



РОССИЙСКАЯ ФЕДЕРАЦИЯ

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения

«ДЕТСКАЯ ГОРОДСКАЯ ПОЛИКЛИНИКА Г.НОВОРОССИЙСКА» МЗ КК

Краснодарский край, 353900, г. Новороссийск, ул. Советов, д. 10, телефон: 8 (8617) 64-66-78.

ОКПО 4360046. E-mail: dgpnov@miackuban.ru

ВЫПИСКА ИЗ АМБУЛАТОРНОЙ КАРТЫ

Ф.И.О: Изосимова Арина Артемовна

Дата рождения: 21.10.2008 г.

Основной диагноз: G71.2. Врожденная миопатия. РЭР по форме ОНР 2 уровня с моторной алалией. Осмотр психиатра- F80.1 Расстройство экспрессивной речи.

Жалобы: со слов матери на слабость в руках и ногах, часто спотыкается и падает, на отставание в речевом развитии. Обращенную речь понимает.

Анамнез жизни : Ребенок от 2-й беременности, 2-х срочных индуцированных родов. Масса при рождении 2730, рост 52 см. По шкале Апгар 9/9 баллов. Росла с задержкой моторного и речевого развития : сидит с 12 мес., ходит с 1 года 11 мес., с 2 лет лепет. Проф. прививки проведены частично. Наблюдается с раннего детства у ортопеда , эндокринолога , кардиолога. Консультация врача травматолога -ортопеда ДКДЦ ГБУЗ ДККБ от 21.09.2022 г. ДТБС с задержкой энхондрального окостенения позвонков головок бедренных костей. Задержка формирования крыльев вертлужных впадин, децентрация головок бедренных костей (состояние близкое к торсионному подвывиху бедренных костей). Рекомендовано ношение шины Виленского до 3 мес. В ноябре 2022 г. ортопедом была оформлена инвалидность.

18.09.2024 г. ортопед DS: Дисплазия тазобедренных суставов. Q 65.6. Плосковальгусные стопы М 21.0. Назначено лечение: ФТЛ, ЛФК. массаж ягодичных и бедренных мышц.

Консультация эндокринолога DS: Субклинический гипотиреоз. Избыток массы тела. Принимала левотироксин .

Консультация кардиолога DS: I49.8. НРС- синусовая аритмия, наджелудочковая экстрасистолия редкая. Q24.8 МАРС- Функционирующее овальное окно, гемодинамически незначимое. ДХЛЖ. НК 0ст.

Наследственный анамнез не отегашен.

Анамнез заболевания: С рождения наблюдалась у невролога с DS: ППЦНС, синдром мышечной гипотонии. Получала лечение: кортексин, актовегин, глиатилин, элькар, массаж, электорофорез, ЛФК.

10.10.2022 г. консультирована неврологом ДДЦ кабинета невро-мышечных заболеваний DS: Синдром вялого ребенка (вероятнее, на фоне гипотиреоза), задержка темпов моторного развития. Стац. лечение с 28.03.2023 г. по 10.04.2023 г. в ФГАУ " Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей " с DS: Первичное поражение мышц неуточненное. Задержка психического и речевого развития.

Результат молекулярно-генетическое исследование на наследственные миопатии, миодистрофии и полинейропатии от 04.08.2023 г. - согласно базе данных OMIM, мутации в гене RYR3 описаны у

пациентов с врожденной миопатией, тип 20 (OMIM 620310) наследуемой по аутосомно-рецессивному типу. Осмотр генетика от 09.02.2024 г. - DS: Врожденная миопатия, тип 20 (OMIM 620310), наследуемой по аутосомно-рецессивному типу.

Постоянно проходит курсы лечения в реабилитационных центрах. В динамике незначительные улучшения состояния: словарный запас пополнился, увеличение силы в мышцах.

ПМПК № 2001842 от 13.10.2022 г.-Адаптированная основная образовательная программа для обучающихся с тяжелыми нарушениями речи.

В 2024 г. оформлена инвалидность по поводу DS: G71.2. Врожденная миопатия. РЭР по форме ОНР 2 уровня с моторной алалией. Расстройство экспрессивной речи.

Неврологический статус: Состояние пациента - 1.Удовлетворительное; Сознание - Обращенную речь понимает. Инструкции выполняет правильно. Речь - маленький словарный запас, простые фразы.; Глаза - движения глазных яблок в полном объеме; Зрачки Д - равные; Реакция на свет - сохранена; 5-я пара - точки выхода безболезненны; 7-я пара - лицо симметрично; 8-я пара - слух не нарушен; 9-10 пара - глотание и фонация не нарушены; Менингеальные симптомы - отриц.; Чувствительность - не нарушена; Рефлексы с верхн. конеч. - D=S, снижены. Гипотонус в мышцах. Сила мышц - 3-4 балла. ; Рефлексы с нижних конечностей - D=S, снижены. Гипотонус в мышцах. Сила мышц - 3-4 балла.; Патологические знаки - отсутствуют; Координация - нарушена за счет мышечной гипотонии; Расстройства движений - нарушение мелкой моторики, моторная неловкость, при ходьбе часто спотыкается и падает; Гемипарез - нет; Вегетативная нервн. система - в норме.

Рекомендовано: 1) занятия с логопедом, 2) занятия с дефектологом, 3) Бобат-терапия, 4) ЛФК, 5) СМЕ-терапия.

Врач невролог- Коньшева О. В.

Зав. отделения- Апарин О. Б.



09.04.2025 г.

