

соответствует II ЭМГ стадии амплитуды (отчетливое *Gastrocnemius sin*). Полученные результаты указывают на первично мышечный характер изменений.

Исследование проведения по нервам: показатели проведения возбуждения по исследованным нервам в пределах нормы.

По результатам полногеномного секвенирования ядерной ДНК (Эвоген) выявлена ранее не описанная гетерозиготная мутация в гене *LMNA c.1403A>C* (ПМД Эмери-Дрейфуса АД тип наследования) и ранее не описанная гетерозиготная мутация в гене *HNRNPDL c.743A>G* (ПКМД тип 3 АД дебют обычно с 1 года). При валидации у матери выявлен вариант в гене *HNRNPDL c.743A>G* в гетерозиготном состоянии, вариант в гене *LMNA c.1403A>C* не выявлен у родителей. За последний год несмотря на регулярные ортопедические растяжки отмечается некоторое усиление выраженности контрактур в локтевых суставах. Кардиопротективную терапию не получает.

Данные осмотра: Состояние пациента: средней тяжести. Сознание: ясное. Ребенок: контактен. Положение: активное. Вес/масса тела: 36 кг. (перцентиль 50-75%). Индекс массы тела: 14,79. Рост/длина: 156 см. (перцентиль > 97%). Площадь поверхности тела: 1,25 кв.м. Физическое развитие: дисгармоничное за счет высокого роста. Тип телосложения: гармоничный. Микроаномалии: единичные. Кожа: чистая от инфекционной сыпи, сухая. Слизистые оболочки: не изменены. Подкожно-жировая клетчатка развита: удовлетворительно. Лимфатические узлы: множественные, мелкие, эластичные, безболезненные. Мышечная система развита: удовлетворительно. Тонус мышц: снижен, больше в ногах. Форма грудной клетки: правильная. Костные деформации: нет. Утолщение ногтевых фаланг пальцев: нет. Суставы: не изменены. Сколиоз: S-образный I степени грудно-поясничного отдела. Деформация нижних конечностей: стопы плоскостопие, продольное укорочение левой конечности, вторичное нарушение походки. Контрактуры: локтевых, голеностопных суставов. Частота дыхания: 20 в мин. Одышка: нет. Катаральные явления: нет. Зев: не изменен. Носовое дыхание: свободное. Голос: не изменен. Кашель: не отмечен. Мокрота: нет. Кровохарканье: нет. Перкуторный звук: не изменен. Дыхание: везикулярное. Хрипы: нет. Пульс: 96 в мин. Ритм: правильный. АД (лев.рука): 96/61 мм.рт.ст. Пульс на лучевых артериях: нормальный. Перкуссия сердца: границы соответствуют возрасту, верхняя - не изменена, правая - не изменена, левая - не изменена. Тоны сердца: отчетливые, ритмичные. Шум: выслушивается. Локализация максимальной точки выслушивания шума: на верхушке. Фаза сердечного цикла: систолическая. Appetit: удовлетворительный избирательный. Тошнота: нет. Рвота: есть при повышении температуры. Другие диспептические явления: нет. Язык: чистый. Склеры: не изменены. Живот: мягкий, безболезненный. Симптомы желчного пузыря: отрицательные. Точки проекции поджелудочной железы: безболезненные. Асцит: нет. Печень: пальпируется, край закруглен, эластичный. Селезенка: не пальпируется. Симптомы раздражения брюшины: нет. Стул: не изменен. Мочеиспускание: безболезненное. Дизурические явления: нет. Симптом поколачивания: отрицательный. Вторичные половые признаки: соответствуют возрасту. Осмотр половых органов: сформированы правильно по мужскому типу. Психическое развитие: соответствует возрасту. Патологические рефлексы: . Вредные привычки: нет. Особенности: уравновешенный. Глаза: без патологии. Слух: без патологии.

Психоневрологическое состояние

Психоневрологическое состояние по основному заболеванию Контакт сохранён. На осмотр реагирует адекватно. Инструкции выполняет. Интеллект сохранён. Речь: фразовая. Общемозговой симптоматики нет. Менингеальных симптомов нет. Череп правильной формы. Перкуторный звук не изменён. Зрение грубо не нарушено. Движение глазных яблок в полном объёме. Косоглазия нет. Нистагма нет. Зрачки круглые D>S. Точки выхода тройничного нерва безболезненны. Слух ориентировочно не нарушен. Глотание не нарушено. Небный рефлекс живой, небная занавеска не провисает. Голова по средней линии. Язык по средней линии. Носогубные складки не сглажены.

Двигательная сфера: Голову из положения на спине поднимает. Ригидность шейного и грудного отделов позвоночника. Слабость мышц сгибателей шеи. Сидит с кифозированной спиной. Садится самостоятельно. Походка миопатическая. Прыгает на одной ноге неловко. По лестнице поднимается, держась за перила одной рукой. Гипотрофия мышц плечевого пояса. Контрактуры локтевых суставов, D>S. "Крыловидные" лопатки. Тонус мышц снижен. Мышечная сила снижена до 4 баллов, в проксимальных отделах рук и ног. Сухожильные рефлексы на руках не вызываются, коленные не вызываются, ахилловы не вызываются. Контрактуры голеностопных суставов. Нарушения координации и чувствительности не выявлены.

Лабораторные исследования
Общий клинический анализ крови

тщательным детям Удмуртии

Креатинин, мМоль/л	2,00 - 11,00	17,6
Кальций, мМоль/л		21,00
Альбумин, мМоль/л	0,00 - 20,00	710,00
Витамин С, мМоль/л	0,000 - 0,300	0,6
Микроскопия мочи		
Лейкоциты, в п/зр	< 4*40;	1
Слизь, в п/зр		2 (Умеренное количество)

29.01.2025 Электрокардиография (клинико+орто+физ.нагрузка)

Заключение: Умеренная синусовая аритмия, ЧСС - 87-67 уд. в мин. Тенденция к замедлению АВ-проведения. Вертикальное положение ЭОС. Неполная блокада правой ножки п.Гиса.

30.01.2025 Рентгенография кистей рук с захватом костей предплечий

Форма и структура костей не изменена. Взаимоотношения в суставах не нарушены. Суставные поверхности конгруэнтны. Костный возраст: 11 лет. К.О. 1 (норма 1 ± 0.2) Д.О. 0 (норма 0+1). Индекс Барнета-Нордена = 47% (В норме не менее 43 %). Заключение: Р-данные вальгусной деформации проксимальных эпифизов бедренных костей.

30.01.2025 Рентгенография позвоночника

Ось грудного отдела позвоночника отклонена вправо. Угол отклонения 6 градусов. На уровне Th5-Th7. Ось поясничного отдела позвоночника не отклонена. Тела позвонков обычной формы, высота их равномерна, структура не нарушена. Межпозвоночные пространства неравномерны. Заключение: Незначительная С-образная осевая деформация грудного отдела позвоночника.

30.01.2025 Функция внешнего дыхания

ЖЕЛмакс 73%, ФЖЕЛ 72%, ОФВ1 82%, ОФВ1/ФЖЕЛ=94%

ЖЕЛвдоха = 68 %, ЖЕЛвдоха = 73 %

Скоростные показатели форсированного выдоха -- достоверной оценке не подлежат (умеренно снижены).

Можно предполагать умеренные рестриктивные нарушения функции внешнего дыхания.

04.02.2025 Денситометрия поясничного отдела

Данные исследования: Протокол AP SPINE L1-L4 Z-score L1-L4 = -1,0 BMC L1-L4 (g) = 28,68 BMD L2-L4 (g/cm2) = 0,687 (отклонение BMD менее -1SD от средней возрастной нормы, норма = 0,788 г/см2)

Заключение: Костная минеральная плотность не снижена по отношению к данному хронологическому возрасту по критерию BMD и по Z-критерию.

04.02.2025 Денситометрия всего тела

Данные исследования: Протокол TOTAL BODY Z-score total = -0,8 BMD (g/cm2) = 0,849 Body composition: BMC total (g) = 1241,5 % Fat tissue = 24,4 % Fat region = 23,6 Tissue (g) = 34 315 Fat (g) = 8 377 Lean (g) = 25 938 A/G = 0,55

Заключение: Снижения общей минеральной плотности костной ткани по Z-критерию нет.

04.02.2025 Эхокардиография

"ЭхоКг признаков пороков сердца не выявлено. Клапаны интактны. Полости сердца не расширены. Глобальная сократительная способность левого и правого желудочков удовлетворительная. Диастолическая функция не нарушена. Фаллопоровидные в полости левого желудочка.

Расчетные показатели: Левый желудочек - ТМЖП 6,9мм (норма 5-8), Zsc 0,31, ТЗСЛЖ 7,1мм (норма 5-8), Zsc 0,92, КДДЛж 44,1мм (норма 36-47), Zsc 0,38, КСД 25,9мм (норма 21-33), Zsc -0,14, КДО 88,2мл, КСО 24,4мл, УО 63,8мл, ФВ 72,3% (по Тейхгольцу норма более 60%), 65,9% (по Симпсону норма более 55%), Масса миокарда 92,2г (норма до 111), ИММ 73,8г/м2 (норма до115), 27,8г/м*2,7 (норма 38,2), ИОГс 0,32мм (норма до 0,42). Правый желудочек: КДДПж 15,5мм (норма 8-16), Zsc -0,92, ТAPSE 17,6мм (норма больше 16), Zsc 18,3-23,6), базальный диам. 30,2мм (норма 28,5-45,8) Межжелудочковая перегородка: интактна. Левое предсердие: М/В режим - 17мм (норма 17-17), Объем 23,1мл, Vi 18,5 (норма до 34). Правое предсердие: Объем 17,5мл, Vi 14 (норма до 32). Межпредсердная перегородка: интактна. Аорта: Корень: дорты М-режим 26,1мм (норма 20-31), Поток в нисх. Ao 1,76м/сек Легочная артерия: Ствол В-режим 22,1мм (Zsc 0,4) Митральный клапан: створки тонкие;

06.02.2025 Консультация травматолога-ортопеда
Результаты проведенного обследования:

На рентгенограмме в прямой проекции тазобедренных суставов от 2021 г. Головки бедренных костей округлой формы с четкими контурами, высота справа 16 мм, слева 16 мм. Суставные поверхности вертлужных впадин сформированы правильно. Ацетабулярные углы: справа 8 градусов, слева 10 градусов, слева 45 градусов. Угол вертикального соответствия: справа 62 градусов, слева 63 градусов. Линии Шентона, Омбредана, Садфьевой не деформированы.

По данным рентгенографии грудного и поясничного отделов позвоночника в 2 проекциях от 24-01-23: левосторонняя дуга T7-T11 16 градусов, правосторонняя дуга T12-L5 с углом 13 градусов. По данным рентгенографии грудного и поясничного отделов позвоночника в прямой проекции от 30-01-2025: определяется правосторонняя дуга Th1-L5 с вершиной на Th10 с углом 11 градусов. Умеренно выраженная торсия позвонков. Тела позвонков правильной формы, межпозвоночные пространства равномерны.

Диагноз: M21.6 - Эквинусно-варусные установки стоп; M24.5 - Сгибательные установки голеней. Сгибательные установки бедер. Сгибательно-пронационные контрактуры локтевых суставов; M41.4 - Правосторонний нейрогенный грудопоясничный сколиоз II ст; R26.8 - Вторичные нарушения походки
Рекомендации:

ЛФК по всем отделам, растяжки предплечий, бедер по передней и задней поверхности ежедневно (<https://www.cureduchenne.org/care/stretching>)

Консультация физиотерапевта

Бассейн

Рентгенография грудного и поясничного отделов позвоночника (прямая проекция лежа с максимальной коррекцией) через 6 мес с оценкой в динамике.

Технические средства реабилитации:

- Корсет полужесткой фиксации (8-09-23)
- Корсет функционально-корректирующий с опорой на таз и "окном для дыхания" (конструкция с открытым животом) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (8-09-25) (при нарастании сколиотической деформации 20 градусов и более)
- Аппарат на голеностопный сустав 2 шт в положении максимальной коррекции, с ограничением подошвенного сгибания, с дополнительной фиксирующей вкладкой на стопу (вкладной башмачок), с фиксацией через голеностопный сустав с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (8-09-37 и 9-01-06)
- ТUTOR на всю руку 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (8-09-48)
- ТUTOR на локтевой сустав 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (8-09-46)
- ТUTOR на голеностопный сустав (на ночь и на дневной отдых) 2 шт в положении максимальной коррекции, с ограничением подошвенного сгибания, с дополнительной фиксирующей вкладкой на стопу (вкладной башмачок), с фиксацией через голеностопный сустав с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (8-09-49 и 9-01-06)
- ТUTOR на всю ногу 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (8-09-54)
- Ортопедическая обувь сложная на аппарат без утепленной подкладки (пара) (9-01-04)
- Ортопедическая обувь сложная на аппарат на утепленной подкладке (пара) (9-02-03)
- Обувь ортопедическая сложная без утепленной подкладки (9-01-01)
- Обувь ортопедическая сложная на утепленной подкладке (9-02-01)
- Вкладные корректирующие элементы для ортопедической обуви (9-01-08)

07.02.2025 Консультация эндокринолога

Результаты проведенного обследования:

ПТГ 36,6 норма 16-62, свТ3, ат-ТПО и ат-ТГ в норме
ПТГ 2,16 норма 0,36-5,57, свТ4, ат-ТПО и ат-ТГ в норме

тяжелобольным детям Удмуртии

поток - 0,92 м/сек, регург. нет, E 81 см/сек, A 53 см/сек, E/A 1,5 (норма от 1 до 2), e'lat 15 см/сек (норма более 10), e'med 11 см/сек (норма более 7), E/e' сред. 6,4 (норма более 14). Аортальный клапан: створки тонкие; поток - 1,03 м/сек, регург. физиол. Клапан легочной артерии: створки тонкие; поток - 1,1 м/сек, регург. физиол. НЛВ коллабирует более 50%."

06.02.2025 Холтеровское мониторирование сердечного ритма (ХМ)

Мониторирование ЭКГ в 12 отведениях и дыхания проведено в течение 23 ч. 23 мин. (пригодно для анализа 23 ч. 12 мин.), из которых 4 ч. 46 мин. занимала физическая активность (2 ч. 26 мин. интенсивная типа "ходьба", интеграл активности за время наблюдения 90947 $\text{mg} \cdot \text{мин}$), 9 ч. 15 мин. сон.

За время наблюдения средняя ЧСС днем 100 уд/мин (норма - $89,9 \pm 11,2$), ночью 67 уд/мин (норма - $69,8 \pm 7,6$).

Минимальная ЧСС 54 уд/мин во сне.

Максимальная ЧСС при ФН 171 / вне ФН 113 уд/мин/

В течение мониторирования наблюдался Синусовый ритм со средней частотой 88 уд/мин (от 55 до 171; норма - $81,1 \pm 8,3$), периоды миграции водителя ритма.

В дневное и ночное время синусовый ритм с ЧСС в пределах нормы.

Постоянно регистрируется неспецифическое нарушение внутрижелудочковой проводимости.

Регистрируется з. У.

Паузы ритма постэкстрасистолические и за счет синусовой аритмии до 1596 мс ($N < 1500$ мс), всего регистрируется 1548 пауз - днем 346 и ночью 1202, большинство из них регистрируется на фоне синусовой аритмии в ночное время.

Зарегистрировано 1 пауза за счет СА-блокады и 4 за счет ареста синусового узла с длительностью RR до 1,5 с.

Пауз ритма, превышающих порог 1500 мс, всего 2 за сутки.

Зарегистрирована транзиторная АВ-блокада 1 степени с PQ-интервалом до 232 мс, в течение 9 ч. 25 мин.

Зарегистрирована нечастая наджелудочковая (политопная) эктопическая активность в виде: 107 одиночных, 4 парных и 2 групповых экстрасистол в среднем количестве 5 в час, в т.ч. регистрируются редкие aberrantные и 1 блокированная экстрасистолы.

Ишемических изменений ST-T не выявлено.

Отмечаются короткие периоды нарушения процесса реполяризации в виде снижения з. Т в отв. III.

Продолжительность интервала

QT=456 мс, QTc=433 мс при минимальной ЧСС=54 уд/мин,

QT=256 мс, QTc=432 мс при максимальной ЧСС=171 уд/мин.

Автоматический анализ QT: максимальная продолжительность интервала QT=460 мс (норма до 480 мс).

Средний скорректированный QT интервал (по формуле Bazett HC) за сутки 444 мс (от 358 до 512 мс), QT-интервал на минимальной ЧСС (54 уд/мин) - 445 мс. Зарегистрировано значительное удлинение скорректированного QT-интервала от 450 до 512 мс в течение 5 ч. 2 мин., что может являться признаком синдрома удлиненного QT - интервала. QT-динамика в пределах нормальных значений.

ВРС: основной уровень функционирования синусового узла незначительно повышена. Функция разброса ритма в норме. Функция концентрации ритма сердца в норме. Снижение уровня парасимпатических влияний на ритм сердца. Усиленный циркадный профиль ритма сердца (1,49).

Жалобы на неприятные ощущения за время мониторирования не предъявлялись.

Во время скринингового варианта мониторирования дыхания с оценкой двух отведений пневмограммы выявлено 8 эпизодов нарушения дыхания длительностью от 10 до 22 с. (индекс Апноэ/Типноэ 1, что соответствует норме).

29.01.2025 Консультация физиотерапевта

Диагноз: G71.0 - Мышечная дистрофия.

Рекомендации:

Назначен курс восстановительного лечения в виде: магнитотерапии сегментарно №10 с целью улучшения гемо-ликвородинамики

Стимуляция мышц спины трехглавой мышцы плеча Миомед с БОС № 5-10 с целью улучшения кровотока и лимфооттока в мышцах

Озокеритотерапия на контрактуры № 7 с целью уменьшения контрактур

25-ОН-вит. $19,3$ нг/мл ($30-100$)

биохимия-крови глк $4,6$ кальц++ $1,21$ ЩФ 184

RG кистей KB 10 лет (ПВ 11 лет 10 мес).

Денситометрия МПКТ $Z\text{-Score L1-L4} = -1,0$ ($L4 -1,7$). Индекс $Z\text{-score total} = -0,8$

Диагноз: $E44.0$ Умеренная белково-энергетическая недостаточность: $E83.8$ - недостаточность

витамина D

Рекомендации:

1. Консультация диетолога.

2. Остеометаболическая терапия:

Колекальциферол (витД3) 4000 ME ежедневно 18.00 длительно (летний период 2000 ME/сут).

Оссени-гидроксипатитное соединение (Остеогенон) 830 мг 2 раза в день, 2 мес. (курсами через 2 мес. в течение года).

3. УЗИ щитовидной железы 1 раз в год.

4. ТТГ, св.Т4, а/т-ТПО, а/т-ТГ крови 1 раз в год.

5. 25OH крови через 3 мес.

6. Биохимический анализ крови (общ кальций, иониз кальций, фосфор, щелочная фосфатаза, глюкоза, креатинин) + паратгормон, 25OH витД 1 раз в $6-12$ мес.

7. Денситометрия по протоколу total+spine L1-L4 с учетом KB + RG кистей для определения костного

возраста 1 раз в год.

8. УЗИ почек 1 раз в год

9. RG кистей 1 раз в год.

10. Наблюдение эндокринологом.

Консультация кардиолога: $I49.1$ - Нарушение ритма сердца (одиночная, парная, групповая наджелудочковая экстрасистолия). Транзиторная АВ блокада 1 степени (с максимальной продолжительностью PQ до 232 мс) у ребенка с ламинапатией. $I34.1$ - Проллапс митрального клапана 1 ст. с умеренной регургитацией у ребенка с ламинапатией.

РЕКОМЕНДАЦИИ:

В настоящее время абсолютных показаний к назначению антиаритмической терапии нет. Папангин 1 табл $\times 2$ раза в день по схеме (курс месяц, месяц перерыв). Определение уровня калия через $7-10$ дней после начала терапии

Наблюдение детского кардиолога по месту жительства. Повторный осмотр через 6 мес, включая ЭКГ и ХМ ЭКГ. Контроль ЭХО КГ через 1 год, при появлении жалоб - ранее.

Лево-карнитин по 400 мг $\times 2$ раза в день. Возможен постоянный прием.

Коэнзим Q10 по 60 мг $\times 1$ раз/сутки. Возможен постоянный прием.

Решения врачебных комиссий:

ВК от $29.01.2025$: на основании п.3 ст. 51 и п.4 ч.3 ст. 80 Федерального закона от $21.11.2011$ № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»; раздела 7 постановления Правительства РФ от $28.12.2023$ № 2353 «О Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи на 2024 год и на плановый период 2025 и 2026 годов», Приказа Минздрава России от $05.05.2012$ № $502н$ «Об утверждении порядка создания и деятельности врачебной комиссии медицинской организации», законный представитель пациента: мать - Калинина Наталья Васильевна ($30.12.1971$) подлежит совместному пребыванию с ребенком 4-х и более лет. Дата начала совместного пребывания: $28.01.2025$.

Проведено лечение:

Проведено лечение по ОМС.

Стол: ОВД.

Режим: палатный.

КОЛЕКАЛЬЦИФЕРОЛ (Аквдетрим (капли для приема внутрь $15\ 000$ ME/мл)) ежедневно per os 5 капля. (вечером) с $28.01.2025$ по $11.02.2025$

Проведено восстановительное лечение:

A17.02.001.001: Электростимуляция мышц (2 и более полей) (10 раз(а))

A17.30.019.001: Воздействие переменным магнитным полем (ПМП) (магнитотерапия) (3 и более полей) (10 раз(а))

A20.30.036.001: Парафин-озокеритовая аппликация (2 и более полей) (7 раз(а)).

Занятия на тренажере Мотомед с БОС 10 раз.

тяжелобольным детям Удмуртии

Наблюдение педиатра, невролога, кардиолога, ортопеда по месту жительства;
В настоящее время абсолютных показаний к назначению антиаритмической терапии нет.

Рекомендации:

3. Папангин 1 табл $\times$ 2 раза в день по схеме (курс месяц, месяц перерыва). Определение уровня калия через 7-10 дней после начала терапии
4. Наблюдение детского кардиолога по месту жительства. Повторный осмотр через 6 мес, включая ЭКГ и ХМ ЭКГ. Контроль ЭХО КГ через 1 год, при появлении жалоб - ранее.
5. Колекальциферол (витД3) 4000 МЕ ежедневно 18,00 длительно (летний период 2000 МЕ/сут).
6. УЗИ щитовидной железы 1 раз в год.
7. ТТГ, св.Т4, а / т-ТПО, а / т-ТГ крови 1 раз в год.
8. 25ОНвитD крови через 3 мес.
9. Массаж конечностей противопоказан.
10. ЛФК – ежедневно по всем отделам (с акцентом на спину, живот), растяжки;
11. Плавание, ныряние в бассейне 3-4 раза в неделю
12. Кинезотерапия на аппаратах активного и пассивного типов.
13. Курсы физиотерапии: магнитотерапия сегментарно; электростимуляция мышц БОС №10 3-4 курса в год; парафин/озокерит, солевые грелки на локти, голени №15 4-6 раз в год;
14. Технические средства реабилитации см.консультация ортопеда.
15. Рентгенография грудного и поясничного отделов позвоночника (прямая проекция лежа с максимальной коррекцией) через 6 мес с оценкой в динамике.
16. Ежедневные занятия на велотренажере (например Мотомед).
17. Дыхательная гимнастика, занятия на побуждающем спирометре, гимнастика с мешком Амбу - ежедневно;
18. Повторная плановая госпитализация в Институт Вельтищева в 2026-2027 г в

Выдан листок нетрудоспособности с 28.01.2025 по 11.02.2025 №
Приступить к труду с 12.02.2025

Результат достигнут.

В контакте с инфекционными больными не состоял.

Доза облучения: 0,0544 мЗв

Лечащий врач, кандидат медицинских наук
Зав.отделением, кандидат медицинских наук

Я, _____
получил(-а) выписной эпикриз на руки, с рекомендациями ознакомлен(-а)
Дата _____



Щидловская О.А.
shidlovskaya.oa@yandex.ru
Артемьева С.Б.

Подпись



Предлагаем заполнить
анкету удовлетворенности
пациента
pedklin.ru/about/services

Телемедицинская
система «Вельтищев
Телемед»
pedklin.ru/tm

