



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»

Федеральное государственное
автономное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский
центр здоровья детей» Министерства
здравоохранения Российской Федерации
Консультативно-диагностический центр
119991, г. Москва,
Ломоносовский проспект, д. 2, стр. 1
Тел.: 8(495) 380-00-01

Министерства здравоохранения Российской Федерации

119991 г. Москва, Ломоносовский проспект, 2, стр. 1, тел. (495) 967-14-20; www.nczd.ru

Выписной Эпикриз от 16.11.2024

ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 30494/24

АМБУЛАТОРНАЯ КАРТА № 5738/23А

ФИО	Анифер Марк Александрович		
Возраст	1 год, 10 месяцев	Дата рождения	08.01.2023
Адрес			
	53 Отделение психоневрологии и нейрореабилитации Центра детской психоневрологии (499) 134-04-09		
Период пребывания	с 06.11.2024 по 16.11.2024		

Диагнозы

Основное заболевание	G12.0	Детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана]
06.11.2024	Спинальная мышечная атрофия, 1 тип. Вялый тетрапарез. Дизартрия.	
Сопутствующее заболевание	L87.0	Кератоз фолликулярный и парафолликулярный, проникающий в кожу [болезнь Кирле]
12.11.2024	Фолликулярный кератоз.	

ЖАЛОБЫ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ

- на выраженную мышечную слабость, преимущественно в проксимальных отделах конечностей;
- на задержку моторного развития (в положении лежа на животе голову не держит, самостоятельно не садится, не ползает);
- на снижение двигательной активности;
- на диффузную мышечную гипотонию,
- на деформацию грудной клетки, контрактуры коленных суставов,
- на множественные высыпания ярко-розового цвета на наружной поверхности плечей и бедер, на коже лица в области щек.

АНАМНЕЗ

Ребенок от 4 беременности, 2 срочных родов на 38 недель, путем кесарева сечения, в связи с рубцовой деформацией шейки матки (1 беременность - м/а, 2 беременность - срочные роды б/о, 3 беременность - замершая). Настоящая беременность: с 12 нед - анемия 1 ст, с 37 недели по УЗИ - многоводие, ХрПН. Вес при рождении 3340 г, длина тела 54 см, окр головы 36 см, окр груди 33 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Приложен к груди на 1-е сутки. Выписан домой в удовлетворительном состоянии на 4-е сутки. Прививки: БЦЖ-М, Гепатит В.

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ

На первом месяце жизни родители начали отмечать появление мышечной слабости у ребенка, снижение двигательной активности. В связи с повышенным риском наличия СМА (снижение мышечной силы и тонуса, быстрая утомляемость при кормлении), в возрасте 29 сут ребенку было проведено молекулярно-генетическое исследование.

123, с
аллине,
ностей,

учитывая

жалобы на высыпания у ребенка проведена консультация дерматолога, выставлен диагноз: Фолликулярный кератоз. Даны рекомендации.

Консультирован дефектологом, логопедом, даны рекомендации касательно педагогических и логопедических занятий для пациента.

Консультирован врачами ФТО, ЛФК, назначен курс реабилитационной терапии, проведен в полном объеме, на фоне проводимой терапии умеренно положительная динамика в виде увеличения объема пассивных движений, общей резистентности к физическим нагрузкам. Пациент выписывается домой в стабильном состоянии, рекомендации даны.

РЕКОМЕНДАЦИИ

- Наблюдение неврологом, педиатром, ортопедом по месту жительства.
- Холекальциферол по 1000 МЕ внутрь в утренние часы непрерывно, длительно, под контролем концентрации витамина Д в крови. Контроль концентрации 25(ОН)вит. Д в крови 1 раз в 3 мес.
- Контроль общего анализа крови, биохимического анализа крови (АЛТ, АСТ, ГГТ, ЛДГ, билирубин общ., билирубин прям., щелочная фосфатаза, тропонин I, креатинин, мочевины), коагулограммы 1 раз в 3 мес.
- Контроль УЗИ ОБП, почек и МП 1 раз в 6 мес.;
- Контроль ЭХО-КГ, ЭКГ 1 раз в 6 мес.;
- Контроль показателей массы тела и роста;
- Регулярное проведение ЛФК лечение положением, прикладная кинезотерапия: шадяще, лечение положением для нижних конечностей, стимуляция аутохтонной мускулатуры, дыхательная, периферическая гимнастика в сочетании с очень шадящей разработкой движений в суставах, физиологическое позиционирование, раскрытие кисти, стимуляция устойчивого положения на боку, на животе, стимуляция подъема и удержания головы, стимуляция контакта рука-рот, рука-рука;
- Массаж общий курсами, не менее 3-4 раз в год;
- Проведение курсами физиотерапии с целью улучшения микроциркуляции и трофики тканей, коррекции мышечного - курс поляризованного света на область грудной клетки, курс дэна-терапии на поясницу, ягодицы, голени, рефлексогенные зоны ладоней и стоп, курс 3-4 раза в год;
- Рекомендовано плавание в бассейне;
- Консультирован специалистом по опорожнению кишечника;
- Проводить систематические коррекционно-педагогические занятия по развитию специфической манипулятивной и коммуникативной активности, навыка копирования, целенаправленной познавательной активности, концентрации и устойчивости внимания, расширение объема и знакомство с более сложными способами социального взаимодействия со взрослым.
- Систематическое логопедическое воздействие с целью повышения тонуса артикуляционных мышц, развития артикуляционных движений (движений губ и языка, жевательных движений)
- развитие дифференцированных эмоциональных реакций, установление эмоционального контакта во время режимных моментов и игры с преимущественной опорой на речь;
- Формирование предпосылок понимания речи;
- Стимулирование активного лепета и произнесение одинаковых слогов во время действия с игрушками и перекликивания звуками со взрослым;
- Стимулирование подражательной речевой и манипулятивной деятельности во время эмоциональных игр;
- Развитие зрительного восприятия: учить находить и показывать различные предметы и игрушки.
- Развитие слухового восприятия: привлекать внимание ребенка к звукам окружающего мира, с улицы, из другой комнаты, и называть их соответствующими звукоподражаниями; побуждать ребенка находить невидимый источник звука;
- Развитие мелкой моторики.

Ежедневное использование механического откашливателя (в режиме Амбу), либо занятий с мешком Амбу 200-250 вдохов в сутки.

- Соблюдение рекомендаций дерматовенеролога:

- Ежедневный уход за кожей и купание с увлажняющими средствами лечебной косметики на выбор - длительно.

- Проводить ванны с добавлением специальных масел. Нежелательны длительные водные процедуры, после душа/ванны использовать увлажняющие средства.

- В связи с функциональным статусом пациента рекомендовано ежедневное использование функционально-корректирующего корсета, тугоров на голеностопные суставы.

- Использование НИВЛ при присоединении интеркуррентных инфекций (ОРВИ).

- Проведение перкуторного и вибрационного массажа;

- В случае развития респираторной инфекции показано дополнительное обследование (общий анализ крови, СРБ, рентгенография органов грудной клетки, контроль сатурации кислорода в крови).

1. Противопоказано использование муколитической терапии. Обязательно проведение дренажного массажа, регулярной санации верхних дыхательных путей!!!

2. Раннее назначение антибиотикотерапии (антибиотики широкого спектра).

- При проведении анестезиологического обеспечения:

1. Противопоказана кислородотерапия!!!

2. Противопоказано применение миорелаксантов!

- Показано продление инвалидности по месту жительства;

- Повторная госпитализация в отделение психоневрологии и нейрореабилитации Центра детской психоневрологии ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" Минздрава России через 6 мес.

Контактов с инфекциями не было

ЭЭД: 0,04 мЗв

Врач

Николенко Д.С.

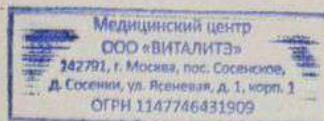
Руководитель отделения

д.м.н. профессор - Кузенкова Л.М.





MEDICAL
CENTER



Выписка (отчет о проведенном курсе реабилитации в Центр ADELI)

Пациент:	Анифер Марк Александрович
Дата рождения:	08.01.2023
Даты курса:	06.10.2025 – 18.10.2025

Диагноз: Спинальная мышечная атрофия тип I.

Жалобы: на мышечную слабость, задержку моторного развития

Анамнез жизни: ребенок от 4 беременности, от 2 срочных родов на 38 неделе (плановое кесарево сечение), рубцовая деформация шейки матки), протекавшей с анемией 1 степени, многоводием, ХПН. Вес тела при рождении 3340 грамм, длина 54 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов, в удовлетворительном состоянии выписан домой на 4-и сутки.

Анамнез заболевания: На 1 месяце жизни родители начали отмечать снижение двигательной активности ребенка, низкий мышечный тонус. Направлен на молекулярно-генетическое исследование, на 29 сутки жизни по результатам исследования 14.02.2023 г. зарегистрировано 0 копий экзонов 7-8 гена SMN1, 2 копии экзонов 7-8 гена SMN2. 24.03.2024 г.- инициирована терапия препаратом Золгенсма на фоне иммуносупрессивной терапии. Регулярно госпитализируется в НЦЗД с целью проведения планового обследования. На фоне введения Золгенсма отмечалась положительная динамика в виде укрепления мышц корпуса и конечностей, обретения новых навыков. В апреле 2025 года проходил первый курс реабилитации в Адели. За время реабилитации отмечалась положительная динамика в виде укрепления мышц нижних конечностей, увеличения мышечной силы в ногах и осевой мускулатуры, укрепления разгибания пальцев стопы и большого пальца стопы, улучшения навыка переворота, навыка баланса корпуса в положении сидя, опоры на колени. Сейчас планируется проведение планового курса восстановительного лечения, обратился в Адели повторно.

Неврологический статус: общемозговых и менингеальных симптомов нет. ЧМН: 1 пара – без особенностей. 2 пара – зрение сохранено. 3,4,6 пары - глазные щели симметричны. Взгляд фиксирует, следит. Движение глазных яблок в полном объеме. Косоглазия нет. Зрачки OD=OS. Фотореакция прямая и содружественная живая. 5 пара – точки выхода тройничного нерва не чувствительны. 7 пара - лицо симметричное. 8 пара - слух сохранен. Нистагма нет. 9,10 пары - глотание и фонация не нарушены. Голос звонкий. 11 пара – повороты головы в стороны сохранены. Голова по средней линии. 12 пара - язык по средней линии.

Двигательно-рефлекторная сфера: объем активных движений в руках и ногах сохранён, ограничен в голеностопных суставах. Голову держит вертикально и горизонтально, поворачивает голову в разные стороны, лёжа на животе, переворачивается с боку на бок, может переворачиваться с живота на спину, сидит посаженный без поддержки,

переворачивается через левый бок, на четвереньки не встает, руки поднимает выше головы слева и справа, хорошо поднимает и удерживает вверх ноги, $D > S$. Мышечный тонус диффузно снижен, симметричен. Сила мышц снижена до 3 баллов в руках, до 3 баллов в ногах. Сухожильные рефлексy – снижены, $S = D$. Брюшные рефлексy не вызываются, $D = S$. Чувствительных нарушений нет. Функции тазовых органов: в подгузник. Экспрессивная речь – говорит до 30 слов, знает своё имя, фамилию, сколько лет, как зовут маму, папу, бабушку, сестру.

В конце курса проводилось тестирование по шкале CHOP INTEND: 1-10-4 балла, 11-3 балла, 12-13- 4 балла, 14-2 балла, 15-0 баллов, 16-4 балла. Суммарно общее количество баллов: 57 баллов.

Сравнительная таблица кинезиологических результатов

GONIOMETRIA		До терапии		Норма	Во время терапии		После терапии	
		Правая	Левая		Правая	Левая	Правая	Левая
Плечевой сустав								
Флексия	Пассивно	N	N	180			N	N
	Активно							
Локтевой сустав								
Экстензия	Пассивно	N	N	180			N	N
	Активно							
Лучезапястный сустав								
Экстензия	Пассивно	N	N	70			N	N
	Активно							
Флексия	Пассивно	N	N	80			N	N
	Активно							
Супинация	Пассивно	N	N	90			N	N
	Активно							
Пронация	Пассивно	N	N	80			N	N
	Активно							
Тазобедренный сустав								
Флексия при согнутом колене	Пассивно	N	N	120			N	N
	Активно							
Коленный сустав								
Popliteus Angle	Пассивно	N	N	50			N	N
	Активно							

Экстензия	Пассивно	N	N	180			N	N
	Активно							
Голеностопный сустав								
Дорзальная флексия	Пассивно	-15	-35	20			10	3
	Активно							
Плантарная флексия	Пассивно	N	N	50			N	N
	Активно							
Разведение прямых ног	Пассивно							
	Активно							

Курс реабилитации включал в себя:

- Лечебная физкультура 2 часа;
- Галилео;
- Массаж 45 минут;
- Грязевые аппликации на коленные и голеностопные суставы;
- Лазеротерапия на коленные, голеностопные суставы;
- Занятия с логопедом 30 минут;
- Электромиостимуляция.

На фоне проведённого курса восстановительного лечения состояние с положительной динамикой в виде:

- Лучше сидя держит равновесие и баланс, лучше сидит;
- В положении стоя с поддержкой появились более активные движения в верхнем плечевом поясе. Появилось сгибание рук;
- Руки стали сильнее;
- Значительно улучшилась подвижность голеностопных суставов.

После окончания курса реабилитации РЕКОМЕНДОВАНО:

- Наблюдение невролога, реабилитолога, ортопеда, педиатра по месту жительства;
- Тьютора на лучезапястные суставы и голеностопные суставы на сон;
- Продолжить занятия ЛФК, включающие активные движения и пассивные движения во всех суставах верхних и нижних конечностей, укрепление мышц осевой мускулатуры - мышц спины, пресса, ягодиц.

- Рекомендованы упражнения, направленные на поддержание и увеличение мышечной силы в разгибателях коленного сустава, передней группе мышц голени, трицепсе плеча;
- Рекомендована дальнейшая вертикализация в ортопедических аппаратах, стоять в вертикализаторе;
- Гидрокинезотерапия, адаптивное плавание;
- Обязательно проводить курсы массажа, физиотерапии, миостимуляции;
- Прием витамина D по 1500 МЕ в сутки постоянно длительно;
- Занятия с логопедом регулярно длительно.

Повторный курс восстановительного лечения через 3-4 месяца.



Врач — невролог

