

Диагноз клинический:

Основной: Врожденная миопатия. Гликогеноз II типа (болезнь Помпе, ранняя инфантильная форма). Умеренный периферический тетрапарез, легкий парез глоточной, артикуляционной мускулатуры. FMS 5-5-2 MACS III CFSC II Кардиомиопатия, гипертрофический фенотип (вторичная мутация в гене GAA), необструктивная форма.

Осложнения: Хроническая дыхательная недостаточность 2 степени (от внелегочных причин). Недостаточность атриовентрикулярных клапанов 1 степени. ХСН 2А -1ст. ФК I по Росс. Задержка моторного развития.

Сопутствующий: Носитель полиморфизма генов гемостаза (SERPINET (PLANH1), MTHFR - гетерозигота, MTRR - гомозигота. Задержка психоречевого развития.

Рекомендации по обследованию:

1. Наблюдение педиатра, невролога, детского кардиолога, отоларинголога, пульмонолога.
2. Контроль анализов крови общего и биохимического в динамике. Контроль бакпосевов из ротоглотки в динамике (не реже 1 раз в 4 месяца, определение чувствительности к антибиотикам).
3. КТ легких в плановом порядке будет проведена в следующую госпитализацию.
4. Кардиореспираторный мониторинг 1 раз в месяц.

Рекомендации по лечению:

1. Заместительная терапия препаратом "Майозайм" (аглокозидаза альфа) каждые 14 дней, по протоколу, по жизненным показаниям.
2. Продолжить прием: ателолол, спиронолактон, холекальциферол согласно рекомендациям ФГАУ "НМИЦ Здоровья детей" МЗ РФ.
3. Мероприятия по реабилитации проводить согласно рекомендациям в выписке из Федерального медицинского учреждения.
4. Показано обеспечение инсуффлятором-аспиратором механическим (откашливателем) и аспиратором вакуумным по жизненным показаниям.
5. При наличии показаний (по данным кардиореспираторного мониторинга) НИВЛ (портативный аппарат, по жизненным показаниям).
6. Контроль анализов крови общего и биохимического в динамике. Контроль бакпосевов из ротоглотки в динамике (не реже 1 раз в 4 месяца, определение чувствительности к антибиотикам).
7. Ежедневно и обязательно - дыхательная гимнастика, ЛФК. Массаж конечностей, спины и грудной клетки.
8. Противопоказаны мукоактивные препараты.

Врач пульмонолог _____

Симимова Т.В.



ФГБУН НИИО
СНИИО
Федеральный детский университет