

Пациент: НИЗАМСИЕВ АМИР РУСТАМОВИЧ

Бюджетное
Дата и время посещения: 08.04.2024 12:57
МО: БУЗ УР «РДКБ МЗ УР»
Удмуртская Республика «Республиканская
детская клиническая больница
Министерства здравоохранения
Удмуртской Республики»

Жалобы:

Осмотр перед МСЭ

Жалобы на быструю утомляемость при ходьбе, ходит медленно, постоянно останавливается при ходьбе, с трудом проходит расстояние в 50 м. Навыки самообслуживания развиты, но постоянно требуется помощь со стороны. Тазовые функции контролирует. В речи предложения, гнусавость голоса, звуки произносит нечетко. Глотание не нарушено, питание - общий стол. Ребенок посещает ДДУ, с детьми ладит, с логопедом занимается нерегулярно.

Анамнез заболевания:

ребенок от 2 беременности, роды путем кс планово, вес 3550гр, рост 53 см. Дообследован у генетика, выявлена мутация в гене GAA. Выставлен д-з болезнь Помпе. Получает ФЗТ с возраста 3х месяцев. Рос и развивался с негрубым отставанием в моторном развитии. Регулярно получает реабилитационное лечение, обследование в НМИЦЗД г.Москва. Последний курс лечения определен в феврале 2024.

Анамнез жизни:

Аллергические реакции на лекарственные препараты отрицает. Наследственность - отягощена (в семье старший ребенок умер в возрасте 1г 3 мес, д-з не установлен, клинически б-нь Помпе).

Объективный статус:

Речь нечеткая. И-струкции понимает, выполняет верно.

Голова округлой формы. Менингеальные знаки (-). Глазные щели асимметричны, негрубый лагофthalm, движения глазных яблок в полном объеме, нистагма нет. Чувствительность на лице сохранена, роговичный рефлекс живой, болезненности при пальпации в точках выхода тройничного нерва нет, жевательная мускулатура гипотрофична, нижнечелюстной рефлекс живой. Лицо с негрубой асимметрией, миопатическое. Рот приоткрыт. Слух ориентировочно сохранен. Голос тихий, небный и глоточный рефлексы снижены, язычок по средней линии. Голова расположена по средней линии, кривошея нет, повороты головы и поднимание плеч не ограничены. Язык по средней линии, гипотоничен, гиперкинезы языка. Артикуляция нарушена. Рефлексы орального автоматизма отсутствуют. Объем движений в конечностях ограничен. Контрактуры коленных, голеностопных суставов. Мышечная сила в руках снижена проксимально до 4б, дистально до 3х б, в ногах проксимально до 4б, дистально до 3х б. Сухожильные рефлексы снижены, S=D. Брюшные рефлексы живые, S=D. Патологических сгибательных и разгибательных рефлексов нет. Тонус мышц в конечностях гипотонический, S=D. Мышцы гипотрофичные, гипотрофия ягодичных мышц. Гиперстеническая деформированная грудная клетка. Гиперкинезов нет. Чувствительность ориентировочно не нарушена. Координаторные пробы выполняет удовлетворительно с двух сторон. В позе Ромберга устойчив. При ходьбе выявляются элементы степпажа, высоко поднимает бедра, корпус наклоняет вперед, прыгать не умеет, быстро утомляется.

Заключение:

На основании жалоб, анамнеза заболевания и клинико-лабораторных данныхставляю диагноз.

Диагноз основной (расшифровка): **Е74.0**

Болезнь Помпе (подтвержденный генетически - мутация в гене GAA) в виде умеренного периферического тетрапареза, легкого пареза глоточной, артикуляционной мускулатуры.

FMS 5-5-2 MACS III CFSC II

Рекомендации, назначенные:

- наблюдение невролога, ортопеда в динамике амбулаторно
- пожизненная фермент-заместительная терапия
- реабилитационное лечение курсами
- занятия с логопедом
- протертый стол
- ребенок нуждается в дополнительных реабилитационных средствах: кресле-коляске активного типа, ходунках с доп.фиксацией, ортопедическую коррекцию (вкладыши, тьюторы).

