



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

19991 г. Москва, Ломоносовский проспект, 2, стр. 1, тел. (495) 967-14-20, www.nczd.ru

Выписной Эпикриз

ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 2476/24

АМБУЛАТОРНАЯ КАРТА № 9258/18А

Федеральное государственное автономное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский
центр здоровья детей» Министерства
здравоохранения Российской Федерации
119991, г. Москва,
Ломоносовский проспект, д. 2, стр. 1
тел.: 8(495) 134-03-11

ФИО	Низамбиев Амир Рустамович
Возраст	5 лет 10 мес
Адрес	РФ, Удмуртская республика, г. Ижевск
Находился в отделении	Отделение психоневрологии и нейрореабилитации Центра детской психоневрологии
Период пребывания	с 09.02.2024 по 16.02.2024
Клинический диагноз: Основной	Врожденная миопатия. Гликогеноз II типа (болезнь Помпе). Вялый тетрапарез. Задержка психоречевого развития.
Сопутствующий	Кардиомиопатия, гипертрофический фенотип, вторичная (мутация в гене GAA), необструктивная форма. Недостаточность атриовентрикулярных клапанов I степени. XCH 2A ст. ФК I по Ross. Носитель полиморфизма генов гемостаза (SERPINE1 (PLANH1), MTHFR – гетерозигота, MTRR-гомозигота).

ЖАЛОБЫ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ

на слабость, утомляемость при физических нагрузках,
на нарушение походки, частые падения, плохую переносимость физической нагрузки,
боли в ногах
на гнусавость,
на опущение левого века,
на задержку речевого развития

АНАМНЕЗ

Дополнительный анамнез жизни: Семейный анамнез отягощен: сибс мальчика, 06.03.2011 г.р. - с 6 месяцев регресс моторного развития: перестал держать голову, переворачиваться, сидеть; 8 мес. выявлено повышение КФК, АСТ, АЛТ, в возрасте 1 г. 2 мес. проведено молекулярно-генетическое исследование - мутаций в гене мышечной дистрофии Дюшен/Беккера не выявлено. В 1 г. 2 мес. в связи с ДН госпитализирован в ОРИТ РДКБ по м/ж - исследована активность фермента альфа-глюкозидазы - снижена. В возрасте 1 г. 3 мес. ребенок скончался, секция не проводилась по желанию родителей).

Проведено молекулярно-генетическое обследование родителей пробанда: мать мутация с. 1655T>C в гетерозиготном состоянии, отец мутация с.2481=109+с.2646+38del538 в гетерозиготном состоянии в гене GAA.

Аллергологический анамнез: 06.06.19 г. - аллергическая реакция по типу крапивницы при введении препарата Майозайм, однако, в этот момент была погрешность в диете, повторных эпизодов не отмечено.

Перенесенные заболевания: ОРВИ 2-6 раз/год, последний эпизодов в марте 2023 г.

Профилактические прививки - по индивидуальному календарю.

4

Подпись ЗАВТРА!
травматологический центр Удмуртии

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ

Ребенок от 2 беременности (1 беременность - мальчик, 2011 г.р., умер в возрасте 1 года 3 месяцев от прогрессирующей мышечной дистрофии. Гипертрофической кардиомиопатии), протекавшей на фоне угрозы прерывания на 22 неделе гестации (лечение утроежестаном), ОРВИ на 24 и 37 неделях гестации (симптоматическое лечение). Роды 2, путем кесарева сечения, в связи с угрозой несостоятельности рубца на матке. Масса тела при рождении 3500 г, длина тела 54 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Неонатальный скрининг пройден, аудиоскрининг не проводился.

После рождения ребенок переведен в ОРИТ в связи с синдромом угнетения, судорожным синдромом - кратковременные клонические судороги, снижение мышечного тонуса. По данным лабораторных исследований - КФК 1668 ед/л, АСТ 279 ед/л, АЛТ 69 ед/л, ЛДГ 1705 ед/л, общий билирубин на 1 с.ж. 76 мкмоль/л. Получал депакин (50 мг/кг, длительность терапии в выписке не указана) с положительным эффектом в виде купирования судорожного синдрома, уменьшения судорожной готовности, также курс антибактериальной терапии (сультасин), инфузионную терапию, метаболическую терапию (цитохлорин). На 7-е сутки жизни переведен в отделение патологии новорожденных красной республиканской больницы г. Ижевска. По ЭХО-КГ - умеренное расширение правого предсердия, утолщение МЖП до 4,5 мм, ООО 4 мм с лево-правым сбросом, дополнительная хорда левого желудочка. НСГ - ишемические изменения головного мозга, по УЗИ брюшной полости и почек - патологии не выявлено. Ребенок консультирован генетиком на 14 сутки жизни: при осмотре ребенка отмечено небольшое уплотнение мышц предплечья, бедер, икроножных мышц, мышечная дистония по гипотоническому типу. Установлен предварительный диагноз: «Болезнь Помпе, классическая инфантильная форма?». Методом ТМС определена активность фермента альфа-глюкозидазы в сухом пятне крови - выявлено снижение активности фермента (0,12 мкмоль/литр/час при норме > 2,32 мкмоль/литр/час). 10.04.18 г. методом прямого автоматического секвенирования были исследованы все кодирующие экзоны гена GAA, а также прилегающие интронные области. В экзоне 13 выявлена мутация с.1655T>C в гетерозиготном состоянии, приводящая к аминокислотной замене p.Leu552Pro. Т.о. диагноз "Болезнь Помпе" был подтвержден.

Наблюдается в кардиологическом отделении «НМИЦ здоровья детей» с апреля 2018г. (возраст 1 месяц). В терапии: анаприлин 1мг/кг/сут и спиронолактон. С июня 2018г. начата ферментозаместительная терапия препаратом Майозайм (врачебная комиссия от 27.04.2018г.) из расчета 20 мг/кг каждые 14 дней. В октябре 2018г. отмечено нарастание трансаминаз, КВК, при стабильных показателях ЭХО-КГ, в дальнейшем в ходе динамического наблюдения отмечается нормализация толщины стенок миокарда ЛЖ, снижение уровня трансаминаз.

пермен.

В терапии в июне 2019г. анаприлин заменен на атиенолол в дозе 1,5 мг/кг/сут, спиронолактон продолжен. В апреле 2019г. проведена установка порт-системы.

В межгоспитальный период в январе 2020г. перенес двухстороннюю пневмонию вирусно-бактериальной этиологии (РС-вирус+Клебсиелла). С того же времени отмечаются боли в нижних конечностях, преимущественно в ночные часы, купируются самостоятельно либо при приеме НПВС. По результатам ЭКГ, ЭХО-КГ — без отрицательной динамики. Терапию получал в полном объеме, инфузии алглюкозидазой альфа регулярные, проводились курсы восстановительной терапии: массаж, ЛФК, занятия с логопедом.

В дальнейшем продолжал наблюдаться в кардиологическом отделении ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" Минздрава России (последняя госпитализация в июне 2023г.). Переносимость ФЗТ удовлетворительная. Сохраняется на слабость, утомляемость при физических нагрузках, боли в ногах, отмечается гипомимия, левоторонный полуштор. Дыхательных нарушений нет. С целью оценки функциональной активности был проведен тест "Северная звезда", результат - 16 баллов.

в отделении был рассмотрен вопрос о необходимости коррекции режима дозирования (переход на прием ФЗТ 1 раз в 7 дней) или увеличения дозировки (40 мг/кг/инфузию), перехода на авалглюкозидазу альфа. Принято решение оставить больного на прежней схеме. Возможно решение данного вопроса в ходе динамического наблюдения. Целесообразно исследование иммунной толерантности (CRIM-антитела) (в РФ исследование не проводится).

Данная госпитализация в отделение психоневрологии и нейрореабилитации в «НМИЦ здоровья детей» Москва первичная, плановая.

Лечение до поступления:

- атенолол 12,5 мг в 08.00, 12,5 мг в 20.00
- спиронолактон 6,25 мг x 1 р/д в 20.00
- колекальциферол 2000 МЕ x 1 р/д
- алглюкозидаза альфа (майозайм) в дозе 20 мг/кг/инфузию каждые 14 дней.

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС

Окр. головы = 51 см.

В сознание, контактен. На осмотр реагирует адекватно. Внимание привлекается, удерживается. В окружающем быту ориентирован. Навыки самообслуживания сформированы по возрасту не полностью из-за мышечной слабости. Импрессиивную речь понимает в полном объеме, выполняет инструкцию. Экспрессивная речь фразовая.

ЧН: I - обоняние не нарушено, II - зрение предметное. III, IV, VI - глазные щели симметричные, D=S, двусторонний полуптоз, движение глазных яблок в полном объеме. Недостаточность конвергенции, аккомодация сохранена. Зрачки округлой формы, симметричные. Фотореакции симметричны. V - тригеминальные точки безболезненны, движения нижней челюсти, трофика жевательных мышц не нарушены. VII - лицо симметрично, гипомимично. VIII - слух сохранен. Нистагма нет, D=S. IX, X - глотание не нарушено. Дисфония, голос гнусавый. XI - грудинно-ключично-сосцевидные мышцы симметричны. XII - язык и uvula по средней линии.

Двигательная сфера: мышечная сила снижена в руках до 4 баллов, в ногах до 3 баллов. Выраженная слабость аксиальной мускулатуры. Из положения лежа садится с применением миопатических приемов, через поворот на бок, опорой на предплечья и кисти. Диффузная мышечная гипотрофия. Сухожильные рефлексы с рук снижены, симметричные, с ног - коленные и ахилловы резко снижены. Патологических рефлексов нет. Умеренная тугоподвижность голеностопных суставов за счет укорочения ахиллова сухожилия. Походка - степаж, бег по типу бега Дюшенна, прыгать не умеет, сидит, кифозируя спину. К предмету тянется без интенции. Поверхностная чувствительность сохранена, глубокоую проверить невозможно. Тазовые функции не нарушены.

Оценка по шкале "Северная звезда" - 16 баллов из 34.

Тест 6 минутной ходьбы - 295 м.

ДАННЫЕ ОСМОТРА

Совместный осмотр с зав. отд., д.м.н. проф. Кузенковой Л.М. и куратором к.м.н. Подклетнова Т.В.. Общее состояние тяжелое. Температура 36,6С. Положение активное. Вес 15,05 кг. Рост стоя 107 см. ППТ 0,67 кв.м. Состояние питания физическое развитие нормальное, дисгармоничное за счет дефицита веса. Кожные покровы бледно-розовые на смуглом фоне, периорбитальные тени, сыпи нет, в правой подключичной области рубец в месте стояния порт-системы. Слизистые оболочки розовые, чистые, влажные. Гиперсаливация. Зев, миндалины не гиперемированы, наложений нет. Подкожная клетчатка развита недостаточно, распределена равномерно. Периферических отеков и пастозности нет. Лимфатическая система без системного увеличения. Костная система: развернутая апертура грудной клетки, четкая Гарриссонова борозда. Вальгусная деформация стоп. Мышечный тонус снижен. Походка изменена, неуверенная, пошатывающаяся. Суставы без признаков воспалительных

изменений, отмечается умеренное ограничение подвижности голеностопных суставов, в остальных группах движения в полном объеме, безболезненные. Носовое дыхание свободное. Экскурсия грудной клетки симметричная. Перкуторно над всей легочной поверхностью ясный легочный звук. При аускультации легких дыхание везикулярное, проводится одинаково на симметричные участки, хрипов и локальной симптоматики нет. SpO₂ 99%. Органы кровообращения: область сердца визуально не изменена. При аускультации тоны сердца ритмичные, систолический шум без экстракардиального проведения, ЧСС лежа 82/мин. АД на руках 90-95/50 мм рт.ст. Органы пищеварения: аппетит удовлетворительный. Рот приоткрыт, макроглоссия. Живот мягкий, доступен глубокой и поверхностной пальпации во всех отделах, безболезненный. Пальпаторно печень у края правой реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул, со слов матери, регулярный, оформленный, без патологических примесей. Мочеполовая система: по мужскому типу, дизурии нет. Очаговой и менингеальной симптоматики нет.; Видит, слышит.

РЕЗУЛЬТАТЫ ОБСЛЕДОВАНИЙ

1. Рентгенография общий 13.02.2024

Контрастное усиление не проводилось; Область исследования грудной и поясничный отдел позвоночника; Вид исследования цифровая рентгенография; Проекция рентгенограммы боковая (в положении стоя); Описание: На рентгенограмме грудного и поясничного отделов позвоночника в боковой проекции форма и размеры тел позвонков не изменены. Замыкательные пластинки тел позвонков ровные, четкие. Повышения прозрачности тел позвонков не отмечено. Субхондральный остеосклероз незначительный. Угол грудного кифоза 15°, индекс кифоза 16° (по методу Жоха). Угол поясничного лордоза 144°. Смещения тел позвонков не определяется.; **ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** Рентгенологических признаков костно-травматических и костно-деструктивных изменений не выявлено.;

2. Денситометрия 12.02.2024

Вид исследования денситометрия поясничного отдела позвоночника; **ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** Исследование проводилось с учетом костного возраста. Минеральная плотность костей находится в пределах возрастных значений. BMD= 0,593 г/см², z-score= -0,4.;

3. ЭХО - КГ 13.02.2024

АОРТА: На уровне синусов 15 мм, восходящая часть 14 мм. дуга и перешеек не изменены. Перешеек - градиент 6 мм Коронарные артерии отходят в типичном месте, кровоток по коронарным артериям прослеживается; АОРТАЛЬНЫЙ КЛАПАН: 3-х створчатый, створки тонкие; PGr max 6 mm Hg; При ЦДК регургитации нет; ЛЕГОЧНАЯ АРТЕРИЯ: ствол не расширен, ствол, правая и левая ветви d 8,3 -не изменены; Диаметр ствола 16 мм; КЛАПАН ЛЕГОЧНОЙ АРТЕРИИ: створки, гемодинамика не изменены; PGr max 5 mm Hg; При ЦДК физиологическая регургитация; МИТРАЛЬНЫЙ КЛАПАН: створки, гемодинамика не изменены; PGr 5; При ЦДК регургитация I; ТРИКУСПИДАЛЬНЫЙ КЛАПАН: створки, гемодинамика не изменены; PGr 2; При ЦДК регургитация I Поток трикуспидальной регургитации с PGr 18 mm Hg.; ЛЕВОЕ ПРЕДСЕРДИЕ: 24 (z-score 1.6) 28x29 мм; не расширено; ПРАВОЕ ПРЕДСЕРДИЕ: 26*31 мм; не расширено.; МЕЖПРЕДСЕРДНАЯ ПЕРЕГОРОДКА: интактна; ПРАВЫЙ ЖЕЛУДОЧЕК: 13 мм; не расширен TAPSE 17 мм Расчетное систолическое давление в ПЖ 23 mm рт ст пспж 2,5 мм; ЛЕВЫЙ ЖЕЛУДОЧЕК: КДР 33 (Z-score - 0.4) мм; КСР 20 мм; ФВ 69 %; ЧСС 86; КДО 45 мл; КСО 14 мл; УО 31 мл; СВ 2,666 л/мин; СИ 3,967 л/мин\м²; Диастолическая функция левого желудочка не нарушена E 1,0 м/с а 0,4 м/с E/a 2,8; Межжелудочковая перегородка 7 мм; не утолщена (Z-score 1.4), интактна Масса миокарда 45 гр ИММ 67 гр/м²; Задняя стенка левого желудочка 6,5 мм; не утолщена (Z-score 1.7); **ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ ОСОБЕННОСТИ:** Свободный выпот в полости перикарда не определяется НПВ d 9 мм, коллабирует на вдох 50%; **ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** Полости сердца не расширены, стенки не утолщены. Глобальная систолическая функция левого желудочка не изменена. Локального нарушения сократимости не выявлено. Диастолическая функция не нарушена. Магистральные

артерии не изменены Регургитация на клапанах в пределах физиологической. . Легочное давление не повышено. Полость перикарда не изменена.; По Симпсону ФВ 64 %, КДО 28 мл, КСО 10 мл.УО 18 мл GLS27%;

4. УЗИ Органов брюшной полости 12.02.2024

Размер средний; 53*14 мм; Форма перегиб в теле; Стенки не изменены; Просвет свободен; ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА: измененная; Размер средний; Головка экранирована мм; Тело 7 мм; Хвост 14; Эхогенность повышена; неоднородная; в проекции тела лужел 11*5мм; Проток не расширен; ПЕЧЕНЬ: Размер средний; ЛД 47; Первый сегмент 16 мм; ПД 100; Контур ровный; Паренхима умеренно неоднородная, повышенной эхогенности; Воротная вена 6 мм; Печеночные вены не изменены мм; СЕЛЕЗЕНКА: нормальная; Размер средний; 86x37 мм; Паренхима однородная, средней эхогенности; Селезеночная вена не расширена мм; ЖЕЛУДОК: Секрет есть; ДВ.ПЕРСТНАЯ КИШКА: Секрет есть; ОПИСАНИЕ: Свободный выпот в брюшной полости, полости малого таза не определяется. Объем мочевого пузыря 86мл, взвесь,осадок в просвете.; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: УЗ признаки умеренных диффузных изменений паренхимы печени. вторичных изменений поджелудочной железы. Метеоризм;

5. ЭКГ 12.02.2024

РИТМ 84 (71-99); PQ 0,12; P 0,08; QRS 0,08; QT 320-350 мс; QTc 382-411 мс; ПОЛОЖЕНИЕ ЭОС: нормальное; РИТМ: миграция водителя ритма из синусового узла в миокард правого предсердия; средняя ЧСС в пределах возрастной нормы; АРИТМИЯ: выраженная; ЖЕЛУДОЧКИ: Повышение электрической активности миокарда левого желудочка; ВНУТРИЖЕЛУДОЧКОВОЕ ПРОВЕДЕНИЕ: Неполная блокада правой ножки пучка Гиса; отрицательный з.Т в V4; Признаки ранней реполяризации миокарда желудочков.;

6. Флуометрия 12.02.2024

Заключение: Значительное снижение показателя форсированной ЖЕЛ.; ФЖЕЛ(%Д): 63; ОФВ1(%Д): 74; ОФВ1/ФЖЕЛ(%Д): 115; ПСВ(%Д): 79; МОС25(%Д): 77; МОС50(%Д): 68; МОС75(%Д) 66; Динамика ОФВ1.;

7. Рентгенография кистей (оценка костного возраста) 12.02.2024

Вид исследования цифровая рентгенография; Проекция прямая проекция; ЗАКЛЮЧЕНИЕ: костный возраст соответствует примерно 5,5-6; годам; Костный возраст соответствует календарному; На рентгенограмме визуализируются ядра окостенения многоугольных и ладьевидных костей; Отмеченно синостозирование нет; Асинхрония костного созревания нет; Ассиметрия созревания костей нет; Прозрачность костной ткани не изменена; Толщина кортикального слоя II пястной кости T1= 1,2 мм; T2= 0,8 мм; нормальная; Ширина пальца 5 мм; ИО= 0,4; Диагноз G71.2;

8. Кардиореспираторный мониторинг дневного сна 16.02.2024

Область исследования Кардиореспираторный мониторинг дневного сна; ОПИСАНИЕ • Время записи дневного сна 184,8 мин. За указанный период эпизодов нарушения дыхания (апноэ/гипопноэ) не выявлено:

ИАГобщ (индекс апноэ/гипопноэ) 0/час (не повышен).

• Nadir сатурации 94% (не снижен). Средний уровень сатурации 97,0% (норма).

• ЧДД средняя в спокойном сне 20/мин.

• Средняя ЧСС 89 уд/мин. (норма), основной ритм синусовый.; ЗАКЛЮЧЕНИЕ Клинически значимых нарушений дыхания во время дневного сна не выявлено.; Диагноз G71.2;

9. Заключение холтеровского мониторирования ЭКГ 16.02.2024

Исследование проводилось на аппарате Astrocord ЭКГ; СРЕДНЯЯ ЧСС (за сутки): 99 уд/мин; нормальная; норма 93-102; СРЕДНЯЯ ЧСС (днем): 109 уд/мин; нормальная; норма 102-115; СРЕДНЯЯ ЧСС (ночью): 88 уд/мин; нормальная; норма 81-90; Максимальная ЧСС: 144 уд/мин; в 18:20; Минимальная ЧСС: 64 уд/мин; в 23:20; ЦИРКАДНЫЙ ИНДЕКС ЧСС: 1,24; нормальный; ЖЕЛУДОЧКОВАЯ АКТИВНОСТЬ: не зарегистрирована; НАДЖЕЛУДОЧКОВАЯ АКТИВНОСТЬ: 2 одиночные

суправентрикулярные экстрасистолы; ПАУЗЫ: Пауз ритма, превышающих возрастную норму (130) мс), не зарегистрировано; РЕПОЛЯРИЗАЦИЯ: Транзиторные признаки ранней реполяризации миокарда желудочков.; АНАЛИЗ ИНТЕРВАЛА QT: При ручном анализе при минимальной ЧСС продолжительность интервала QT составляет 382 мс (QTc 368 мс). Среднесуточное значение интервала QTc при автоматическом анализе 438 ± 6 мс (норма QT при ХМ до 480 мс, QTc менее 450 мс).; Анализ ВРС Функция разброса ритма снижена. Функция концентрации в норме. Нормальный уровень парасимпатических влияний на ритм сердца. Нормальный циркадный профиль сердечного ритма.; Продолжительность исследования часов 22; Продолжительность исследования минут 28; Количество отведений 3; В течение суток ЧСС в пределах возрастной нормы, преобладает синусовый ритм, ночью регистрируются частые эпизоды миграции водителя ритма в миокард правого предсердия.;

РЕЗУЛЬТАТЫ АНАЛИЗОВ

	Ед/изм	Допл.зн.	12.02.24	13.02.24
ОБЩИЙ АНАЛИЗ КРОВИ				
HGB	г/л	115 - 140	106	
RBC	$10^{12}/л$	3,9 - 5,3	4	
HCT	%	34 - 40	33,6	
MCV	фл	77 - 87	84	
MCH	пг	24 - 30	26,5	
MCHC	г/л	320 - 353	315	
RDW-CV	%	12 - 15	13,5	
WBC	$10^9/л$	5,8 - 13,6	8,51	
Лимфоциты %	%	42 - 70	39,8	
Моноциты %	%	3 - 9	9,4	
Нейтрофилы %	%	48 - 51	40	
Эозинофилы %	%	2 - 6	9,9	
Базофилы %	%	0 - 0,6	0,9	
Лимфоциты	$10^9/л$	2 - 8	3,39	
Моноциты	$10^9/л$	0,38 - 1,26	0,8	
Нейтрофилы	$10^9/л$	1,1 - 7,8	3,4	
Эозинофилы	$10^9/л$	0,1 - 0,6	0,84	
Базофилы	$10^9/л$	0,05 - 0,2	0,08	
PLT	$10^9/л$	150 - 580	480	
RET	$10^9/л$	16,2 - 100	62,8	
LFR	%	>87	88,7	
IRF	%	<13,4	11,3	
Незрелые гранулоциты	$10^9/л$	<0,05	0,06	
Незрелые гранулоциты %	%	<1	0,7	
RET-He	пг	28,4 - 36	32,5	
СОЭ	мм/час	2 - 20	9	
КЩС (кислотно-щелочное состояние)				
HCT	%	34 - 40	33,6	
Na	ммоль/л	134 - 145	139	
Cl	ммоль/л	96 - 110	103	
RET %	‰	3,5 - 20	15,7	
Архив сыворотки			84-9-5	
Ферритин (Mindray)	нг/мл	12 - 67	25,41	
proBNP (cobas E411)	пг/мл	<62		54,61



витамин D (Mindray)	нг/мл	30 - 100		39,93
БИОХИМИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ КРОВИ				
АЛТ	Ед/л	<40	200	
АСТ	Ед/л	<42	302	
Альбумин	г/л	38 - 54	44	
Белок общий	г/л	60 - 80	67,9	
ГГТ	Ед/л	5 - 35	10	
ЩФ	Ед/л	60 - 400	135	
Глюкоза	ммоль/л	3,3 - 5,5	4,87	
Креатинин (CR-E)	мкмоль/л	27 - 62	23	
КФК	Ед/л	25 - 194	1 681	
ЛДГ	Ед/л	91 - 295	865	
TG-B	ммоль/л	0,34 - 1,6	0,71	
K	ммоль/л	3,4 - 5	4,70	
Na	ммоль/л	134 - 145	139	
Cl	ммоль/л	96 - 110	103	
PO4	ммоль/л	1,25 - 2,16	1,66	
КФК-МБ	нг/мл	<5,2	49,13	
Fe	мкмоль/л	9 - 21,5	8,6	
Трансферрин	мг/дл	130 - 360	252	
ИММУНОЛОГИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ КРОВИ				
КФК-МБ	нг/мл	<5,2	49,13	
Паратгормон	пг/мл	10 - 65		20,97

КОНСУЛЬТАЦИИ СПЕЦИАЛИСТОВ

1. Кардиолог к.м.н Сдвигова Н.А.

13.02.2024.

ДИАГНОЗ: Кардиомиопатия, гипертрофический фенотип, вторичная (мутация в гене GAA), необструктивная форма. Недостаточность атриовентрикулярных клапанов 1 степени. Нарушение проводимости: феномен ранней реполяризации миокарда желудочков. ХСН 2А ст. ФК I по Ross.

Железодефицитная анемия, легкая степень. ;

ЖАЛОБЫ: на слонотечение, боли в ногах (в области икроножных мышц), слабость в руках, птоз левосторонний, неуверенную походку, частые падения, дизартрию. ;

ДАННЫЕ ОСМОТРА: Осмотрен в палате в присутствии матери. На осмотр реагирует спокойно. Вес 15 кг, рост 107 см (+2 см). Птоз, слонотечение, рот в полуприоткрытом положении.

Кожа чистая, бледно-розовая на смуглом фоне, рубец в правой подключичной области в месте стояния порт-системы. Периферических отеков нет.

Мышечный тонус снижен, незначительная псевдогипертрофия мышц голени, в повседневной деятельности при движениях отмечается использование миопатических приемов.

Аппертура грудной клетки развернутая, вальгусная деформация стоп.

Носовое дыхание свободное, в легких дыхание везикулярное, проводится равномерно во все отделы, хрипы не выслушиваются, одышки в покое нет.

Область сердца визуально не изменена. Перкуторные границы сердца расширены. Тоны сердца ясные, ритмичные, систолический шум над всей областью сердца, склонность к тахикардии (?), ЧСС лежа 96/мин, АД на руках 90/50 мм рт.ст.

Живот мягкий, безболезненный при пальпации во всех отделах, гепатоспленомегалии нет. Стул и диурез, со слов, без особенностей. ;

РЕКОМЕНДАЦИИ: 1. Проведение ЭхоКГ 13.02.2023 в 11.00 (Сильнова И.В.).



2. Проведение ХМ ЭКГ.
3. Оценка уровня NTproBNP.
4. Медикаментозная коррекция железодефицитного состояния.
5. Повторная консультация с результатами для решения вопроса о коррекции схемы терапии.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: У ребенка с гликогенозом II типа лабораторно сохраняется гиперферментемия, без значимого нарастания в динамике по сравнению с июнем 2023г. (АЛТ 215 => 200 Ед/л, АСТ 329 => 302 Ед/л, ЛДГ 882 => 865 Ед/л, КФК 1642 => 1681 Ед/л, КФК-МВ 49,13 нг/мл). Рекомендовано дообследование, после которого будет принято решение о необходимости коррекции медикаментозной терапии. ;

ПЛАН ЛЕЧЕНИЯ

Режим палатный

Стол № 15

Внутрь:

- 1) атенолол 12,5 мг в 08.00, 12,5 мг в 20.00
- 2) спиронолактон 6,25 мг x 1 р/д в 20.00
- 3) колекальциферол 2000 МЕ x 1 р/д



ЗА ПЕРИОД ПРЕБЫВАНИЯ В ОТДЕЛЕНИИ

Ребёнок госпитализирован в отделение психоневрологии и нейрореабилитации с диагнозом "Мышечная дистрофия." (G71.8) первично, планово по системе ОМС "Редкие генетические заболевания" код КСГ st36.002 для проведения лабораторно-инструментальных обследований.



диагноз установлен на основании жалоб на слабость, утомляемость при физических нагрузках, нарушение походки, частые падения, плохую переносимость физической нагрузки, боли в ногах, гнусавость, опущение левого века, задержку речевого развития, данных анамнеза (Перинатальный анамнез грубо не отягощен, с рождения - синдром угнетения, снижение мышечного тонуса, по данным лабораторных исследований - КФК 1668 ед/л, АСТ 279 ед/л, АЛТ 69 ед/л, ЛДГ 1705 ед/л, на ЭХО-КГ на 7 сутки - умеренное расширение правого предсердия, утолщение МЖП до 4,5 мм, ООО 4 мм с лево-правым сбросом, дополнительная хорда левого желудочка, на 14 сутки жизни: при осмотре ребенка отмечено небольшое уплотнение мышц предплечья, бедер, икроножных мышц, мышечная гипотония, генетиком заподозрена болезнь Помпе), данных осмотра (двусторонний полуптоз, лицо симметрично, гипомимично, дисфония, голос гнусавый, мышечная сила снижена в руках до 4 баллов, в ногах до 3 баллов, выраженная слабость аксиальной мускулатуры, из положения лежа садится с применением миопатических приемов, через поворот на бок, опорой на предплечья и кисти. Диффузная мышечная гипотрофия, сухожильные рефлексы с рук снижены, симметричные, с ног - коленные и ахилловы резко снижены, умеренная тугоподвижность голеностопных суставов за счет укорочения ахиллова сухожилия. Походка - степаж, бег по типу бега Дюшенна, прыгать не умеет, сидит, кифозируя спину) данных лабораторных анализов (методом ТМС определена активность фермента альфа-глюкозидазы в сухом пятне крови - снижение активности фермента (0,12 мкмоль/литр/час при норме > 2,32 мкмоль/литр/час), методом прямого автоматического секвенирования были исследованы все кодирующие экзоны гена GAA, а также прилегающие интронные области. В экзоне 13 выявлена мутация c.1655T>C в гетерозиготном состоянии, приводящая к аминокислотной замене p.Leu552Pro.T.).

Учитывая нозологию, в соответствии с распоряжением правительства Российской Федерации от 16 мая 2022г. №1180-р (вступило в силу с 29.06.2022) допускается применение лекарственных препаратов в соответствии с показателями, не указанными в инструкции по применению (off label). В отделении продолжена ранее назначенная и длительно псучаемая терапия с целью нейрогуморальной разгрузки бета-блокатора (атенолол), АМКР (спиронолактон) с антифибротической целью.

Также с целью профилактики нарушения кальциевого обмена и дефицита вит Д ребенку в отделении была продолжена терапия холекальциферолом.

За период пребывания в отделении состояние пациента оставалось стабильным.

У ребенка с гликогенозом II типа лабораторно сохраняется гиперферментемия (АЛТ 215 => 200 Ед/л, АСТ 329 => 302 Ед/л, ЛДГ 882 => 865 Ед/л, КФК 1642 => 1681 Ед/л, КФК-МВ 49,13 нг/мл), что соответствует нозологии. В общем анализе крови Нb 106 г/л, эритроциты $4 \times 10^{12}/л$., лейкоциты $8,5 \times 10^{12}/л$, тромбоциты $480 \times 10^{12}/л$. СОЭ 9 мм/час.

При дообследовании с целью верификации анемии: Железо 8,6 мкмоль/л, ферритин 25 нг/мл, трансферрин 251 мг/дл. Ребенку назначен препарат железа (III) гидроксид полимальтозат в лечебной дозировке для коррекции железодефицитного состояния.

УЗИ ОБП: УЗ признаки умеренных диффузных изменений паренхимы печени. вторичных изменений поджелудочной железы. Метеоризм.

Больному со сниженной двигательной активностью с целью исключения остеопороза проведено обследование: Рентгенография кистей (оценка костного возраста) соответствует примерно 5,5-6 годам.

По данным денситометрии: Исследование проводилось с учетом костного возраста. Минеральная плотность костей находится в пределах возрастных значений. BMD= 0,593 г/см², z-score= -0,4.

По данным рентгенографии позвоночного столба в прямой проекции - рентгенологических признаков остеопороза, а также костно-травматических и костно-деструктивных изменений не выявлено.

Витамин Д3 39,93 нг/мл - показатели в пределах референсных значений. Т.о., признаков остеопороза выявлено не было, необходим профилактический прием витамина D.

Ребенок с диагнозом "Кардиомиопатия, гипертрофический фенотип, вторичная, неструктурная форма. Недостаточность атриовентрикулярных клапанов I степени. ХСН 2А ст. ФК I по Росс." консультирован кардиологом. Был обследован.

НА ЭКГ: ПОЛОЖЕНИЕ ЭОС: нормальное, РИТМ: миграция водителя ритма из синусового узла в миокард правого предсердия средняя ЧСС в пределах возрастной нормы, АРИТМИЯ: выраженная, повышение электрической активности миокарда левого желудочка, неполная блокада правой ножки пучка Гиса, отрицательный z.T в V4; Признаки ранней реполяризации миокарда желудочков. По данным ЭХО-КГ: Полости сердца не расширены, стенки не утолщены. Глобальная систолическая функция левого желудочка не изменена. Локального нарушения сократимости не выявлено. Диастолическая функция не нарушена. Магистральные артерии не изменены. Регургитация на клапанах в пределах физиологической. Легочное давление не повышено. Полость перикарда не изменена. По результатам дообследования - proBNP 54,61 пг/мл. По данным холтеровского мониторирования: в течение суток ЧСС в пределах возрастной нормы, преобладает синусовый ритм, ночью регистрируются частые эпизоды миграции водителя ритма в миокард правого предсердия. Желудочковая активность не зарегистрирована. Наджелудочковая активность 2 одиночные суправентрикулярные экстрасистолы. Пауз ритма, превышающих возрастную норму (1300 мс), не зарегистрировано. Реполаризация: транзиторные признаки ранней реполяризации миокарда желудочков. Анализ интервала QT. При ручном анализе при минимальной ЧСС продолжительность интервала QT составляет 382 мс (QTc 368 мс). Среднесуточное значение интервала QTc при автоматическом анализе 438 ± 6 мс (норма QT при ХМ до 480 мс, QTc менее 450 мс). Анализ ВРС. Функция разброса ритма снижена. Функция концентрации в норме. Нормальный уровень парасимпатических влияний на ритм сердца. Нормальный циркадный профиль сердечного ритма. Результаты обследования обсуждено с кардиологом, в коррекции медикаментозной терапии не нуждается.

В связи со значительным снижением показателя форсированной ЖЕЛ по данным спирометрии у ребенка с вероятной слабостью дыхательной мускулатуры, с целью решения вопроса о необходимости дыхательной поддержки ребенку проведен дневной кардиореспираторный мониторинг, клинически значимых нарушений дыхания во время дневного сна не выявлено.

Ребенок выписывается домой с рекомендациями.

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Наблюдение педиатра, кардиолога, невролога, по месту жительства.
 2. Алглюкозидаза альфа 20 мг/кг/введение 1 раз в 2 недели длительно, непрерывно, с коррекцией дозы по весу. Препарат показан по жизненным показаниям, отмене, перыванию и замене не подлежит.
- ЛФК в комфортном режиме ежедневно с регулярными занятиями дома на растяжку мышц и связок (акцент на голеностопные суставы), по месту жительства.
 - Курсы физиотерапии с целью профилактики формирования контрактур суставов.

- в связи с наличием прогрессирующего поражения мышц (в том числе дыхательных) необходима дыхательная гимнастика. использование аспиратора и откашливателя в период течения ОРВИ, бронхита, пневмонии.

- Колекальциферол 4000 МЕ х 1 р/д в течение 2 месяцев, затем контроль витамина D в крови, решение вопроса о дальнейшей дозировке препарата.

3. Продление пособия по инвалидности по месту жительства. Оформление паллиативного статуса.

4. Соблюдение режима дня и отдыха с достаточным сном и пребыванием на свежем воздухе, чередовать подвижные игры со спокойными, избегать "пиковых" нагрузок, посещение сауны, бани, пребывания в "душных" помещений, Ограничение физ нагрузки.

5. Рекомендовано проведение вакцинации по индивидуальному календарю согласно консультации вакцинолога (даны ранее).

6. Контроль ЧСС, АД ежедневно.

7. Продолжить терапию:

- атенолол 12,5 мг х 2 р/д в 09.00, 21.00 через 30 мин. после еды - длительно, непрерывно; коррекция по результатам ХМ ЭКГ детским кардиологом по месту жительства;

- спиронолактон 6,25 мг х 1 р/д в 20.00 - длительно, непрерывно;

- колекальциферол 1500 МЕ х 1 р/д в первой половине дня - длительно, непрерывно;

8. Профилактика инфекционного эндокардита:

- санация очагов хронической инфекции (профосмотры ЛОРа и стоматолога каждые 6 месяцев). При необходимости обезболивания рекомендовано использование местных анестетиков на основе артикаина без эпинефрина/с низким содержанием эпинефрина. Возможно проведение оперативного вмешательства под общим обезболиванием (премедикация мидазоламом, наркоз севофлураном). Не использовать при наркозе средства с симпатомиметическим или вагопотенцирующим действием (галотан и кетопрофен).

- при наложении ОРВИ не допускать повышения Т тела выше 37,8 С, по назначению педиатра показано раннее начало антибактериальной терапии препаратами широкого спектра с последующим контролем ОАК, ОАМ, ЭКГ, Эхо-КГ через 2 недели после выздоровления.

9. Максимально избегать интубации, если это возможно, или минимизировать длительность ее проведения, т.к. пациент быстро оказывается зависим от инвазивной поддержки дыхания, даже после кратковременного интубационного наркоза, вследствие выраженной слабости дыхательной мускулатуры.

10. В обязательном порядке показана кокон-вакцинация близких контактов против пневмококковой инфекции, гриппа (ежегодно), против коклюша, дифтерии, столбняка, новой коронавирусной инфекции и против кори (предварительно сдать анализ крови на определение титра антител к кори - иммуноглобулины класса G - IgG).

11. Согласно приказу Минтруда России от 27.04.2023 №342н "Об утверждении перечня показаний и противопоказаний для обеспечения инвалидов техническими средствами реабилитации", Низамбиеву Амиру необходимы следующие ТСР:

6-09-01 Опора для стояния для детей-инвалидов

Рост ребенка – 110 см.

Вес ребенка – 15 кг.

Из приспособлений на опоре должны быть:

- Опора для стояния должна быть с регулируемым углом наклона
- Положение угла наклона (комбинированное – назад и вперед)
- Подголовник
- Боковые упоры для груди
- Упоры для коленей

- Подножки
- Абдуктор и/или разделитель для бедер
- Ремень для груди
- Ремень для таза
- Столик
- Дополнительно рекомендовано: изолированное разведение ног не менее 20 градусов для каждой ноги для предотвращения и снижения проявлений вторичных осложнений основного заболевания.

6-10-06 Ходунки с дополнительной фиксацией (поддержкой) тела, в том числе, для больных детским церебральным параличом (ДЦП)
(рост ребенка - 110 см, вес ребенка - 15 кг)

6-11-01 Поручни (перила) для самоподнимания угловые – 4 шт.

6-11-02 Поручни (перила) для самоподнимания прямые (линейные) – 4 шт.

7-03-01 Кресло-коляска активного типа (для инвалидов и детей-инвалидов)

Кресло-коляска должна иметь жесткое сиденье.

Спинка сиденья должна быть с регулируемым углом наклона, жесткая.

Высота спинки должна быть 40 см.

Ширина сиденья в области таза должна быть 26 см.

Глубина сиденья должна быть 26 см.

Длина подножки должна быть 24 см.

Подножка должна быть регулирующаяся по высоте, с регулируемой опорой стопы.

Из приспособлений на кресле-коляске должны быть:

- Боковые опоры для тела
- Подголовник
- Нагрудный ремень
- Поясничный валик
- Поясной ремень
- Держатели для ног

8-09-37 Аппарат на голеностопный сустав -2 шт.

8-09-43 Аппарат на нижние конечности и туловище (ортез) – 1 шт.

8-09-49 ТUTOR на голеностопный сустав – 2 шт.

8-09-51 ТUTOR на коленный сустав – 2 шт.

8-09-53 ТUTOR на всю ногу – 2 шт.

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

9-02-01 Ортопедическая обувь сложная на утепленной подкладке (пара)

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

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

9-01-08 Вкладные корректирующие элементы для ортопедической обуви

(в том числе стельки, полустельки)

10-01-04 Противопротезный матрас полиуретановый – 1 шт.

10-02-01 Противопротезная подушка полиуретановая – 1 шт.

12-01-01 Комплект функционально-эстетической одежды для инвалидов, в том числе с парной ампутацией верхних конечностей

12-01-02 Ортопедические брюки

тяжелобольным детям Удмуртии

Дополнительно рекомендовано приобретение за счет средств собственных средств или средств благотворительных организаций, меценатов и пр.:

- Шезлонг для купания в ванной, подъемник для ванной;
- Рампа передвижная;
- Кресло автомобильное адаптивное с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе для больных ДЦП (для инвалидов и детей-инвалидов)

С регулировкой глубины подголовника, регулировкой глубины и ширины сидения, регулируемая по высоте спинка, также возможность изменения угла наклона сиденья

Из приспособлений должно быть:

- 5-точечный ремень безопасности
- боковые поддержки на уровне туловища и таза
- абдуктор для бедер
- встраиваемые подлокотники
- ремень безопасности справа и слева
- опора для стоп, регулируемая по высоте и углу наклона, изменение угла наклона сиденья
- вращающееся основание

- Велосипед адаптивный с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе для больных ДЦП (для инвалидов и детей-инвалидов)

Из приспособлений должно быть: подголовник

- поддерживающая спинка - абдуктор для бедер.

Ручка для сопровождающего (с возможностью руления и фиксации велосипеда).

13. Госпитализация в отделение психоневрологии и нейрореабилитации ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" Минздрава России через 12 месяцев. Повторная госпитализация по вызову института. телефон отделения : 8-499-134-04-09 в будние дни с 14-00 по 15-00.

Контактов с инфекциями не было.

Лечащий врач

- Нелюбина Д.О.

Куратор

д.м.н - Подклетнова Т.В.

Руководитель отделения

д.м.н, профессор - Кузенкова Л.М.



Оценить качество оказанной медицинской помощи в нашем Центре Вы можете на официальном сайте ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" Минздрава России (www.nczd.ru), а так же через QR - код

