

Пациент: КНЯЗЕВ СЕМЁН ВЛАДИМИРОВИЧ

Дата и время посещения: 12.04.2024  
16:30

МО: БУЗ УР «РДКБ МЗ УР»

Профиль: неврологии

**Жалобы:** Слабость в конечностях, нарушение развития: не удерживает голову, не переворачивается, не сидит, не стоит, не ходит, глотание и дыхание нарушены, носитель трахеостомы (с 13.06.23г), кормится через назогастральный зонд. Голову может поворачивать в стороны, есть незначительные движения ногами, руками игрушки берет, может руки привести к лицу, из положения на боку может повернуться на спину или живот. Эмоции проявляет, улыбается.

Ребенок получает патогенетическую терапию препаратом Нусинерсен.

**Анамнез:** От 4 беременности, 3 родов в ПВЗП в 38/5 недель, Ангар 6/7/8 баллов, диабетическая фетопатия, с рождения мышечная гипотония. К 1 месяцу мама отмечала у ребенка снижение двигательной активности в конечностях, нарастающую слабость и вялость ребенка. Обследован, выявлена делеция в экзоне 7 гена SMN1, проведен анализ титра антител к аденовирусу 9 типа титр 1:200, повторный анализ титр 1:50 (не обнаружены).

СКТ головного мозга от 10.02.23г – без патологии.

**Неврологический статус:** состояние тяжелое, при осмотре вентилируется через трахеостому, кожные покровы физиологической окраски, пониженного питания. Окружность головы = 50,5см. Б/р=1,5х1,5см. Глаза открывает, сопливый. ЧМН: Лицо симметричное, гипомимичное. Зрачки S=D. Реакция на свет живая. Нистагма нет. Глазные щели S=D. Оси глаз параллельные. Движения глазных яблок в полном объеме. Конвергенцию оценить сложно. Язык по средней линии в полости рта. Глоточные и небные рефлексы снижены. Фасцикуляции мышц языка.

Нарушение активных движений (может незначительно согнуть ножки в горизонтальной плоскости, шевелит пальчиками, руки поднимает до уровня лица, может удерживать игрушку). Сухожильные и периостальные рефлексы отсутствуют. Диффузная мышечная атония. Сила мышц 1 балл в ногах, 2 балла в руках. Гипотрофия мышц конечностей. Контрактуры коленных и голеностопных суставов конечностей. Чувствительность оценить сложно. Функции тазовых органов не контролирует.

**Диагноз:** Спинальная амиотрофия Вердника Гоффмана 1 тип (подтвержден молекулярно-генетически от 06.02.23г – делеция в экзоне 7 гена SMN1), вялая диплегия тяжелой степени (GMFCS 5, MACS 5), бульбарный синдром, контрактуры голеностопных суставов, респираторная зависимость.

**Рекомендовано:** Нуждается в адсорбирующем белье (памперсы, пеленки).

Вентиляционная поддержка.

ЛФК, профилактика пролежней, уход.

Диаскин тест, р.Манту не противопоказаны.

Прививки противопоказаны.

Колкальциферол водный раствор 1000МЕ в сутки ежедневно.

Наблюдение по месту жительства.

