



Обособленное структурное подразделение федерального
научно-исследовательского и клинического института педиатрии
и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтишева
ФГАОУ ВО НИИ им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения
Российской Федерации - Научно-исследовательский клинический
институт педиатрии в детской хирургии
Ю.Е. Вельтишева (Институт Вельтишева)
Россия 125412, г. Москва, ул. Галдомская, 2
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739034420
Тел. +7 (495) 109-60-03
e-mail: doctor@pedklin.ru
www.pedklin.ru

Детское психоневрологическое отделение-2
ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 6732/2024

Ф.И.О. пациента: **Туров Тимур Максимович**
Дата рождения (возраст): **03.06.2020 (4 года)**
Адрес проживания:
Социальный статус: **не организован**
Находился на лечении с **17.07.2024 по 31.07.2024**

Основной диагноз: G71.2 - Врожденная миопатия.
Сопутствующие заболевания: E44.1 - Недостаточность питания легкой степени; Q65.1 - Двусторонний нестабильный вывих головок бедренных костей; M41.4 - Левосторонний нейрогенный грудопоясничный сколиоз 1 ст на фоне врожденной миопатии; M24.5 - Сгибательные контрактуры коленных суставов. Ульнарные установки кистей; M21.6 - Эквинусно-варусные деформации стоп; Z99.8 - Зависимость от кресла-коляски, в том числе активного типа, опоры для сидения, опоры для стояния, устройств для перемещения пациента, санитарного кресла-стула с поддержкой головы и тела с расширенными опциями; R26.8 - Нарушение самостоятельной вертикализации, сидения. FMS 1,N,N; J35.2 - Гипертрофия аденоидов II степени. Хронический серозный аденоидит; J30.0 - Вазомоторный ринит; Частичный парез мягкого неба; J31.2 - Хронический фарингит; J96.1 - Хроническая дыхательная недостаточность 1 степени на фоне основного заболевания - неуточненной миопатии. Высокий риск аспирационных нарушений на фоне пареза верхнего неба. Низкая эффективность кашля. Носитель гастростомы от 11.2023г.

Жалобы при поступлении: на мышечную слабость, невозможность ходить.

Анамнез заболевания: Anamnesis vitae. Ребенок от 3-й беременности (1 и 2 беременности м/а), протекавшей с ОРВИ во 2м триместре; в 25 недель - хр. плацентарная недостаточность, бактериальный вагинит, на 31 неделе по данным УЗИ плода - двусторонняя пиелозктазия, отмечалось слабое шевеление плода, многоводие. Роды первые, срочные, на 38 неделе путем кесарева сечения (симфизиопатия). Масса тела при рождении 3240 г, длина тела 50 см. По APGAR 7/7 баллов. В течение первых суток диагностирована правосторонняя пневмония, двусторонняя косолапость. В ОПД переведен на 14 сутки, кормление через зонд.

Аллергоанамнез не отягощен. Травм, судорог, со слов, не было.

Anamnesis morbi. С рождения симптомокомплекс «вялого ребенка», тихий плач, слабое сосание, врожденная двусторонняя косолапость. На первом году жизни развивается с задержкой в моторном развитии: голову начал держать с 6-8 месяцев, сидит посаженный с 14 месяцев, не стоит, не ходит.

ЭЭГ от 20.05.2021 - эпилептиформной активности, эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано.

МРТ ГМ от 24.05.2021: МР-картина негрубых билатеральных перивентрикулярных глиозных изменений белого вещества больших полушарий головного мозга, вероятнее постгипоксического генеза. Нарушение пневматизации пирамид височных костей и сосцевидных отростков. Симметричные дегенеративные изменения медиальной и латеральной крыловидных мышц.

В НЦЗД проведена молекулярно-генетическая диагностика (ПЦР в реальном времени) - выявление делеции экзонов 39, 70-71 и 94-101 в гене RYR1. Делеции не выявлены.

КФК от 18.05.2021 - 38,15 мкмоль/л. КФК от 13.07.2022 - 24,21 мкмоль/л. КФК от 18.04.2023 - 17,42

Ед/л.

31.02.2022 - Чрескожная ахиллотомия с двух сторон.

ЭНМГ от 12.07.2022 - выявлены признаки, которые указывают на мышечный тип поражения (уменьшение средней длительности, увеличение числа полифазных ПДЕ во всех тестируемых мышцах, паттерн рекрутирования ПДЕ полный). Скорость распространения возбуждения по периферическим нервам не снижена, амплитуда М-ответов не изменена. Декремента ЭНМГ при низкочастотной ритмической стимуляции не определялось.

Генетические анализы:

Полноэкзомное секвенирование (Генетико, 2020): выявлен нуклеотидный вариант c.3301G>A в гетерозиготном состоянии в гене RYR1. Также данная мутация выявлена у матери пробанда в гетерозиготной форме. У отца мутаций в гене RYR1 не выявлено. Второго варианта и наиболее частых протяженных делеций в гене RYR1 не выявлено.

Анализ наличия экзонов 7 генов SMN1/SMN2 от 28.08.2020г.: в результате исследования делеций экзона 7 гена SMN1 в гомозиготном состоянии не выявлено.

Полное секвенирование генома (Генетико, 2022):

- в 25 экзоне гена RYR1 (r145088074) выявлена нуклеотидная замена: c.3301G>A, p.Val1101Met в гетерозиготном состоянии.

- в 17 экзоне (из 21) гена Telo2 выявлена мутация: c.2101_2103del, p.Phe701del ранее не описанный в литературе вариант (r5773432577) в гетерозиготном состоянии.

- в 13-124 экзонах гена NEB (NM_001164508.2) выявлено наличие гетерозиготной делеции сегмента хромосомы 2 с координатами chr2:151555331-151708541 (chr2:152411845-152565055, hg19-liftover).

Получены данные в пользу наличия делеции участка хромосомы 2 с приблизительными границами 152411845-152565055 пар оснований (регион q23.3 хромосомы 2), размером ~ 0/15Mb, захватывающей область 13-124 экзонов гена NEB. Биаллельные патогенные варианты в этом гене могут приводить к развитию немалиновой миопатии, а также к врожденному множественному артрогрипозу 6 типа (OMIM: 619334).

ПЦР в режиме реального времени (НЦЗД, 2023): у пробанда выявлена делеция в гене NEB chr2:152470947_152471170 в гетерозиготном состоянии, у матери пробанда делеции не выявлено. Папе исследование не проводилось.

Пересмотр полного геномного секвенирования (Лаборатория клинической биоинформатики, 2024): Выявленная делеция является, вероятно, патогенной, однако, применительно к данному случаю (в силу не выявления второй мутации в гене) ее следует расценивать как вариацию числа копий с неопределенной клинической значимостью, которая может иметь отношение к фенотипу пациента в случае получения дополнительных подтверждающих данных.

Проведенные обследования: ЭКГ от 18.04.2023: отклонение ЭОС вправо; РИТМ: синусовый; ЧСС в пределах возрастной нормы. АРИТМИЯ: легкая; ВНУТРИЖЕЛУДОЧКОВОЕ ПРОВЕДЕНИЕ: Неполная блокада правой ножки пучка Гиса;

ЭХО - КГ 18.04.2023: Полости сердца не расширены, перегородки интактны, стенки не утолщены, клапаны и крупные сосуды не изменены. Глобальная и локальная систолические функции левого желудочка удовлетворительные. Насосная функция сердца достаточная.

Кардиореспираторный мониторинг дневного сна 25.04.2023: • Nadir сатурации 92%. Средний уровень сатурации 95%. • Средняя ЧДД во время дневного сна в среднем 16/мин., средняя ЧСС 106 уд/мин.; Время дневного сна составило 51 мин. За указанный период времени зафиксировано 10 эпизодов нарушения дыхания (7 обструктивного генеза и 3 центрального).;

Рентген т/б суставов от 01.09.2023: вертлужные впадины не сформированы, сглажены. Соотношение костей в суставах изменено. Центрация головок за пределы вертлужных впадин. Шеечно-диафизарный угол слева - 177 град., справа - 171 град. Центры окостенения головок бедренных костей без особенностей. Шейки обеих бедренных костей выпрямлены. Заключение: признаки дисплазии тазобедренных суставов, двусторонний вывих головок бедренных костей. Вальгусная деформация бедер.

В сентябре 2023 года перенес внебольничную двустороннюю полисегментарную пневмонию тяжелой степени тяжести. Находился на ИВЛ, в октябре 2023 года установили гастростому. Питание через гастростому 2 раза в день по 200 мл Клинутрен. НИВЛ, откашливатель настроены - не пользуются.

Анамнез жизни: Реакция Манту не проводилась. Диаскин тест не проводился. Данные о рентгенографии (флюорографии) не предоставлены. Аллергологический анамнез: не отягощен. Непереносимость лекарственных препаратов: нет.

Данные осмотра: Состояние пациента: средней тяжести. Сознание: ясное. Ребенок: контактен. Положение: вынужденное ребенок самостоятельно не ходит, не стоит, не сидит. Вес/масса тела: 15 кг. - дефицит (перцентиль 10-25%). Индекс массы тела: 15. Рост/длина: 100 см. - низкий (перцентиль 10-

25%). Площадь поверхности тела: 0,65 кв.м. Физическое развитие: дисгармоничное за счет дефицита массы. Микроаномалии: единичные. Кожа: физиологической окраски, чистая от сыпи инфекционного характера. Слизистые оболочки: не изменены. Подкожно-жировая клетчатка развита: удовлетворительно. Лимфатические узлы: множественные, мелкие, эластичные, безболезненные. Мышечная система развита: удовлетворительно. Тонус мышц: понижен. Форма грудной клетки: правильная. Костные деформации: нет. Утолщение ногтевых фаланг пальцев: нет. Суставы: не изменены. Частота дыхания: 24 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: 134 в мин. Ритм: правильный. 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. Appetit: удовлетворительный носитель гастростомы, кожа в области гастростомы без признаков впадения. Пероральное также получает пищу, при глотании не поперхивается. 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. Мочеиспускание: безболезненное мочится в памперс. Дизурические явления: нет. Симптом поколачивания: отрицательный. Осмотр половых органов: по мужскому типу. Психическое развитие: соответствует возрасту. Патологические рефлексы: нет. Вредные привычки: нет. Особенности: уравновешенный. Глаза: без патологии. Слух: без патологии.

Психоневрологическое состояние: Больной в сознании, в контакт вступает, на осмотр реагирует хорошо. Речь фразовая, дизартрия, назолалия. На момент осмотра общемозговых и менингеальных симптомов нет. Череп округлой формы, перкуторный звук – без особенностей. Фенотипические особенности: вытянутое лицо, аркообразное небо, приоткрытый рот. Черепная иннервация: I п. Обоняние: ориентировочно не нарушено. II п. Зрение: ориентировочно не снижено. III IV VI пп. - Движения глазных яблок – в полном объеме. Полуптоз двусторонний. Конвергенция сохранена. Зрачки округлые D=S, реакции их на свет, аккомодацию удовлетворительные. V п. - Точки выхода тройничных нервов – безболезненны. Корнеальный и конъюнктивальный рефлексы вызываются, D = S, выражены умеренно. VII п. – глазные щели D=S, лицо симметрично, гипомимично, рот приоткрыт. VIII п. - Слух – не снижен, нистагма нет. XI п. - Повороты головы не ограничены. IX X XII пп. - Язык по средней линии. Готическое небо. Глотание жидкой и мягкой пищи не затруднено, жевание ослаблено. Глоточный рефлекс снижен. назолалия. Uvula по средней линии. Рефлекторно - двигательная сфера: Голову в вертикальном положении удерживает, из наклона вперед поднимает с компенсацией, повороты в стороны контролирует плохо, из положения лежа не поднимает. не переворачивается. Самостоятельно не садится, сидит посаженный непродолжительно, неустойчиво, с поддержкой сидит длительно. Не ходит. Контрактуры в коленных, голеностопных суставах, ограничение движений в фаланговых суставах, гиперэкстензия в локтевых суставах. Эквино-варусная деформация стоп. Верхние конечности: Пассивные движения не ограничены, активные движения ограничены мышечной слабостью, руки до горизонтальной линии не поднимает. Мышечный тонус снижен диффузно. Сила мышц снижена до 2 баллов проксимально, 3 баллов дистально. Сухожильные рефлексы не вызываются. Нижние конечности: Движения в голеностопных суставах ограничены. Мышечный тонус снижен. Сила мышц снижена до 2-3 баллов. Сухожильные рефлексы не вызываются. Чувствительность ориентировочно не нарушена. Ориентировочно нарушений координации нет, предметы берет уверенно.

Лабораторные исследования

Общий клинический анализ крови

Наименование	Нормы	18.07.2024 12:23
Общий клинический анализ крови		
Лейкоциты(WBC), 10 ⁹ /л	4,50 - 11,50	5.69
Эритроциты(RBC), 10 ¹² /л	3,90 - 5,50	4.97
Гемоглобин(HGB), г/л	110 - 140	136
Гематокрит(HCT), %	32,0 - 42,0	40.7
Средний объем эритроцита(MCV), фл	73,0 - 87,0	82
Сред. сод. гемоглобина эритроците (MCH), пг	24,0 - 31,0	27.3
Сред. конц. гемоглобина в эр. (MCHC), г/л	300 - 380	333

Тромбоциты (PLT), 10 ⁹ /л	150 - 550	305
PLCC, 10 ⁹ /л		77
P-LCR, %	13,00 - 43,00	25.2
Коэффициент анизотропии эритроцитов, фл	35,0 - 47,0	41.7
Распределение эритроцитов по объему(RDW-CV), %	12,0 - 15,0	13.8
Ширина распредел. тромбоцитов по размеру(PDW), фл	10,0 - 20,0	15.8
Средний объем тромбоцитов (MPV), фл	6,0 - 13,0	9.9
Тромбокрит(РСТ), %	0,10 - 0,50	0.3
Нейтрофилы(NEU), 10 ⁹ /л	1,50 - 8,50	1.72
Лимфоциты (LYM), 10 ⁹ /л	2,00 - 10,50	3.5
Моноциты (MONO), 10 ⁹ /л	0,24 - 0,60	0.23
Эозинофилы (EOS), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,300	0.21
Базофилы (BASO), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,200	0.03
Нейтрофилы (NEU), %	35,00 - 55,00	30.2
Лимфоциты (LYM), %	33,00 - 61,00	61.5
Моноциты (MONO), %	3,00 - 10,00	4.1
Эозинофилы (EOS), %	0,000 - 5,000	3.7
Базофилы (BASO), %	0,000 - 1,000	0.5
СОЭ(Скорость оседания эритроцитов) по Вестергрену, мм/час	2 - 15	9
Подсчет лейкоформулы с оценкой морфологии клеток крови		
Палочкоядерные (абс.), 10 ⁹ /л	0,04 - 0,30	0.06
Сегментоядерные (абс.), 10 ⁹ /л	1,50 - 8,50	1.42
Эозинофилы (абс.), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,300	0.057
Базофилы (абс.), 10 ⁹ /л	0,000 - 0,200	0
Лимфоциты (абс.), 10 ⁹ /л	2,00 - 10,50	3.81
Моноциты (абс.), 10 ⁹ /л	0,24 - 0,60	0.34
Палочкоядерные, %	1 - 6	1
Сегментоядерные, %	35 - 55	25
Эозинофилы, %	0 - 5	1
Базофилы, %	0 - 1	0
Лимфоциты, %	33 - 61	67
Моноциты, %	3 - 10	6

Исследование показателей основного обмена (КЩС)

Наименование	Нормы	18.07.2024 07:57
Исследование показателей основного обмена (КЩС)		
PAT. TEMP, C		37
Данные газов крови		
pH /Концентрация ионов водорода	7,35 - 7,45	7.37
pCO2/ Парциальное давление углекислого газа, мм рт.ст.	35,0 - 45,0	42
pO2 /Парциальное давление кислорода, мм рт.ст.	60,0 - 80,0	69
Параметры по электролитам		
Na + (натрий), ммоль/л	135,0 - 145,0	136
K+ (калий), ммоль/л	3,5 - 5,1	4,7 (рекомендован перезабор из венозной крови)
Ca ++ (кальций ионизированный), ммоль/л	1,13 - 1,32	1.25
Ca (7.4) (Величина ионов кальция приведен к pH=7.4), ммоль/л	1,13 - 1,32	1.23
Данные метаболитов		
Глюкоза, ммоль/л	3,9 - 5,8	4.6
Лактат, ммоль/л	0,7 - 2,2	0.9
Данные гематокрита		
Hct (Гематокрит), %	34,0 - 40,0	39
Кислотно-щелочные параметры		
HCO act (Ион бикарбоната истинный), ммоль/л	22 - 28	24
HCO3 std (Ион бикарбоната стандартный), ммоль/л	26 - 32	24
BE (б) (Избыток буферных оснований в крови), ммоль/л	-2,3 - 3,0	-1.3
Кислотно-основной статус		
TCO2 (Общее содержание углекислоты), ммоль/л	27,0 - 33,0	25.6
Кислородный статус		
sO2ec, %	93,0 - 97,0	93

Данные оксиметрии крови		
ТНб, г/л	110 - 145	129
Биохимическое исследование крови		
Наименование	Нормы	18.07.2024 11:23
Биохимическое исследование крови		
Осмолярность, мОсм/л	250,0 - 310,0	273.5
Углеводы		
Глюкоза, ммоль/л	3,3 - 5,6	4.4
Белки и аминокислоты		
Общий белок, г/л	57,0 - 80,0	68.9
Мочевина, ммоль/л	1,4 - 7,2	3.4
Креатинин, мкмоль/л	45 - 105	23
Альбумин, г/л	35,0 - 50,0	41
Глобулины, г/л	17,0 - 38,0	27.9
Альбумин-глобулиновый коэффициент	1,08 - 1,94	1.47
Ферменты		
АСТ, МЕ/л	0 - 45	36
АЛТ, МЕ/л	0 - 45	17
Щелочная фосфатаза, МЕ/л	93 - 309	143
Лактатдегидрогеназа, Ед/л	110 - 295	241
Креатинкиназа, Ед/л	5 - 171	27
Пигменты		
Билирубин общий, мкмоль/л	2,0 - 21,0	4.9
Билирубин связанный, мкмоль/л	0,0 - 7,0	0.8
Билирубин свободный, мкмоль/л	0,5 - 20,0	4.1
Ревмопробы		
С-реактивный белок, мг/л	0,0 - 5,0	0.3
Сывороточные индексы		
Гемолиз		0 (Не обнаружен)
Липемия		0 (Не обнаружен)
Иктеричность		0 (Не обнаружен)
Минеральный обмен		
Натрий, ммоль/л	135,0 - 147,0	138
Калий, ммоль/л	3,70 - 5,12	4.6
Са ++ (Кальций ионизированный), ммоль/л	1,13 - 1,32	1.21
Кальций общий, ммоль/л	2,20 - 2,70	2.6
Железо, мкмоль/л	6,6 - 28,3	15.7
Иммунохимия		
Наименование	Нормы	18.07.2024 12:12
Костная ткань		
Паратиреоидный гормон, пг/мл	16,0 - 62,0	24.3
Щитовидная железа		
Тиреотропный гормон, мкМЕ/мл	1,100 - 8,430	2.153
Т4 свободный, пмоль/л	7,87 - 14,30	11.13
Т3 свободный, пмоль/л	4,98 - 12,28	4.74
Антитела к тиреопероксидазе, IU/ml	0,0 - 9,0	0.3
Антитела к тиреоглобулину, IU/ml	0,0 - 4,0	<0,9
Витамины		
25 - ОН Витамин Д, нг/мл	14,0 - 60,0	30.6
Копрология		
Наименование	Нормы	19.07.2024 11:49
Макроскопическое исследование кала		
Форма		Оформленный
Консистенция	плотный	Плотный
Цвет	коричневый	Коричневый
Слизь		не обнаружена
Микроскопическое исследование кала		
Мышечные волокна с исчерченностью	отсутствуют	Отсутствуют

8x4.2x4.2 см. объем 53.4 см³., соотношение объема почек и массы тела - 0.73% норма (0,4-0,6 %), паренхима - обычной экзогенности, дифференцирована. Паренхима обеих почек не истончена, центральный эхокомплекс - не изменен, лоханки - левая смешанного типа- 1,0 см. Мочевой пузырь: заполнен слабо. Заключение: Увеличение печени. Увеличение желчного пузыря, нельзя исключить аномалию формы желчного пузыря. Реактивные изменения поджелудочной железы. Увеличение селезенки. Аэроколия. Увеличение почек. Левосторонняя пиелозктазия.

23.07.2024 Рентгенография позвоночника

Ось грудного отдела позвоночника отклонена вправо. Угол отклонения 6 градусов. На уровне Th6. Ось поясничного отдела позвоночника отклонена влево, угол отклонения 8 градусов. Тела позвонков обычной формы, высота их равномерна, структура не нарушена. Межпозвонковые пространства неравномерны. Заключение: Незначительная S-образная осевая деформация грудопоясничного отдела позвоночника.

23.07.2024 Рентгенография тазобедренных суставов

На рентгенограмме в прямой проекции определяется вальгусная деформация тазобедренных суставов. Головки бедренных костей округлой формы с четкими контурами, высота справа 11 мм, слева 11 мм. Суставные поверхности вертлужных впадин сформированы неправильно, головки бедренных костей с верхненаружным вывихом, 3/4 степень их покрытия. Шеечно-диафизарный угол справа 151 градус, слева 154 градуса. Линии Шентон деформированы. Заключение: R-данные двусторонней дисплазии тазобедренных суставов, вывих головок бедренных костей. Вальгусная деформация проксимальных эпифизов бедренных костей.

24.07.2024 Эхокардиография

"ЭхоКГ признаков пороков сердца не выявлено. Клапаны интактны. Полости сердца не расширены. Глобальная сократительная способность левого и правого желудочков удовлетворительная. Диастолическая функция не нарушена. Пиковое расчетное систолическое давление в легочной артерии 17 мм Hg (норма до 30-35 мм Hg). Фальшхорды в полости левого желудочка. Расчетные показатели: Левый желудочек - ТМЖП 5,5 мм (норма 3-6), Zsc 0,39, ТЗСЛЖ 5,3 мм (норма 3-6), Zsc 0,88, КДДлж 29,8 мм (норма 24-34), Zsc -1,24, КСД 16,8 мм (норма 14-22), Zsc -1,71, КДО 34,4 мл, КСО 8,1 мл, УО 26,3 мл, ФВ 76,3% (по Тейхгольцу норма более 60%), 63% (по Симпсону норма более 55%), Масса миокарда 34,1 г (норма до 48,4), ИММ 52,8 г/м² (норма до 115), 34,1 г/м² * 2,7 (норма более 55%), Правый желудочек: КДДпж 7,7 мм (норма 4-14), Zsc -2,9, ТAPSE 52,4, ИОТс 0,36 мм (норма до 0,42). Базальный диам. 22,8 мм (норма 20,9-32,9) Межжелудочковая перегородка: Интактна. Левое предсердие: М/В режим - 16 мм (норма 16-16), Объем 7,5 мл, Vi 11,6. Аортальный клапан: трехстворчатый, створки тонкие; поток - 0,91 м/сек, регург. нет. Трикуспидальный клапан: створки тонкие; поток - 0,64 м/сек, регург. физиол. Клапан легочной артерии: створки тонкие; поток - 0,93 м/сек, регург. физиол., Пиковое систолическое давление в ЛА - 17 мм Hg НПВ коллабирует более 50%."

30.07.2024 Спирометрия на фоне низкого комплайнса ЖЕЛ снижена до 73% от должн., скоростные показатели достоверной оценке не подлежат.

Консультации

18.07.2024 Консультация физиотерапевта

Назначен курс восстановительного лечения в виде: магнитотерапии сегментарно и дна ротовой полости №10

КУФ носа №5

Озокеритотерапия на контрактуры № 7

23.07.2024 Консультация диетолога

Результаты проведенного обследования:

Клинический анализ крови - без островоспалительных изменений

Биохимический анализ крови - креатинин 23, другие показатели в пределах референсных значений

Копрограмма - клетчатка, крахмал в значительном количестве

УЗИ органов брюшной полости - Увеличение печени. Увеличение желчного пузыря, нельзя исключить аномалию формы желчного пузыря. Реактивные изменения поджелудочной железы. Увеличение селезенки. Аэроколия. Увеличение почек. Левосторонняя пиелозктазия.

Фактическое питание: через гастростому Ресурс Клинутрен Юниор 7 м.л. (или Нутризон Нутридринк Эдванст 14 м.л.) 200 мл х 2 раза в день; через рот - каша Флер альпин молочная 200 мл, суп 200-250 мл (мясное пюре 100 г), сметана 2 ч.л., творог "Агуша" 100 г, банан или фруктовое пюре. ЭЦ рациона 1000-1080 ккал.

Диагноз: E44.1 - Недостаточность питания легкой степени.

Рекомендации:

Наблюдение диетологом.

Общий физиологический объем жидкости: 660 мл/сутки (на промывку гастростомы вводить 10 мл до и 20 мл после кормления, оставшийся объем распределить между кормлениями).

ОО 852 ккал, ДРЭ 1023 ккал.

Фактический рацион питания - 3 кормления через рот и 2 кормления смесью через гастростому - продолжить соблюдение в течение 3х месяцев.

Далее проведение оценки нутритивного статуса, при нормативных показателях массы тела и роста рекомендуется замена 1 кормления смесью на кормление через рот (можно чередовать - кашу молочную или мясное пюре+овощное пюре).

В настоящее время через гастростому рекомендуется лечебное питание Нутризон Нутридринк Эдванст (Нутриция Эдванст) по 12 м.л.+ вода до 200 мл 2 раза в день.

Расчет Нутризон Нутридринк Эдванст (форма выпуска – металлическая банка 322 г):

На 1 день – 103,2 г сухого порошка смеси (24 м.л.),

На 31 день – 3199,2 г сухого порошка смеси, что соответствует 10 банкам.

Рекомендуется рассмотреть вопрос о дотации смеси Нутризон Нутридринк Эдванст (Нутриция Эдванст) ВК лечебного учреждения по месту жительства.

Примерный рацион питания: выдан на руки.

Контроль массы тела 1 раз в месяц.

Оценка нутритивного статуса через 3 месяца.

Повторная консультация диетолога через 3 месяца, ранее – по показаниям.

24.07.2024 Консультация травматолога-ортопеда

Результаты проведенного обследования:

Рентген т/б суставов от 01.09.2023: вертлужные впадины не сформированы, сглажены. Соотношение костей в суставах изменено. Центрация головок за пределы вертлужных впадин. Шеечно-диафизарный угол слева - 177 град., справа - 171 град. Центры окостенения головок бедренных костей без особенностей. Шейки обеих бедренных костей выпрямлены. Заключение: признаки дисплазии тазобедренных суставов, двусторонний вывих головок бедренных костей. Вальгусная деформация бедер.

По данным рентгенографии тазобедренных суставов от 18.07.2024: головки бедренных костей в выраженной латеропозиции. Проекционные нарушения: бедра приведены с углом 20 градусов справа, 11 градусов слева, тазовое кольцо наклонено кпереди. Линии Шентона-Менарда нарушены с 2 сторон. Линии Кальве нарушены с 2 сторон. АИ справа 22, слева 18,9, ШДУ справа 140, слева 143. Контур головки ровные, четкие. Индекс Реймерса справа 62%, слева 64%. Угол вертикального соответствия справа 67 градусов, слева 77 градусов

По данным рентгенографии грудного и поясничного отделов позвоночника в прямой проекции от 18.07.2024: определяется левосторонняя дуга Th5-L5 с вершиной на L1 с углом 9,4 градусов. Умеренно выраженная торсия позвонков. Тела позвонков правильной формы. межпозвоночные пространства равномерны

Диагноз: Q65.1 - Двусторонний нестабильный вывих головок бедренных костей; M41.4 - Левосторонний нейрогенный грудопоясничный сколиоз I ст на фоне врожденной миопатии; M24.5 - Сгибательные контрактуры коленных суставов. Ульнарные установки кистей. ; M21.6 - Эквинусоварусные деформации стоп; R26.8 - Нарушение самостоятельной вертикализации, сидения. FMS I,N,N; Z99.8 - Зависимость от кресла-коляски, в том числе активного типа, опоры для сидения, опоры для стояния, устройств для перемещения пациента, санитарного кресла-стула с поддержкой головы и тела с расширенными опциями

Рекомендации:

Консультация специалиста по физической реабилитации для формирования плана двигательной абилитации пациента как в условиях специализированных учреждений, так и дома, и его коррекции по мере изменения функционального состояния пациента

Консультация специалиста по подбору и настройке технических средств реабилитации для подбора размера, модели и дополнительных опций ТСР необходимых пациенту для организации корректной позы и функциональной активности.

ЛФК по всем отделам, растяжки ежедневно (консультация специалиста по ЛФК/АФК/физической реабилитации)

Массаж общий № 10 6 курсов в год по согласованию с неврологом

Консультация физиотерапевта по согласованию с неврологом

Бассейн

Рентгенография грудного и поясничного отделов позвоночника (прямая проекция лежа без корсета с максимальной коррекцией), тазобедренных суставов в прямой проекции и по Лауэнштену с оценкой индекса Реймерса и угла вертикального соответствия - все в динамике через 6 мес

Консультация врача травматолога-ортопеда ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" Минздрава России К.В. Жердева (г. Москва), ФГБУ "НМИЦ ТО им. Н.Н. Приорова" А.Д. Томова (г. Москва) для решения вопроса о коррекции положения стоп с целью обеспечения вертикализации. Решение вопроса о коррекции положения стоп следует принимать исходя из функциональных потребностей пациента, возможности пациента формировать полноценную и безопасную опору при текущем положении стоп и возможности обеспечить пациенту по месту жительства вертикализацию и удержание ног в положении коррекции за счет ортезов.

Технические средства реабилитации:

7-01-02 Кресло-коляска с ручным приводом с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе, для больных ДЦП комнатная (для инвалидов и детей-инвалидов) Вес ребенка 15 кг. Рост ребенка 100 см Кресло-коляска должна иметь жесткое сиденье с регулируемым углом наклона. Спинка сиденья должна быть жесткой с регулируемым углом наклона. Подножка должна быть регулируемая по высоте, с регулируемой опорой стопы. Подлокотники должны быть регулируемы по высоте. Из приспособлений на кресле-коляске должны быть: подголовник, боковые опоры для головы, боковые опоры для тела, нагрудный ремень, поясничный валик, валик или ремень для сохранения зазора между ногами, поясной ремень, держатели для ног

7-02-02 Кресло-коляска с ручным приводом с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе, для больных ДЦП прогулочная (для инвалидов и детей-инвалидов) Вес ребенка 15 кг. Рост ребенка 100 см Кресло-коляска должна иметь жесткое сиденье с регулируемым углом наклона. Спинка сиденья должна быть жесткой с регулируемым углом наклона. Подножка должна быть регулируемая по высоте, с регулируемой опорой стопы. Подлокотники должны быть зафиксированными. Из приспособлений на кресле-коляске должны быть: подголовник, боковые опоры для головы, боковые опоры для тела, нагрудный ремень, поясничный валик, валик или ремень для сохранения зазора между ногами, поясной ремень, держатели для ног

7-03-01 Кресло-коляска активного типа (для инвалидов и детей-инвалидов) Вес ребенка 15 кг. Рост ребенка 100 см Кресло-коляска должна иметь жесткое сиденье с регулируемым углом наклона. Спинка сиденья должна быть жесткой с регулируемым углом наклона. Подножка должна быть регулируемая по высоте, с регулируемой опорой стопы. Подлокотники должны быть зафиксированными. Из приспособлений на кресле-коляске должны быть: подголовник, боковые опоры для головы, боковые опоры для тела, нагрудный ремень, поясничный валик, валик или ремень для сохранения зазора между ногами, поясной ремень, держатели для ног

23-01-04 Кресло-стул с санитарным оснащением с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе, для больных ДЦП (с колесами). Вес ребенка 15 кг. Рост ребенка 100 см

6-07-01 Опора для сидения для детей-инвалидов

6-09-01 Опора для стояния для детей-инвалидов. Рост ребенка 100 см, регулировка угла наклона, угол наклона комбинированный (вперед и назад), подголовник, держатель спинки, абдуктор и разделитель для ног, боковые упоры для груди, упоры для коленей, упор для таза, подножка, ремень для груди,

столлик, функция изолированного отведения ног с заменой по мере изменения функционального состояния пациента или его антропометрических данных

8-09-23 Корсет полужесткой фиксации ежегодно, с заменой по мере физиологического роста

8-09-25 Корсет функционально-корректирующий с опорой на таз и "окном для дыхания" (конструкция с открытым животом) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (при сколиотической деформации 15 градусов и более по данным рентгенографии)

8-09-37 и 9-01-06 Аппарат на голеностопный сустав 2 шт в положении максимальной коррекции до угла 90 градусов, 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 (для поэтапной коррекции)

8-09-40 Аппарат на тазобедренный сустав 2 шт с отведением бедер

8-09-42 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

8-09-43 Аппарат на нижние конечности и туловище (ортез) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (для дополнительной коррекции в положении стоя)

8-09-44 ТUTOR на лучезапястный сустав без фиксации пальцев 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния

8-09-49 и 9-01-06 ТUTOR на голеностопный сустав (на ночь и на дневной отдых) 2 шт в положении максимальной коррекции до угла 90 градусов, 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 ()

8-09-51 ТUTOR на коленный сустав (на дневной отдых) 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния

8-09-54 ТUTOR на всю ногу 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния

9-01-04 Ортопедическая обувь сложная на аппарат без утепленной подкладки (пара)

9-02-03 Ортопедическая обувь сложная на аппарат на утепленной подкладке (пара)

9-01-01 Обувь ортопедическая сложная без утепленной подкладки

9-02-01 Обувь ортопедическая сложная на утепленной подкладке

9-01-08 Вкладные корректирующие элементы для ортопедической обуви

10-02-03 или 10-02-02 Подушка на сиденье противопролежневая

12-01-01 Комплект функционально-эстетической одежды для инвалидов

Кресло автомобильное адаптивное с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе для больных ДЦП (для инвалидов и детей-инвалидов) (5-точечный ремень безопасности, боковые поддержки на уровне туловища и таза, Абдуктор для бедер, Регулировка глубины сидения, регулируемая по высоте спинка, Встраиваемые подлокотники, Ремень безопасности справа и слева, Регулировка глубины подставки для головы, подстопники, регулируемые по высоте и углу наклона, изменение угла наклона сиденья, Вращающееся основание) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния

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

Приоритетность использования ТСР определяется специалистом по физической и реабилитационной медицине

30.07.2024 Консультация оториноларинголога

Диагноз: J35.2 - Гипертрофия аденоидов II степени. Хронический серозный аденоидит.; J30.0 - Вазомоторный ринит; Частичный парез мягкого неба

Рекомендации:

1. В нос Мометазон (например: Дезринит, Дитамал, Нозефрин, Назонекс); или Флутиказон (например: Назарел), или Флутиказона фураат (например: Авамис) по 1 дозе x 2 р/д - 1 месяц, затем по

1 дозе x 1 р/д - 1 месяц. (направлять струю от носовой перегородки на боковую стенку носа). Через 2 месяца можно курс повторить.

2. При першении Орошение задней стенки глотки 0,01% раствором мирамистина 3 р/д - 5 дней.

3. При ОРВИ внутрь Цетиризин (Зиртек, Зодак, Цетрин) 5 мг 10 кап (1/2 т) x 1 раз в день - 10 дней.

4. При першении Орошение задней стенки глотки 0,01% раствором мирамистина 3 р/д - 5 дней.

5. Орошение полости носа 0,9% физраствором 3 р/д в жаркий и отопительный период (направлять струю на носовую перегородку).

8. Наблюдение ЛОР в динамике

30.07.2024 Консультация пульмонолога

Результаты проведенного обследования:

В ОАК, ОАМ, б/х анализе крови, параметрах КЩС и газов крови - без значимых отклонений; по данным пульсоксиметрии признаков гипоксемии в покое не выявлено. При спирометрии на фоне низкого комплайнса ЖЕЛ = 73% от должн., скоростные показатели форсированного выдоха достоверной оценке не подлежат. **Ночная пульсоксиметрия выявила снижение средней сатурации до 93,7%, увеличение индекса десатурации до 7,9 в час, эпизод значимой десатурации в предутренние часы (SpO2=85,6%).** ЛОР: хронический аденоидит, вазомоторный ринит, парез верхнего неба.

Диагноз: J96.1 - Хроническая дыхательная недостаточность 1 степени на фоне основного заболевания - неуточненной миопатии. Высокий риск аспирационных нарушений на фоне пареза верхнего неба. Низкая эффективность кашля. Носитель гастростомы от 11.2023г.

Рекомендации:

1. Наблюдение невропатолога, пульмонолога, ортопеда, ЛОР, логопеда, гастроэнтеролога-диетолога, педиатра

2. Избегать переохлаждений, множественных контактов; профилактика аспирации (!), контроль динамики веса (!)

3. Контроль КЩС и газов крови и ночной пульсоксиметрии, ЖЕЛ - не реже 2 раз в год

4. Дыхательная гимнастика, занятия вокалом, плавание,

5. Обязательны занятия с мешком Амбу (не менее 200 дых.движений в день),

6. Обязательно использовать аппарат НИВЛ на сон (преимущественно с ротоносовой маской и увлажнителем!) с коррекцией показателей вентиляции под регулярным пульсоксиметрическим контролем

7. Использование откашливателя и аспиратора во время ОРИ с влажным кашлем (при недостаточном эффекте - в сочетании с небулайзерной терапией р-ром ипратропия бромидом (0,25 мг/мл) 10 капель до 3 р/д (при недостаточном эффекте - в сочетании с будесонидом (суспензия для ингаляций, 500мкг/с), все ингаляции на 2 мл 0,9%-ра натрия хлорида; избегать использования муколитиков и применения кислородотерапии без НИВЛ

8. Назначения специалистов.

9. ЛФК, массаж грудной клетки №10 - 3-4 курса в год, санаторное лечение

10. Обязательная инициация вакцинации в рамках Национального календаря прививок (в том числе - от пневмококка и ежегодно предсезонно - против гриппа)

11. Коррекция уровня витамина Д под контролем его содержания в сыворотке крови

12. Наблюдение в динамике.

Проведено лечение: Стол: ОВД протертый.

Дополнительное питание: Пюре мясное (кролик) - 1 шт.; Пюре овощное (цветная капуста) - 1 шт.; .

Режим: общий.

Назначения: КОЛЕКАЛЬЦИФЕРОЛ (Юнивит Аква ДЗ (Капли для приема внутрь 15000 ЕД/мл)) ежедневно per os 3 капля. (вечером) с 17.07.2024 по 31.07.2024

Ресурс клинутрен Юниор для энтерального питания со вкусом ванили 400 г ежедневно per os 60 г. (вечером) с 24.07.2024 по 31.07.2024 разводить на 150 мл воды

Проведено восстановительное лечение: A17.30.019.001: Воздействие переменным магнитным полем (ПеМП) (магнитотерапия) (3 и более полей) (10 раз(а))

A20.30.036.001: Парафино-озокеритовая аппликация (2 и более полей) (7 раз(а))

A22.07.005: Ультрафиолетовое облучение ротоглотки (5 раз(а))

Проведен курс восстановительного лечения в виде: занятия на тренажерах активно-пассивной нагрузки с БОС № 10, кинезотерапия с использованием растяжек № 10.

Решения врачебных комиссий:

ВК от 19.07.2024: на основании п.3 ст. 51 и п.4 ч.3 ст. 80 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»; раздела 7 постановления Правительства РФ от 28.12.2023 № 2353 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2024 год и на плановый период 2025 и 2026 годов», Приказа Минздравсоцразвития России от 05.05.2012 №502н «Об утверждении порядка создания и деятельности врачебной комиссии медицинской организации», законный представитель пациента подлежит совместному пребыванию с ребёнком 4-х и более лет. Дата начала совместного пребывания: 17.07.24.

Совместный осмотр с зав отделением Артемьевой С.Б.: Учитывая дебют заболевания с рождения (симптомокомплекс "вялого ребенка", врожденная двусторонняя пневмония, требующей вентиляционной поддержки, врожденная косолапость, трудности кормления), фенотипические особенности пациента (вытянутое лицо, двусторонний птоз, аркообразное небо), наличие в неврологическом статусе гипотонии, арефлексии, нозолалии, гипомимии с приоткрытым ртом, некоторая стабилизация состояния с возрастом, данные лабораторно-инструментальных методов (нормальный уровень КФК, миопатический паттерн по данным ЭНМГ, отсутствие декремента, специфическую МР-картину мышц, наличие 1 подтвержденной мутации в гене NEB (делеция длинного плеча 2 хромосомы, затрагивающая 13-124 экзоны гена)), у ребенка наиболее вероятно течение врожденной немалиновой миопатии. Для уточнения диагноза целесообразно проведение биопсии мышечной ткани и дальнейшее таргетное исследование гена NEB с целью поиска второго варианта в гене. Дифференциальный диагноз проводится с другими типами врожденных миопатий, врожденными миастеническими синдромами.

Рекомендации:

1. Наблюдение педиатра, невролога, ортопеда, гастроэнтеролога, пульмонолога, ЛОР-врача по месту жительства;
2. Требуется наблюдение паллиативной службой региона с целью наблюдения за состоянием ребенка и обеспечения оборудованием и питанием!
3. Остеометаболическая терапия:
 - Колекальциферол (витамин Д3) 4000 МЕ ежедневно длительно.
 - Альфакальцидол 0,5 мкг 1 раз в день, после ужина 2 мес (курсами через 2 мес., кроме летнего периода).
4. Соблюдение режима дня (режим сна);
5. Контроль КЩС и газов крови и ночной пульсоксиметрии, ЖЕЛ - не реже 2 раз в год
6. Дыхательная гимнастика, занятия вокалом, плавание,
7. Обязательны занятия с мешком Амбу (не менее 200 дых.движений в день),
8. **Обязательно использовать аппарат НИВЛ на сон (преимущественно с ротовой маской и увлажнителем!) с коррекцией показателей вентиляции под регулярным пульсоксиметрическим контролем**
9. Использование откашливателя и аспиратора во время ОРВИ с влажным кашлем (при недостаточном эффекте - в сочетании с небулайзерной терапией р-ром ипратропия бромидом (0,25 мг/мл) 10 капель до 3 р/д (при недостаточном эффекте - в сочетании с будесонидом (суспензия для ингаляций, 500мкг/с), все ингаляции на 2 мл 0,9%-ра натрия хлорида; **избегать использования муколитиков и применения кислородотерапии без НИВЛ**
10. К фактическому рациону питания рекомендуется продолжить употребление дополнительного лечебного питания Ресурс Клинутрен Юниор (Нестле) в объеме 13,5 м.л./сутки (гиперкалорийное разведение смеси - 4,5 м.л.+вода до 100 мл) необходимо 300 мл смеси в сутки. Время одного кормления смесью должно составлять не менее 15-30 мин. Рекомендуется постепенное введение продукта под контролем переносимости (увеличивать количество смеси по 100 мл каждый день). Температура смеси, готовой к употреблению, должна быть 37С. Смеси добавлять к основному рациону, возможно распределение в течение дня, употребление небольшим объемом. Можно также формировать отдельный прием пищи (например, 2 завтрак, или полдник, или 2 ужин). В настоящее время рекомендуется употребление смеси на полдник и 2 ужин (заменяя или дополняя фактический рацион).

- Далее проведение оценки нутритивного статуса, при нормативных показателях массы тела и роста рекомендуется замена 1 кормления смесью на кормление через рот (можно чередовать - кашу молочную или мясное пюре+овощное пюре).

- В настоящее время через гастростому рекомендуется лечебное питание Нутризон Нутридринк Эдванст (Нутриция Эдванст) по 12 мл.+ вода до 200 мл 2 раза в день.

Расчет Нутризон Нутридринк Эдванст (форма выпуска – металлическая банка 322 г):

На 1 день – 103,2 г сухого порошка смеси (24 мл.),

На 31 день – 3199,2 г сухого порошка смеси, что соответствует 10 банкам.

Рекомендуется рассмотреть вопрос о дотации смеси Нутризон Нутридринк Эдванст (Нутриция Эдванст) ВК лечебного учреждения по месту жительства.

11. ЛФК, массаж грудной клетки №10 - 3-4 курса в год,
12. Плавание при температуре воды не менее 30 градусов или в гидрокостюме (избегать переохлаждения) под контролем тренера и мамы – 3 раза в неделю.
13. ЛФК по всем отделам, растяжки по всем отделам ежедневно (<https://www.cureduchenne.org/care/stretching>).
14. Технические средства реабилитации: см. конс. ортопеда
15. Допустима вакцинация преимущественно инактивированными и рекомбинантными вакцинами по индивидуальному графику; Обязательна дополнительная вакцинация против пневмококковой инфекции.
16. Очная консультация в МГНЦ им. Бочкова для определения тактики дальнейшего генетического поиска и консультация родителей для планирования дальнейшего деторождения.
17. Повторная госпитализация в институт Вельтищева в 2025/2026г. по согласованию с зав отделением Артемьевой С.Б.

Результат достигнут (Стабилизация состояния.).

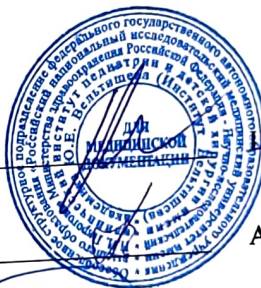
В контакте с инфекционными больными не состоял.

Доза облучения: 0,07 мЗв

Лечащий врач, кандидат медицинских наук

Зав.отделением, кандидат медицинских наук

Начальник отдела оказания медицинской помощи, кандидат медицинских наук



Шулякова И.В.

Артемьева С.Б.

Агапов Е. Г.

Я,

(Ф.И.О. законного представителя)

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

Дата

Подпись



Предлагаем заполнить
анкету удовлетворённости
пациента
pedklin.ru/about/services

Телемедицинская
система «Вельтищев
Телемед»
pedklin.ru/tm

