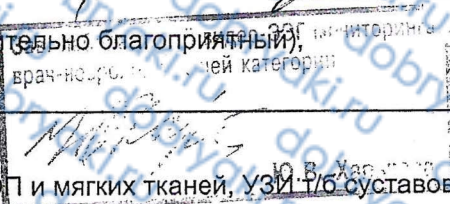
Результаты обследований на день осмотра 14.05.23 ЭЭГ - видео  
МРТ головного мозга  
ЭМГ 03.05.23 ЭМГ

Диагноз: основной дисплазия феморального  
диафрагмы и/или грудной  
клетки; органическое поражение  
ЦНС с преобладанием

сопутствующий диссоциация

Реабилитационный потенциал (высокий, средний, низкий, очень низкий)

Реабилитационный прогноз (благоприятный, относительно благоприятный, сомнительный (неопределенный, неблагоприятный))



Рекомендации: по обследованию:  
НСГ ч/р и т/к, УЗДГ сосудов головы и шеи, УЗИ ШОП и мягких тканей, УЗИ ТБ суставов, ЭЭГ с ФП, РЭГ с ФП,  
ЭМГ поверхн, стимул, игольч, ВП слуховые, стволовые, зрительные, когнитивные, видео-ЭЭГ мониторинг

Рекомендации по лечению (восстановительному лечению, по медицинской реабилитации):

1. Повторить ЭЭГ - видео  
мониторинг через 12 мес
2. Массаж 2-3 раза в неделю
3. Кребролфин 1м (20мл) x 2
4. Инсулин (400ед) 1 раз в сут

Повторный осмотр дисплазия феморальной  
Врач М.С. Сидорова (Ф.И.О.) М.С. Сидорова (подпись)

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОСТОВСКОЙ ОБЛАСТИ  
ГБУ РО «ОБЛАСТНАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА»  
Консультативно - диагностическая поликлиника  
г.Ростов-на-Дону, ул.339-й Стрелковой Дивизии,14

Прием по предварительной записи

Записаться на приеме на сайте WWW.ЗАПИСЬНАПРИЕМ.РФ

Для приема к специалисту при себе иметь:

- направление лечащего врача с места жительства, заверенное печатью (срок действия 1 месяца);
- справку о контакте с инфекционными заболеваниями (срок действия 3 дня).
- выписку из амбулаторной карты с анализами, необходимыми для данной консультации;
- полис, свидетельство о рождении или паспорт ребенка;
- предыдущее заключение врача (при повторном приеме).

При отсутствии вышеперечисленных документов и талона к врачу, по желанию.Вы можете рассчитывать на платный прием и обследование. Запись на платные консультации и обследование проводится на портале медицинских услуг на сайте <http://www.gosuslugi-rostov.ru/Registratura.aspx>

## МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ЛЕЧАЩЕМУ ВРАЧУ

**ФИО пациента:** Волошин Максим Витальевич

**Дата рождения:** 30.12.2005

**Телефон:**

**№ карты:**

**Диагноз:** M41.8 S-образный грудно-поясничный сколиоз 2 ст.

**Рекомендовано:** 1. Ограничение физ нагрузок (поднятие тяжестей)

2. ЛФК систематически

3. Массаж спины дифференцированный №10-15

4. электромиостимуляция паравerteбральных мышц в грудном отделе слева, в грудно-поясничного отдела слева №10

5. электрофорез с эуфиллином 2,4% и новокаином 0,5-1,0% паравerteбрально слева в грудном отделе, справа в поясничном отделе №10 + с никотиновой кислотой на область апофиза левой большеберцовой кости

6. магнит №10 на грудно-поясничный отдел позвоночника/

7. парафин-озокертановые аппликации паравerteбрально на грудно-поясничный отдел позвоночника №10-15

8. препараты Са и поливитамины 1 мес с интервалом в 6 мес в возрастной дозировке

9. Санаторно курортное лечение

Санаторий Мир, каб 140

8. рентгенограмма грудно-поясничного отдела позвоночника в прямой проекции стои лежа через 6 месяцев

9. наблюдение хирурга по месту жительства

10. повторный осмотр через 6 месяцев

**Специальность:** Травматология и ортопедия  
**ФИО:** Шейник Д.В.

28.04.2023 11:45

В целях реализации требований статьи 70 ФЗ-323 «Об основах здоровья граждан в Российской Федерации», в соответствии с которой «рекомендации консультанта реализуются только по согласованию с лечащим врачом», необходимо предоставлять результаты обследования, проведенного врачом-консультантом в ГБУ РО «ОДКБ», лечащему врачу в медицинскую организацию по месту территориального прикреплении.



# ЛЕЧЕБНО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР "АВИЦЕННА"

пл. Толстого д.2 а. ☎ 251-04-72, 261-32-77  
ул. Казахская д.129. ☎ 222-31-00  
пр. Коммунистический, д.40. ☎ 222-31-00

www.avicenna-rostov.ru  
avicenna@aanet.ru



МНОГОКАНАЛЬНЫЙ  
☎ 285-00-22

## ЭЛЕКТРОНЕЙРОМИОГРАММА(5)

**Пациент:** Волошин Максим, 16 лет

**Дата:** 05.10.2022

**Диагноз:** Диссомнии, ПНП ?

**Обследование выполнил врач:** Молодцова Л.В. м/с. Вельмисова И.П.

**Обследование проведено с использованием аппарата** Нейро МВП 5

Проведено исследование методом:

- Параметры сенсорного ответа при стимуляции икроножного, поверхностного малоберцового нерва, с двух сторон, срединного нерва справа
- Параметры моторного ответа при стимуляции малоберцового и большеберцового нерва с двух сторон, F-волны
- Н-рефлекс с m.gastrocnemius с двух сторон; F-волна.

Амплитуда моторного ответа при стимуляции малоберцового нерва легко асимметрична, 5,7-6 мВ S>D.

Амплитуда моторного ответа при стимуляции большеберцового нерва в норме 9,4-9,0 мВ S=D. Спи моторная легко снижена 37-42 м/с

Терминальные и резидуальные латентности увеличены с нижних конечностей.

Процент регистрации f-волн снижен.

Амплитуда сенсорного ответа икроножных, поверхностных малоберцовых нервов резко снижена 0,5- 6 мкВ. СПИ сенсорная ниже нормативных показателей 28-45 м/с. Срединного нерва в норме 17мкВ. СПИ 64 м/с.

Процент выявления F – волн снижен. Основные параметры (латентность, амплитуда, хронодисперсия) в пределах нормы.

Амплитуда Н-рефлекса с m. gastrocnemius умеренно увеличена с двух сторон, выше справа Амплитуда М-ответа с икроножной мышцы в норме, S>D. Проведении по сенсорной дуге Н- рефлекса легко замедленно.

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

ЭНМГ признаки значимого снижения амплитуды и скорости вызванных сенсорных ответов нижних конечностей. S=D.

Признаки поражения моторных волокон нижних конечностей по демиелинизирующему типу (увеличение латентности и снижение СПИ, отсутствие поздних ответов).

Комментарий. ЭНМГ Признаки аксонально-демиелинизирующего поражения сенсорных и моторных волокон нижних конечностей.

По сравнению с предыдущим исследованием от 10.2020Г- динамика отрицательная

Врач:

Врач функциональной диагностики  
высшей категории  
  
Молодцова Л. В. И. В. Молодцова



# ЛЕЧЕБНО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР "АВИЦЕННА"

пл. Толстого д.2 а. ☎ 251-04-72, 261-32-77  
ул. Казахская д.129. ☎ 222-31-00  
пр. Коммунистический, д.40. ☎ 222-31-00

www.avicenna-rostov.ru  
avicenna@aanet.ru



МНОГОКАНАЛЬНЫЙ  
☎ 285-00-22

## ЭЛЕКТРОНЕЙРОМИОГРАММА(6)

Пациент: **Волошин Максим Витальевич, 17 лет**

Дата обследования: **3 мая 2023 г.**

Диагноз: **Диссомнии, ПНП**

Обследование выполнил врач: **Молодцова Л.В. м/с. Вельмисова И.П.**

Обследование проведено с использованием аппарата **Нейро МВП 5**

Проведено исследование методом:

- Параметры сенсорного ответа при стимуляции икроножного, поверхностного малоберцового нерва, с двух сторон, срединного нерва справа;
- Параметры моторного ответа при стимуляции малоберцового и большеберцового нерва с двух сторон, F-волны
- ЭМГ поверхностной н/ конечностей.

Амплитуда моторного ответа при стимуляции малоберцового нерва легко асимметрична 4,4-5,9 мВ S>D.

Амплитуда моторного ответа при стимуляции большеберцового нерва в норме 8,3-8,9 мВ S=D. СпИ моторная в норме 42-49 м/с

Терминальные и резидуальные латентности увеличены с нижних конечностей.

Процент регистрации F-волн снижен с малоберцового нерва.

Амплитуда сенсорного ответа икроножных, поверхностных малоберцовых нервов резко снижена 1- 2,7 мкВ. СПИ сенсорная ниже нормативных показателей 39-44 м/с. Срединного нерва в норме 12,6 мкВ. СПИ 60,9 м/с.

Основные параметры (латентность амплитуда, хронодисперсия) в пределах нормы.

При поверхностной ЭМГ мышц нижних конечностей в покое биоэлектрическая активность отсутствует. При произвольном напряжении регистрируется ЭМГ низкой амплитуды с асимметрией мышц голени, S> - см. протокол исследования. Миотатический рефлекс не зарегистрирован с икроножной мышцы.

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

ЭНМГ признаки значимого поражения сенсорных волокон нижних конечностей. S=D.

Признаки поражения моторных волокон нижних конечностей по демиелинизирующему типу (увеличение латентности, отсутствие поздних ответов SS1-2)

Комментарий. ЭНМГ Признаки аксонально-демиелинизирующего поражения сенсорных и моторных волокон нижних конечностей.

По сравнению с предыдущим исследованием от 2022 динамики нет.

Врач: Молодцова Л. В.

