Государственное бюджетное учреждение
здравоохранения города Москвы
«Поликлиника г. Московский Департамента
здравоохранения города Москвы»
(ГБУЗ «Поликлиника г. Московский ДЗМ»)

Осмотр педиатра (1-14 лет)

Жалобы

предъявляет.
Задержка психомоторного развития .

Анамнез заболевания

На приеме мама без ребенка.
Ребенок от 2 й беременности , протекавшей с токсикозом в 1 триместре , роды 2 на 39 нед самостоятельные , вес при рождении 3990г, рост 54 см , оценка по шкале Апгар 8/9 баллов , из роддома выписан на 4 сутки .
НСГ от 8.02.23г
Заключение : Эхопризнаки субэпендимальной кисты слева.(без существенной динамики по сравнению с НСГ от 10.01.23г
реюенок наблюдаетсяв МДГКБ д-з G12.0 Детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана].
Детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана].
Сопутствующее заболевание: Q87.8 Другие уточненные синдромы врожденных аномалий, не классифицированные в других рубриках.
Наследственная гломерулопатия (синдром Альпорта) Генетически: COL4A5 X-сцепленный, тип 1).
13.02.23г Молекулярно-генетическая диагнозстика . - проведено исследование на наличие экзонов 7 генов SMN1 (NM- 000344) и SMN2 (NM- 017411) методом анализа плавления .
Зарегистрировано отсутствие соответствующего гена 7 SMN1.
Последняя госпитализация в МДГКБ
Ребенок регулярно получает спинразу . Последняя иньекция 20.05.25г На фоне проводимой терапии поднимает ручки , может перевернуться со спины на живот и с живота на спину .с 19 05

	25 по 22 05 25г 20.05.2025 ребенку проведено ДЕСЯТОЕ введение препарата МНН Нусинерсена (ТН Лантесенс) интратекально под местной анестезией. После введения самочувствие оставалось стабильным. Общемозговой и менингеальной симптоматики нет. Получен результат анализа ликвора - без клинически значимых отклонений. Проведена оценка по шкале CHOP INTEND 49 баллов из 64 (1-4, 2-4, 3-4, 4-4, 5-4, 6-4, 7-4, 8-4, 9-4, 10-4, 11-3, 12-4, 13-0, 14-0, 15-0, 16-2). HINE - 14 баллов. В стабильном состоянии выписывается домой. .
Основной диагноз	G12.0 - Детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана]. **Подтвержден**. Детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана]., динамика заболевания: без динамики.
Сопутствующее заболевание	Q87.8 - Другие уточненные синдромы врожденных аномалий, не классифицированные в других рубриках. **Подтвержден**. Наследственная гломерулопатия (синдром Альпорта) Генетически: COL4A5 Х-сцепленный, тип 1). ..
Рекомендации	Прочие рекомендации: - по рекомендации врача-невролога и травматолога-ортопеда ребенку рекомендовано: реабилитация в специализированных центрах на постоянной основе, физиотерапия, занятия плаванием, логомассаж, специализированные ортопедические изделия в соответствии с антропометрическими параметрами; специализированное лечебное питание на постоянной основе. .

ДЛЯ СПРАВОК
ИНН 5003042304

СТАРЦЕВА ТАТЬЯНА ВЛАДИМИРОВНА
ВРАЧ
-педиатр