

Пациент: ТАЛЬКОВА АЛЕКСАНДРА АНДРЕЕВНА  
 Дата рождения: 15.04.2022 (2 лет)  
 Адрес проживания: Г Омск,

Дата и время посещения: 05.06.2024 18:55  
 МО: БУЗОО "ДГП № 5"  
 Профиль: неврологии

: Галина Александровна)

Жалобы на задержку в моторном развитии, нарушение походки, периодически плохо спит .

Из анамнеза : Беременность и роды протекали б/о. Роды в срок , физиологические. Вес 4300гр. Из роддома выписаны домой. Моторное развитие: голову держит с 3х мес., переворачивается с 6 мес., сидит с 10 мес., ходит с 1г 7 мес. Нарушение походки с начала ходьбы - неуверенная, часто спотыкалась, ходила на носочках, с возрастом походка лучше, увереннее. ЗЧМТ , судороги отр . Наследственность - у двоюродного дедушки- миопатия Дюшена ? ( умер в 20 , передвигался на коляске, в детстве ходил). 17.05.2024г. ребенок консультирован в рамках научной конференции Курбатовым С.А. Закл: Не складывается впечатление о наследственном нервно мышечном заболевании. 05.06.2024г. консультирована генетиком МГК, рек- но полное секвенирование экзона.

Обследования:

1. НСГ в 08.23г.- патологии нет.
2. ЭНМГ от 08.23г. - поражения периферических нервов не получено.
3. КФК, ЛДГ от 22.03.24г.- норма.
4. СМА, Помпе , МПС от 10.04.24г. - отрицательно.
5. ЭНМГ от 13.05.2024г. Признаков поражения периферических нервов не зарегистрировано. При игольчатой ЭМГ регистрируются косвенные признаки первично мышечной перестройки, спонтанной активности не регистрируется. ( с б/б мышц нормальной и укороченной длительности ПДДЕ, процент полифазных и псевдополифазных ПДДЕ незначителен. Спонтанной активности не зарегистрировано, амплитуда ПДДЕ снижены ( исследование затруднено из за отсутствия полного напряжения мышц) М-ответ правильной формы , достаточной амплитуды .
6. ЭХО КГ от 23.04.24г. - патологии нет.
7. УЗИ абд. 16.06.24г. УЗИ признаки дополнительной доли селезенки.
8. ЭКГ от 16.05.24г- ЧСС 100-105. Нормально расположенная ЭОС.

Объективно: Состояние удовлетворительное . Походка не нарушена, периодически на передний край стопы, выражен лордоз поясничного отдела позвоночника. Стигмальна ( семейный фон ?) Повышенного питания, фолликулярный гиперкератоз по наружной поверхности бедер и плеч. Огол 49см. Огр 51см. ЧМИ не страдает. Мышечный тонус снижен, грубая мышечная сила сохранена. Гипермобильность в суставах кистей рук. Сухожильные рефлексy снижены. Координационных нарушений нет. ННР: 3-10-19. Ра- слова.( до 30), обращенную речь понимает. На - по возрасту.

Диагноз:G98 Миотонический с-м неуточненный. Требуеt уточнения. Исключить наследственное моногенное з-ие .Искл . нервно мышечное з-ие ( миопатия ? коллагенопатия ? )

Рекомендации:

Полное секвенирование экзона ( "Геномед" , проводится только платно , возможно через благотворительный фонд Добряков , Русфонд, Радуга)

В лечении : Вит Д3 в возрастной дозировке; Элькар 30 % по 5 капель 2 раза в день 2 мес.; Омега 3 ПНЖК 3 мес.

Осмотр с результатами обследования.

Мед отвод от прививок 3 мес.

