

Пациент Татаева Алина Сергеевна  
Дата рождения: (возраст: 10 (полных лет))  
Адрес: 410071, Россия, обл. Саратовская, г. Саратов,  
Полис ОМС:

находился в отделении  
"Неврологическое" с 27.08.2023 по 30.08.2023 с диагнозом:  
Основной:

G12.1 Спинальная мышечная атрофия 2-го типа, генетически подтвержденная 29.04.2016 (делеция 7 экзона гена SMA2). Вялый тетрапарез. GMFCS5 осложнения: Левосторонний грудо-поясничный сколиоз 3 степени. Дисплазия тазобедренных суставов. Двусторонний вывих бедер. Сгибательные установки тазобедренных суставов. Сгибательные контрактуры в коленных суставах. Эквино-поло-варусная деформация стоп. Хроническая вентиляционно-дыхательная недостаточность. Дефицит массы тела 1 степени.

Сопутствующие заболевания:  
I34.1 Проллапс митрального клапана 1 ст с мин регургитацией. Дистрофия с дефицитом массы тела 3 степени.

**Жалобы (при поступлении):**

отсутствие самостоятельной ходьбы, не стоит без поддержки.

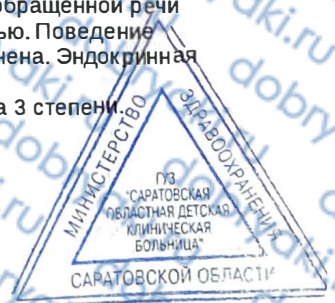
**Анамнез заболевания:**

В возрасте 7 мес заметили, что у ребенка регресс моторных навыков: не ползала, в 11 месяцев выросла слабость мышц, не ходила без поддержки. В возрасте 1 года девочка направлена неврологом на ЭНМГ, выявлена патология мотонейронов спинного мозга. В течение года проводился массаж, ЛФК, ИРТ фармакотерапия ноотропами. В возрасте 2-х лет девочка консультирована в НИКИ педиатрии им. Н.И.Пирогова МЗРФ. Поставлен диагноз СМА 2-го типа. Диагноз подтвержден 29.04.2016 - зарегистрирована делеция 7 экзона гена SMA2. Консилиумом врачей НИКИ Педиатрии им. академика Ю.В. Вельтищева рекомендовано введение нусинерсена (спинразы) интратекально. по жизненным показаниям, протокол консилиума врачей № 121/11 от 06.07.2020. Спинраза раствор ( интратекально (эндолюмбально) 12 мг (5 мл) с патогенетической целью однократно, введен 19.02.2021 без осложнений. Препарат Спинраза вводится 1 раз в 4 месяца по жизненным показаниям. Последняя госпитализация в неврологическое отделение в апреле-мае 2023 года. 02.05.2023 введен раствор Спинраза ( Нусинерсен ) с анестезиологическим пособием. При проведении люмбальной пункции отмечались технические сложности из-за выраженного сколиоза позвоночника. В связи с чем было рекомендован перевод на препарат Рисдиплам. От перевода на рисдиплам мать отказалась. Настоящая госпитализация плановая для проведения обследования, повторного введения препарата Нусинерсен в виду невозможности проведения данного лечения и обследования на амбулаторном этапе.

**Объективно (при поступлении):**

Кожа, слизистые, подкожная клетчатка: Кожные покровы: обычные, чистые. Цвет кожи: розовый. Слизистые: чистые, розовые. Подкожно-жировой слой: развит слабо, распределен равномерно. Лимфатические узлы не увеличены. Тurgор тканей: удовлетворительный. Отеки: видимых отеков нет. Лимфатические узлы: не увеличены. Костно-суставная система: Левосторонний грудо-поясничный сколиоз 3 степени. Сгибательные установки тазобедренных суставов. Сгибательные контрактуры в коленных суставах. Эквино-поло-варусная деформация стоп  
Дыхательная система: Зев: чистый, негиперемированный. Носовое дыхание свободное, отделяемого нет. Дыхание брюшного типа. Аускультативно дыхание везикулярное, хрипов нет. Перкуторный звук: ясный легочный. Сердечно-сосудистая система: Область сердца не изменена. Границы относительной сердечной тупости соответствуют возрасту. Тоны сердца ясные, ритмичные. Пульс: ритмичный.  
Мочевыделительная система: Область почек: визуально не изменена. Почки: не пальпируются.  
Мочеточниковые точки: безболезненные. Симптом Пастернацкого отрицательный. Диурез: до 7 раз в сутки. Мочевыделение свободное, безболезненное. Половое развитие: Наружные половые органы сформированы по: изosexуальному типу, правильно. Нервная система: Сознание: ясное. Менингеальный синдром отрицательный. Черепные нервы: зрачки - S = D, реакция на свет - живая. Конвергенция, аккомодация сохранены. Подвижность глазных яблок не ограничена. Диплопии нет. Нистагма нет. Чувствительность на коже лица: не нарушена. Вкус не нарушен. Наморщивание лба, зажмуривание глаз, оскаливание зубов не нарушено. Пареза мимической мускулатуры нет, Слух не изменен. Глотание не нарушено. Голос обычный. Мягкое небо подвижно при фокации. Рефлексы мягкого неба и с задней стенки глотки сохранены. Бульбарный синдром отрицательный. Псевдобульбарный синдром отрицательный. Девиации языка нет. Чувствительность: не нарушена. Объем и скорость активных движений снижен: в коленных, плечевых, тазобедренных суставах. Мышечная сила снижена до 1 балла в ногах, до 3 баллов в руках. Объем пассивных движений ограничен в коленных, голеностопных суставах. Атрофия мышц есть. Координационные пробы не выполняет из-за слабости мышц. В позе Ромберга не исследована ввиду состояния. Не ходит, не стоит без поддержки. Голову держит. Руки согнутые в локтевых суставах поднимает до уровня выше ушей. Самостоятельно не садится, может сидеть, если придать стабильное положение, опираясь на правую руку. Поворачивается в обе стороны, однако не до конца, использует руки, чтобы отталкиваться. Арефлексия. Гиперкинезов нет. Пирамидные патологические симптомы на нижних конечностях (стопные) нет. Вегетативные и трофические расстройства нет. Расстройства функций тазовых органов нет. Интеллектуально-речевая сфера Речь не нарушена. Понимание обращенной речи имеется. Выполнение просьб не страдает. Навыки опрятности сформированы полностью. Поведение соответствует возрасту. Эмоциональная сфера соответствует возрасту. Память: сохранена. Эндокринная система: гипотрофия 2-3 степени  
Оценка физического развития: среднее, дисгармоничное, за счет дефицита массы тела 3 степени.

**Проведенное обследование**



28.08.2023 Анализ крови биохимический общетерапевтический норма

28.08.2023 Исследование уровня лактатдегидрогеназы в крови ЛДГ: 509.5 Ед/л

28.08.2023 Определение активности креатинкиназы в крови

Креатинкиназа (КК): 208 Ед/л

28.08.2023 Определение тромбинового времени в крови

Тромбиновое время: 15.8 сек

28.08.2023 Коагулограмма (ориентировочное исследование системы гемостаза) Протромбиновое время:

14.4 сек. МНО: 0.97 Ед. Фибриноген по Клауссу: 3.61 г/л. АЧТВ: 29.9 сек. РФМК: 8 мг/мл

28.08.2023 - Анализ крови на Lues - в работе

28.08.2023 Копрологическое исследование норма

28.08.2023 Микроскопическое исследование отпечатков с поверхности кожи перианальных складок на яйца остриц (*Enterobius vermicularis*)

Яйца остриц на перианальных складках: Не обнаружено

29.08.2023 Проведение электрокардиографических исследований

Заключение: Умеренная Синусовая тахикардия ЧСС 100-107 уд. мин. Отклонение ЭОС вправо (Угол Альфа = +95°)

29.08.2023 Эхокардиография

Заключение: Створки митрального клапана незначительно разрыхлены. Пролабирование митрального клапана 1ст без регургитации. Размеры полостей сердца в норме. Кинетика стенок в норме. Гемодинамика не нарушена. Глобальная сократительная функция левого желудочка в норме.

28.08.2023 Консультативный прием медицинского психолога

Рекомендации: Проведена беседа с мамой.

Даны рекомендации.

29.08.2023 Консультативный прием врача - травматолога-ортопеда

Основной: М41.0 Левосторонний грудно-поясничный сколиоз 3 степени. Дисплазия тазобедренных суставов.

Вторичный двусторонний вывих бедер. Сгибательно-приводящие контрактуры в тазобедренных суставах.

Сгибательные контрактуры в коленных и локтевых суставах. Эквино-варусная деформация стоп.

Рекомендации: на амбулаторном этапе: ЛФК, массаж общий №10, тупора на нижние конечности для сна и

укладок, корсет Шено, ортопедические уклады для верхних конечностей на разгибание в локтевых

суставах.

29.08.2023 Консультативный прием врача-пульмонолога

Основной: G12.1 Спинальная мышечная атрофия 2-го типа, генетически подтвержденная 29.04.2016

(зарегистрирована делеция 7-8 гена SMA2). Вялый тетрапарез.

Осложнения основного:

Левосторонний грудно-поясничный сколиоз 3 степени.

Хроническая вентиляционно-дыхательная недостаточность.

Трахеобронхит, рецидивирующее течение. Рекомендации: Амбулаторно:

1. Наблюдение педиатра.

2. Необходимо иметь дома следующие устройства по поддержанию и контролю - нормальной функции дыхательной системы:

- ПУЛЬСОКСИМЕТР!, обязательно измерение сатурации в дневные и ночные часы ежедневно (дневник). (норма сатурации 97-99%)

-МЕШОК АМБУ! - ежедневное проведение дыхательной гимнастики с помощью мешка Амбу - около 100

кашлевых упражнений в день за несколько подходов. Либо использование ЭЛЕКТРОННОГО

ОТКАШЛИВАТЕЛЯ. ( для этого подойдут откашливатели с возможностью настройки режимов (

например Philips Cough-Assist E70, Seoil Comfort Cough II))

А также возможно использовать мешок Амбу в экстренных ситуациях при нарушении дыхания, в период ожидания МСП.

-Важно обеспечить проходимость дыхательных путей преимущественно в период ОРВИ. Рекомендуются применение ЭЛЕКТРООТСОСА.

-Рекомендовано преимущественно вертикальное положение туловища в период бодрствования.

-Учитывая что пациент относится к группе - " не может ходить и сидеть", прогрессирование данного

заболевания, наличие одышки в покое, наличие деформации грудной клетки за счёт искривления

позвоночника, резкое снижение показателей ФВД! рекомендовано продолжить проведение НИВЛ

в период сна а также в период бодрствования по потребности. (Подойдут аппараты Vivo 40, Prismavent

40) с маской ( Respironics Wispr (жирафчик) и Youth или другие подходящие модели)

- профилактики ОРВИ в эпид.сезон:

бак. лизаты ( бронхомунал, брнховаксом) 3.5мг 1 капсула 1 раз в день 10 дней каждого месяца 3 месяца.

-сейчас амбулаторно подключить - ингаляции с будесонидом ( пульмикорт) 500мкг + 2мл физ. раствора 2

раза в день 14 дней .

+цетиризин 10мг 1 таб 1 раз в день 1 месяц.

-мед. отвод от проведения профилактических прививок на 1 год.

Наблюдение пульмонолога раз в 3-6 месяцев.

Рекомендации врача ЛФК: 1. ЛФК, проведение растяжек,

сопровождаемых легким массажем (разогревающее действие). Минимальная частота занятий для

растяжки и увеличения объема движений 5-7 раз в неделю. Длительность занятий для эффективного

растяжения и увеличения объема движения зависят от конкретных потребностей пациента, состояния

суставов.

5) рекомендации вра-физиотерапевта: проведение озокеритотерапии и парафинотерапии для уменьшения

выраженности контрактур.

6) рекомендации диетолога: 1. Калорийность – 2500 ккал;

2. Дробное и частое питание (5-6 раз в день, порции 200-300 г); основу рациона должны составлять

легкоусвояемые белковые продукты (из расчета 2 г белка на один кг веса), которые содержат все

необходимые аминокислоты ( белковые продукты (кнели, мясной фарш, яйца, рыба, сыр, творог);

специализированные высококалорийные продукты (Нутридринк нутризон эдванс (200 мл в 11.00,

мерных ложечек на 170 мл воды), 100 мл в 16.00 (5 мерных ложечек на 85 мл воды).

3. Продукты, содержащие животные жиры (сметана, сливочное масло, сливки) и растительные жиры; 4.

Простые углеводы (сахар, глюкоза, варенье, мед), которые способствуют нормальному течению обменных

процессов;

5. Мучные изделия, ржаной и пшеничный хлеб;



6. Первые блюда (щи, борщи, рассольник, свекольник, молочные, крупяные и овощные супы, супы на отваре овощей, рыбном и мясном бульоне, фруктовые супы);
7. Молочные и кисломолочные продукты в блюдах и в натуральном виде (цельное и сгущенное молоко, нежирный творог, йогурт, кефир);
8. Отварные яйца и омлет на пару;
9. Крупы (гречневая, овсяная, манная, рис);
10. Макароны изделия;
11. Сырые, отварные, тушенные и печеные овощи (отварной лук, морковь, капуста) и фрукты; зелень; натуральные овощные и фруктовые соки;
12. Отвар пшеничных отрубей и шиповника; чай, какао;
13. Продукты, богатые витамином Д (сливочное масло, печень, рыба, яйца).

#### Проведенное лечение:

Режим: стационарный (уход матери)

Стол: высокобелковая диета

Спинарза (Нусинерсен) раствор интратекально (эндолюмбально) 12 мг (5 мл) однократно 29.08.2023

раствор лидокаина 2% - 2 мл подкожно перед люмбальной пункцией местно 29.08.2023

**Результат лечения:** без перемен

Задача госпитализации выполнена. Неврологический статус за время госпитализации без ухудшения.

Выписывается в удовлетворительном состоянии под наблюдение невролога по м/ж.

#### Рекомендации:

1) наблюдение невролога по м/ж. Наблюдение невролога, педиатра по м/ж.

С патогенетической целью введение раствора Спинарзы 5 мл- 12мг планируется 26 декабря 2023 года.

\*Госпитализация в н/о 24.12.2023 к 11:00. При себе иметь необходимые документы и анализы.

\*Ведение "пищевого" дневника. Мониторинг нутритивного статуса методом антропометрии.

\*Динамическое наблюдение логопеда/невролога для оценки функции жевания и глотания

2) рекомендации ортопеда: на амбулаторном этапе: ЛФК, массаж общий №10, тьютора на нижние конечности для сна и укладок, корсет Шено, ортопедические уклады для верхних конечностей на разгибание в локтевых суставах.

3) рекомендации пульмонолога: Амбулаторно:

1. Наблюдение педиатра.

2. Необходимо иметь дома следующие устройства по поддержанию и контролю - нормальной функции дыхательной системы:

- ПУЛЬСОКСИМЕТР!, обязательно измерение сатурации в дневные и ночные часы ежедневно (дневник). (норма сатурации 97-99%)

- МЕШОК АМБУ! - ежедневное проведение дыхательной гимнастики с помощью мешка Амбу - около 100 кашлевых упражнений в день за несколько подходов. Либо использование ЭЛЕКТРОННОГО ОТКАШЛИВАТЕЛЯ. ( для этого подойдут откашливатели с возможностью настройки режимов ( например Philips Cough-Assist E70, Seoil Comfort Cough II)

А также возможно использовать мешок Амбу в экстренных ситуациях при нарушении дыхания, в период ожидания МСП.

-Важно обеспечить проходимость дыхательных путей преимущественно в период ОРВИ. Рекомендуется применение ЭЛЕКТРООТСОСА.

-Рекомендовано преимущественно вертикальное положение туловища в период бодрствования.

-Учитывая что пациент относится к группе - " не может ходить и сидеть", прогрессирование данного заболевания, наличие одышки в покое, наличие деформации грудной клетки за счёт искривления позвоночника, резкое снижение показателей ФВД! рекомендовано продолжить проведение НИВЛ в период сна а также в период бодрствования по потребности. (Подойдут аппараты Vivo 40, Prismavent 40) с маской ( Respiroics Wispr (жирфачик) и Youth или другие подходящие модели)

- профилактика ОРВИ в эпид.сезон:

бак. лизаты ( бронхомунал, брнховаксом) 3.5мг 1 капсула 1 раз в день 10 дней каждого месяца 3 месяца.

-сейчас амбулаторно подключить - ингаляции с будесонидом ( пульмикорт) 500мкг + 2мл физ. раствора 2 раза в день 14 дней.

-цетиризин 10мг 1 таб 1 раз в день 1 месяц.

-мед. отвод от проведения профилактических прививок на 1 год.

Наблюдение пульмонолога раз в 3-6 месяцев.

4) Рекомендации врача ЛФК: 1. ЛФК, проведение растяжек, сопровождаемых легким массажем (разогревающее действие). Минимальная частота занятий для растяжки и увеличения объема движений 5-7 раз в неделю. Длительность занятий для эффективного растяжения и увеличения объема движения зависят от конкретных потребностей пациента, состояния суставов.

5) консультация кардиолога амбулаторно с результатом Д-ЭхоКГ

#### Листок нетрудоспособности:

Не нуждается

За время нахождения в стационаре в контакте с инфекционными больными не был.

Врач-невролог: Горячева О.С.

Заведующий отделением: Ашанина Н.Ю.

