

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ»

Ул. Островитянова, д. 1, г. Москва, 117997

ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420, Тел./факс: +7 495 4340329, +7 495 4346129 | E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ –
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ
ИМ. АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА

ул. Талдомская, д.2, Москва, 125412, Тел./факс: +7 495 483 41 83, +7 495 4872045 | E-mail: niki@pedklin.ru

КОНСУЛЬТАТИВНОЕ ОТДЕЛЕНИЕ

Единый телефон контактного центра: +7 (495) 109-60-03

Дата 28.03.2024

№ ИБ 1249/2022

КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА

Пациент, **Макаров Богдан Алексеевич, 27.10.2015 (8 лет)**

Адрес: Самарская обл, Тольятти г, [REDACTED]

ЖАЛОБЫ: Нарушение походки, двигательные нарушения.

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ: Ребёнок от 2 беременности (1я - м/а), протекала с гестозом в 3м триместре. Роды срочные, физиологичные, затяжные. Вес при рождении - 4030 г, рост при рождении - 54 см. Апгар 8/9 баллов. До года развивался по возрасту, самостоятельно пошёл в 1 г.

Наследственный анамнез: не отягощён

Никогда не умел прыгать, всегда плохо бегал. Отмечалась некоторая неуклюжесть при ходьбе, слабость. В возрасте 5 лет консультирован неврологом, было рекомендовано проведение ЭНМГ, генетическое обследование. По данным генетического обследования (MLPA, МГНЦ - в 2021) – найдена del 53-55 экзонов в гене DMD. Диагноз прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшена/Беккера подтвержден молекулярно-генетическим методом. Гормональная и кардиопротективная назначалась - не получал.

В динамике состояние с ухудшением, прогрессируют двигательные нарушения, появились трудности при подъеме по лестнице.

ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА: Общее состояние: удовлетворительное. Вес/масса тела: 26,500 кг. Ребенок в сознании, контакт сохранен, на осмотр реагирует адекватно. Интеллект в пределах возрастной нормы. Речь: развернутая фраза, произношение сохранено. Общемозговые и менингеальные симптомы отсутствуют на момент осмотра. Череп обычной формы. Перкуторный звук: не изменен.

Черепная иннервация: I п. Обоняние сохранено. II п. Зрение грубо не нарушено. Поля зрения не изменены. III IV VI пп. Движения глазных яблок в полном объеме. Косоглазия нет. Конвергенция сохранена. Зрачки округлые D=S. реакция зрачков на свет, аккомодацию и конвергенцию живая. V п. Точки выхода тройничных нервов безболезненны. Корнеальный и конъюнктивальный рефлексы живые. VII п. Лицо симметричное. VIII п. Слух сохранен. Нистагма нет. XI п. Повороты головы в полном объеме. Поднимание плеч в полном объеме. IX X XII пп. Язык по средней линии. Глотание свободное. Фонация не изменена. Мягкое небо подвижно. Uvula по средней линии. Симптомов орального автоматизма нет.

Рефлекторно-двигательная сфера: Голову удерживает хорошо, из положения лежа поднимает без проктракции, повороты вправо и влево без значимых затруднений. Сидит с кифозированной спиной в грудном отделе позвоночника. Самостоятельно садится с использованием вспомогательных приемов. Походка изменена. Пробу ходьбы на носках выполняет, пробу ходьбы на пятках не выполняет. Прыгать на двух ногах может. Бегаёт неуклюже. По лестнице поднимается с выраженными затруднениями. Проба Говерса - положительна. Осанка - гиперлордоз. Грудная клетка не деформирована. Контрактуры в голеностопных суставах. Псевдогипертрофия икроножных мышц. Верхние конечности: Движение в суставах в полном объеме. Сила мышц снижена до 4 б. Мышечный тонус снижен. Сухожильные рефлексы снижены. Нижние конечности: Движение: в тазобедренных, в коленных суставах в полном объеме, в голеностопных ограничено. Мышечный тонус снижен. Сухожильные рефлексы: коленные, ахилловы отсутствуют. Тугоподвижность в голеностопных суставах. Патологических пирамидных симптомов нет. Чувствительность - нарушения не выявляются. В позе Ромберга устойчив. Координаторные пробы – ориентировочно нарушений нет, предметы берет уверенно.

ДИАГНОЗ: G71.0 - Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна (del 53-55 ex DMD).

РЕКОМЕНДАЦИИ:

1. Наблюдение педиатра, невролога, кардиолога, ортопеда, эндокринолога, офтальмолога по месту жительства;
2. Начать прием гормональной терапии: Преднизолон «5 мг» (на массу тела 26,5 кг; 20 мг/сут) (коррекция дозы на вес - 0,75 мг/кг/сут но не более 30 мг/сут) 8.00 ежедневно постоянно или Дефлазакорт (при индивидуальной непереносимости Преднизолона) (на массу тела 26,5; 22,5 мг/сут) (0,9 мг/кг/сут но не более 36 мг/сут), ежедневно, постоянно (контроль веса еженедельно, артериального давления 3 раза в неделю и уровня глюкозы крови раз в 6 месяцев); Соблюдение диеты!!! Самостоятельно не отменять!!!!

Консилиум федерального учреждения о «О назначении пациенту лекарственного препарата, незарегистрированного на территории Российской Федерации, для оказания ему медицинской помощи по жизненным показаниям и необходимости его ввоза» на незарегистрированный в РФ препарат с МНН Дефлазакорт, может быть выдан в рамках ТМК на основании ВК региона при фиксации нежелательных явлений от приема преднизолона (индивидуальной непереносимости) в первичной документации пациента и данных о номере и дате поданного извещения об индивидуальной непереносимости в Роспотребнадзор.

При невозможности приема внутрь преднизолона (например, рвота, тошнота, высокая температура) - парентеральное введение гидрокортизона 100 мг 3 раза в день или преднизолона 25 мг 2-3 раза в день, до улучшения состояния и самочувствия и возможности перехода к приему преднизолона внутрь. Данные рекомендации в связи с риском надпочечникового криза (на фоне длительной ГКС-терапии), мониторинг АД, уровня глюкозы, натрия, калия крови.

Стресс-доза (дополнительная доза ГКС (например, Кортэф 10 мг) при минимальных инвазивных вмешательствах, стоматологических процедурах, течении ОРЗ, повышении температуры.

5. Начать прием кардиопротективной терапии, учитывая основной диагноз (миопатия Дюшенна) по рекомендации кардиолога.

6. Альфакальцидол (АльфаД3 Тева) 0,25 мкг 1 раз в день, после ужина 1 мес (1 раз в 3 мес.).

7. Холекальциферол 2000 МЕ 1 раз в день, ежедневно, регулярно – зимой 4000 МЕ.

8. При ОРИ с кашлем целесообразно использование откашливателя, при недостаточном эффекте - в сочетании с небулайзерной терапией ипратропиум бромидом (0,25 мг/мл) 12 капель до 3-4 р/д +будесонида 500мкг/с на 2 мл физ.р-ра; избегать назначения муколитиков!

9. Допустима вакцинация преимущественно инактивированными и рекомбинантными вакцинами по индивидуальному графику; Обязательна дополнительная вакцинация против пневмококковой инфекции. Вакцинапрофилактика должна быть закончена за 1,5 мес. до назначения гормонотерапии и продолжена не ранее чем через 6 мес. после ее начала. Коррекция доз кортикостероидов на фоне вакцинации не требуется (доза менее 2 мг/кг не является иммуносупрессивной).

10. Кинезотерапия на аппаратах активного и пассивного типов - постоянно.

11. ЛФК, плавание (брассом), ныряние в бассейне 3-4 раза в неделю;

13. ЛФК, суставная гимнастика, растяжки для бедер по передней и задней поверхности по возрасту по всем отделам ежедневно

СМТ на спину, ягодицы, голени по внутренней поверхности №10 4 р.г. в щадящем режиме с контролем состояния ребенка

14. Технические средства реабилитации:

9-01-01 Обувь ортопедическая сложная без утепленной подкладки

9-02-01 Обувь ортопедическая сложная на утепленной подкладке

9-01-08 Вкладные корригирующие элементы для ортопедической обуви

8-09-49 и 9-01-06 ТUTOR на голеностопный сустав (на ночь) 2 шт в 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 (при нарастанииэквинусной установки стоп)

15. Лечение в реабилитационных центрах неврологического и ортопедического профиля;

16. Ребенку с мышечной дистрофией с связи с риском осложнений противопоказана премедикация препаратами, угнетающими дыхание (опиоиды, бензодиазепины и др.), анестезия сукцинилхолином, антихолинэстеразные препараты, галогенизированные ингаляционные анестетики. Рекомендована регионарная анестезия, тотальная внутривенная анестезия пропофолом, кетамином, опиоидами короткого действия, недеполяризирующими МР средней продолжительности;

17. Повторное проведение болезненной манипуляции (ЭНМГ, ЭМГ) ребенку с наличием генетически подтвержденного диагноза не обосновано, не целесообразно и не гуманно, так как данное исследование необходимо для установки первичного диагноза и не отражает интенсивность патологического процесса.

18. **Проведение пренатальной диагностики плода при каждой последующей беременности у матери на сроке 9-10 недель (в рамках программы бесплатной пренатальной диагностики МГНЦ по направлению генетика по м/ж).**

19. Определение статуса носительства сестре.

20. Повторная консультация кардиолога в институте Вельтищева (Грознова О.С.) с результатами ЭХО-КГ, ЭКГ - ежегодно. Плановая госпитализация в 2026 году по согласованию с зав отделением Артемьевой С.Б.

Врач-невролог, кандидат медицинских наук

Шулякова И.В.

irina.shulyakova@mail.ru



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

Телемедицинская система
«Вельтишев Телемед»
pedklin.ru/tm

