

БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ УДМУРТСКОЙ РЕСПУБЛИКИ "РЕСПУБЛИКАНСКАЯ
ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ УДМУРТСКОЙ
РЕСПУБЛИКИ"

426009, РОССИЯ, УДМУРТСКАЯ РЕСП, Г ИЖЕВСК, ЛЕНИНА УЛ, д 79

Консультация главного специалиста МЗ УР детского пульмонолога

к.м.н. Симановой Т.В.

ПУЛЬМОНОЛОГ

Дата консультации: 08.04.2024г.

Фамилия, имя отчество - НИЗАМБИЕВ АМИР РУСТАМОВИЧ

Дата рождения -

Место жительства -

Место работы - дошкольник организованный

Кем направлен - БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ УДМУРТСКОЙ РЕСПУБЛИКИ "ГОРОДСКАЯ
БОЛЬНИЦА № 3 МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ УДМУРТСКОЙ РЕСПУБЛИКИ"

Низамбиеву Амиру проводится заместительная ферментативная терапия гликогеноза ("Майозайм", внутривенное введение 1 раз в 14 дней, доза 20 мг/кг, 6 флаконов по 50 мг, препарат предоставлен для лечения фондом "Круг добра").

Жалобы на продуктивный кашель, мокрота в умеренном количестве, откашливается легко. Кашель длительный (более месяца). Одышка при ходьбе в медленном темпе. Слабость всех групп мышц. Трудности при ходьбе. Гиперсаливация, постоянное расположение языка впереди от линии зубов. Низкие прибавки массы тела. Прозового голоса. Жалобы со стороны двигательной системы обусловлены основным заболеванием. Неврологом консультирован 08.04.2024г., вялый парез в том числе и глоточной, и артикуляционной мускулатуры. Глотание не нарушено.

Прилагаются выписки: ФГАУ "Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей" МЗ РФ (отделения кардиологического и отделения психоневрологии и нейрореабилитации Центра детской психоневрологии (9-26 февраля 2024). Проведены консилиумы, терапия определена.

Консультация невролога ФГАУ "Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей" МЗ РФ.

Аллергологический анамнез: 06.06.2019г. аллергическая реакция по типу крапивницы при введении препарата "Майозайм" (однако на тот момент были погрешности в диете). В выписке из федерального лечебного учреждения (прилагается) о данной реакции есть запись, лечение "Майозаймом" рекомендовано продолжать, более аллергических реакций не возникает.

Перенесенные заболевания: ОРИ 2-6 раз в год до 2022г. (за 2020г. 3-4 эпизода), пневмония вирусно-бактериальная (РС-вирус и К. рнеушотiae, январь 2019), эпизод падения с потерей сознания (май 2019г., выполнена КТ, травматических явлений не выявлено). Бронхиты (мокрота гнойно-слизистая) с 2022 года чаще 4 раз в год, имеют затяжной характер.

Переливание крови и ее компонентов: не было.

Операции: установка порт-системы в апреле 2019г., удаление порт-системы в 2022 году.

Туберкулез, тубконтакт - отрицают. Жилищно-бытовые условия удовлетворительные.

Вакцинации: не выполнены (методвод).

Анамнез заболевания: Состояние стабильное в 2020-2022 годах. С 2023 года - прогрессирование нервно-мышечного заболевания, нарастание слабости мышц, паретическая походка, невозможность удерживать руки поднятыми, сила мышц кисти крайне низкая, в положении лежа на спине голову не удерживает. Тазовые функции не нарушены.

До 2023 года: Жалобы на кашель и одышку постоянно не предъявлял. Слабость в ногах при ходьбе, трудности при ходьбе по лестнице, невозможность совершать прыжки. Гиперсаливация незначительная.

Развитие заболевания: Наследственность отягощена: сибс мальчик, 06.03.2011г.р., с 6 месячного возраста имел регресс моторного развития, в 1 год 2 месяца после лабораторного обследования, исключения миопатии Дюшена/Беккера при признаках прогрессии дыхательной недостаточности в отделении реанимации РДКБ г. Ижевска исследована активность фермента альфа-глюкозидазы в моче (снижена). В возрасте 1 год 3 месяца ребенок скончался, секция не проводилась по желанию родителей.

Амир болен с рождения. После рождения переведен в ОРИТ в связи с синдромом угнетения, судорожным синдромом. По данным лабораторных исследований: КФК-1668 ЕД/л, АСТ-279, АЛТ-69, ЛДГ-1705. Получал депакин, судороги в дальнейшем не повторялись. На 7 сутки жизни переведен в ОПН БУЗ УР "РДКБ МЗ УР". По ЭХО КГ выявлено умеренное расширение правого предсердия, утолщение МЖП-4,5мм, ОО-4мм с лево-правым сбросом. При осмотре отмечено

небольшое уплотнение мышц бедер, икроножных мышц. Методом ТМС определена активность фермента альфа-глюкозидазы в сухом пятне - выявлено снижение активности фермента (0,12 мкмоль/л/ч при норме - 2,32). 10.04.2018г. 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. Мутация описана ранее у больных болезнью Помпе.

С 23.04.2018 по 28.04.2018г. находился на лечении и обследовании в кардиологическом отделении ФГАУ "НМИЦ здоровья детей". Диагноз болезни Помпе подтвержден, консилиумом (ВК от 27.04.2018г.) рекомендовано по жизненным показаниям проведение патогенетической ферментозаместительной терапии препаратом "Майозайм". (20 мг/кг каждые 14 дней). Первое введение препарата "Майозайм" проведено при госпитализации с 17.06.2018 по 22.06.2018г. в ОПНИН БУЗ УР "РДКБ МЗ УР". Показания для установки венозной порт системы установлены в г. Москва в НМИЦЗД, где ребенок находился с диагнозом: "Кардиомиопатия. Синдром гипертрофической кардиомиопатии, необструктивная форма. Болезнь Помпе. ХСН 2а-1ст. ФК 1 по Росс. Перинатальное поражение ЦНС. Конъюгационная желтуха. Рахит, подострое течение". С тех пор введение препарата "Майозайм" проводится регулярно, 2 раза в месяц. В апреле 2022г. порт-система удалена.

Введение препарата проводится в катетеризованную вену.

По патологии сердца получает симптоматическую терапию. В настоящее время препараты - ателолол 12,5 мг 2 р.д. 09.00 и 21.00, спиронолактон 12,5 мг, колекальциферол.

Госпитализация в кардиологическое отделение №4 ФГАУ "Национальный медицинский центр здоровья детей" МЗ РФ с 28.09.2020г. по 05.10.2020г. Выявлено носительство полиморфизма генов тромбофилии (выписка имеется). Обследование проведено расширенно (результаты имеются).

Госпитализация в кардиологическое отделение №4 ФГАУ "Национальный медицинский центр здоровья детей" МЗ РФ в мае 2021г. Терапия продолжена в дозе 20 мг/кг в сутки.

В 2023 году госпитализация в кардиологическое отделение №4 ФГАУ "Национальный медицинский центр здоровья детей" МЗ РФ. Решением консилиума терапия агликозидозом альфа продолжена в дозе 20 мг/кг в сутки.

Ребенок не посещает детские дошкольные учреждения, нуждается в индивидуальном уходе матери.

Проведен ночной кардиореспираторный мониторинг (десатурации не выявлено).

В связи с прогрессированием нервно-мышечного заболевания - нуждается в "откашливателе", вероятно в будущем переход на НИВЛ.

Объективный статус: Состояние средней степени тяжести (по заболеванию). Температура 36,6С. Походка паретическая (вялый парез - ступня), темп движения медленный. Атрофия мышц голени и бедер наиболее выражена (в сравнении с мышцами других групп). Состояние питания: значительно пониженное. Пастозности и периферических отеков нет. Телосложение диспропорциональное. Псевдогипертрофия плечевых мышц. Ограничение умеренное подвижности голеностопных суставов. Кожные покровы и видимые слизистые чистые, физиологической окраски (смуглый колорит), периорбитальные тени. Кожа суховатая. В правой подключичной области линейный рубец белого цвета длиной 2 см на месте удаленной порт-системы. Выражена гиперсаливация. Глотка гиперемирована, на задней стенке гнойный секрет зеленоватого цвета. Миндалины чистые. Голос гнусавый. Носовое дыхание свободное, отделяемое скудное гнойное, зеленоватое. Лимфоузлы: множественные шейные и подчелюстные, до 2 размера, подвижные, безболезненные, эластичные. Щитовидная железа пальпируется б/о. Костно-мышечная система: развернутая апертюра грудной клетки, четкая Гариссонова борозда. Грудная клетка симметричная, с увеличенными передне-задним размером. Межреберные мышцы не принимают участие в акте дыхания. Мышца брюшного пресса не принимают участие в акте дыхания. Суставы голеностопные - признаки контрактуры (ограничение подвижности). Остальные суставы при пальпации б/болезненные; движение свободное, в полном объеме. ЧДД 28 в мин. Сатурация 97% в покое, при ходьбе 96-97%. Перкуторно над легкими звук легочный с коробочным оттенком во всех отделах, симметричный. При аускультации: дыхание жесткое, равномерное, ослабленное, проводится равномерно, хрипов нет. Область сердца визуально не изменена. Границы относительной тупости сердца: правая +2 см кнаружи от правого края грудины, левая - по передней подмышечной линии. Сердечные тоны приглушены, ритмичные, короткий шум по левому краю грудины систолический, за пределы области сердца не проводится. ЧСС 98-100 в мин. АД 92/55 мм рт.ст. Пульс ритмичный. Язык обложен у корня сероватым налетом, влажный. Живот западающий, мышцы гигиеничны, доступен пальпации, мягкий, безболезненный. Печень +0,5 см, безболезненная, плотноватая, край ровный. Селезенка: не пальпируется. Стул регулярный 1-2 р.д., оформленный, примесей нет. Мочеиспускание безболезненное, не учащено, моча обычного цвета.

Физическое развитие: рост: 106 см (z-score: -2.02; перцентиль: 2.2) \$ масса тела: 16 кг (z-score: -1.93; перцентиль: 2.7); индекс массы тела (z-score: -0.86; перцентиль: 19.5).

Результаты лабораторного исследования: типичные для Болезни Помпе.

Из носа - рост непатогенных гейссерий, из ротоглотки - грам-отрицательная палочка, 2 вида дрожжевых/дрожжеподобных грибов. Анализы в работе.