



ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ –
**НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ
ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е.ВЕЛЬТИЩЕВА
ФГАОУ ВО ВНИМУ ИМ. Н.И. ПИРОГОВА МИНЗДРАВА РОССИИ**

Россия 125412, г.Москва, ул.Талдомская, 2
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420
Тел. +7 (495) 109-60-03
e-mail: doctor@pedklin.ru
www.pedklin.ru

**Детское психоневрологическое отделение-2
ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 8349/2024**

Ф.И.О. пациента: **Коминский Марк Викторович**

Дата рождения (возраст):

Адрес проживания:

Место работы/учебы/ДОУ

Социальный статус: **учащийся**

Находился на лечении с **03.09.2024 по 11.09.2024**

Основной диагноз: G71.0 - Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна (дупликация 8-9 экзонов гена DMD в гемизиготном состоянии).

Сопутствующие заболевания: I42.8 - Кардиомиопатия, ассоциированная с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна. XCH0.; H52.1 - Миопия слабой степени, астигматизм миопический.; M21.6 - Эквинусно-варусные деформации стоп; M24.5 - Сгибательные контрактуры коленных суставов. Сгибательно-отводящие контрактуры тазобедренных суставов. Сгибательно-пронационные установки предплечий; M41.4 - Левосторонний груднопоясничный сколиоз 1 ст; R26.8 - Нарушение самостоятельной вертикализации, ходьбы. FMS 1,1,N; Z99.8 - Зависимость от кресла-коляски активного типа для перемещения на расстояния до 5 и до 50 метров, от кресла-коляски с электроприводом для перемещения на расстояния до 500 метров и выше, опоры для стояния, устройств для перемещения пациента, санитарного кресла-стула с поддержкой головы и тела с расширенными опциями; E83.8 - Другие нарушения минерального обмена

Жалобы при поступлении: на мышечную слабость, невозможность ходить.

Анамнез: Anamnesis vitae. Ребенок от 6 беременности (Iб. - дочь, 1993 г.р., здорова (генетическое обследование не проводилось), 2 и 3 ая б. м/а - от другого отца, 4б - замершая, 5б - дочь, 2012 г.р., здорова (генетически не обследована)), протекавшей благоприятно. Роды срочные, на сроке 38-39 недель, путем КС (рубец на матке). Родился с массой тела 2900 г, длиной 51 см. Оценка по шкале Апгар 6-7 баллов. Грудное вскармливание до 3 месяцев. Раннее развитие: голову держит с 2 месяцев, сидит с 7 месяцев, ходит самостоятельно с 12 месяцев, говорит с 1г - простые слова.

Наследственность по нервно-мышечным заболеваниям не отягощена.

Anamnesis morbi С 2х лет обратили внимание на изменение походки, неуклюжий бег, утомляемость по сравнению со сверстниками.

Диагноз установлен в марте 2016 года - ПМДД.

КФК -11-12 тыс Ед/л

Поиск делеций и дупликаций в гене DMD (MLPA, МГНЦ, 03.2016г) – дупликация 8-9 экзонов гена DMD в гемизиготном состоянии.

6 минутный тест ходьбы 01.2022: 254 м

Перестал ходить в конце 2022 года.

Госпитализация в Институт Вельтищева в 2023:

По данным рентгенографии грудного и поясничного отделов позвоночника в прямой проекции от 23.06.2023: определяется левосторонняя дуга Th6-L5 с вершиной на L1 с углом 5 градусов. Умеренно выраженная торсия позвонков. Тела позвонков правильной формы, межпозвоночные пространства равномерны

Денситометрия: Протокол AP SPINE Индекс Z-score L1-L4 = 0,5 Протокол TOTAL BODY Индекс Z-score total = -0,8

ЭхоКГ без патологии.

Легкие нарушения легочной вентиляционной функции на уровне центральных бронхов.

VC in =79 %, VC ex = 79 %.

Получает эналаприл по назначению кардиолога в дозе 1,25мгх 2 раза в день, преднизолон 15мг/сут (С 2020 года).

На фоне приема преднизолона отмечался повышенный аппетит, излишний набор веса. С 2022 года переведен на дефлазакорт 18 мг ежедневно. В 2023 г был назначен бисопролол. Не принимали.

Дома проводятся растяжки, посещает бассейн. Вертикализация несколько раз в неделю по 20-30 минут.

Поступает повторно для проведения обследования и восстановительного лечения.