

Детское психоневрологическое отделение-2 ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 5766/2023

Ф.И.О. пациента: Будакова Злата Анатольевна

Социальный статус: учащийся

Находился на лечении с 22.06.2023 по 30.06.2023

Основной диагноз: G71.0 - Поясно-конечностная мышечная дистрофия, тип R3.

Сопутствующие заболевания: M21.6 - Эквиноусно-вальгусные установки стоп; M41.4 - Правосторонний грудопоясничный сколиоз 2 ст; R26.8 - Нарушение самостоятельной вертикализации, ходьбы; M24.5 - Сгибательные контрактуры тазобедренных суставов. Сгибательные установки голени Сгибательные установки пальцев кистей; Z99.8 - Зависимость от кресла-коляски активного типа для перемещения на короткие расстояния, от кресла-коляски с электроприводом для перемещения на средние и длинные расстояния, опоры для стояния, устройств для перемещения пациента, санитарного кресла-стула с поддержкой головы и тела с расширенными опциями; H52.1 - Миопия слабой степени ОИ ПИНА

Жалобы при поступлении: на утрату самостоятельной ходьбы, слабость в руках и ногах, снижение остроты зрения.

Анамнез заболевания: Anamnesis vitae. Ребенок от 1 беременности, протекавшей с инфекцией; маловодием. Роды срочные, физиологические. Родилась с массой тела 3200, длиной 50 см. По Апгар 7-8 баллов. Ранее развитие: без отставания.

Наследственный анамнез: не отягощен, есть младшая сводная сестра (6 лет) без клинической симптоматики.

Аллергоанамнез: не отягощен, со слов мамы. Перенесенные операции, травмы: отрицает.

Anamnesis morbi: с 5 лет ребенок потерял способность бегать, стало тяжело висеть на турнике. В 6 лет при обследовании по поводу однократно развившейся отдышки при физической нагрузке, сохранившейся несколько дней и самопроизвольно регрессировавшей, было обнаружено повышение АЛТ, АСТ. Был установлен диагноз гепатит, назначено лечение. Через пол года неврологом заподозрена миопатия (КФК 6900 Ед/л, стало заметно увеличение икроножных мышц, миопатические приемы). С 7 лет изменилась походка, стало трудно прыгать. На настоящий момент появились трудности при подъеме по ступенькам.

Было проведено ЭНМГ – без патологии. Анализ на каритотип 46 XX, анализ на болезнь Помпе – отрицательно. В марте 2020 года прошла обследование в НИКИ Педиатрии, где при выполнении МРТ мышц нижних конечностей была заподозрена ПКМД. Учитывая дебют заболевания в 5 лет с нарушения походки, трудности при беге, увеличение икроножных мышц, повышение уровня КФК в крови (до 7 тыс), первично-мышечный характер поражения на ЭМГ, для исключения саркогликанопатии ребенок во время госпитализации консультирован в МГНЦ, сдан ДНК-анализ – поиск частых мутаций в генах CAPN3, FKRP, ANOS, SGCA. 24.07.2020 – выявлена мутация с.271G>A в гомо(геми) зиготном состоянии в ген SGCA, что соответствует ПКМД, тип R3. Мутация валидирована и обнаружена у матери в гетерозиготном состоянии, отец для анализа не доступен. Отмечается ухудшение состояния в виде нарастания мышечной слабости, прогрессирования контрактур и гиперлордоза.

С апреля 2023 года утратила самостоятельную ходьбу.

Витамины D4000ед/сут получает постоянно.

Поступает для обследования сердца и оценки функции дыхания учитывая утрату способности ходить.

Данные осмотра: Состояние пациента: средней тяжести. Сознание: ясное. Ребенок: контактен. Положение: вынужденное. Вес/масса тела: 23 кг. (перцентиль < 3%). Индекс массы тела: 11,73. Рост/длина: 140 см. (перцентиль 25-50%). Площадь поверхности тела: 0,95 кв.м. Физическое развитие: дисгармоничное за счет дефицита массы. Тип телосложения: гармоничный. Микроаномалии: единичные. Кожа: чистая от сыпи, сухая педикулез, генерализованная сыпь прилагается. Слизистые оболочки: не изменены. Подкожно-жировая

соотношение объема почек и массы тела - 0,84% норма (0,4-0,6 %), паренхима - правая 0,35%, левая 0,49%,
недостаточно из-за дефицита массы тела дифференцирована, справа не утолщена, слева
утолщена, центральный эхокомплекс - не изменен, лоханки - правая 0,3 см, стенка лоханки - справа утолщена до
0,22 см, дополнительная информация - справа чашечка верхней группы 0,4 см. Мочевой пузырь: умеренно заполнен, просвет
однороден. Заключение: Увеличение желчного пузыря. Реактивные изменения поджелудочной железы.
Спленомегалия. Увеличение объема, утолщение паренхимы левой почки. Утолщение стенок собирательной
системы правой почки.

R-графия

23.06.2023 Рентгенография позвоночника
На рентгенограмме грудного и поясничного отдела позвоночника в прямой проекции: Ось грудного и
поясничного отдела отклонена вправо, угол 11 градусов. На уровне Th3-L4. Тела позвонков обычной формы,
структура их не нарушена. Межпозвоночные промежутки равномерные. Заключение: Dx признаки С-образного
сколиоза грудного и поясничного отделов позвоночника I ст.

23.06.2023 Рентгенография тазобедренных суставов
Головки бедренных костей округлой формы с четкими контурами, высота справа 14 мм, слева 14 мм. Суставные
поверхности вертлужных впадин сформированы правильно. Углы их наклона: справа 23 градусов, слева 23
градусов. Шеечно-диафизарный угол справа 130 градуса, слева 130 градуса. Линии Шентона, Омбредана,
Садофьевой не деформированы. Ромб по Копичу не деформирован. Заключение: без видимой патологии.

27.06.2023 Рентгенография Денситометрия всего тела (Total body)
Протокол спина индекс z-score -2,3 снижен Протокол "все тело" z-score расчет невозможен. Заключение:
Остеопороз.

Дополнительные обследования

29.06.2023 Функция внешнего дыхания
Объемно-скоростные показатели функции внешнего дыхания в пределах колебаний должных величин (в норме).
VC in = 84 %, VC ex = 91 %.
Можно предполагать легкие рестриктивные нарушения функции внешнего дыхания.

Консультации

22.06.2023 Консультация физиотерапевта
Диагноз: G71.0 - Мышечная дистрофия
Рекомендации:
Назначен курс восстановительного лечения в виде: магнитотерапии сегментарно и локтевых обл №10
Стимуляция мышц спины бедер Миомед с БОС № 5
Озокеритотерапия на контрактуры № (получила по месту жительства)

27.06.2023 Консультация травматолога-ортопеда
Результаты проведенного обследования:

На рентгенограмме в прямой проекции тазобедренных суставов от 2021. Головки бедренных костей округлой
формы с четкими контурами, высота справа 14 мм, слева 14 мм. Суставные поверхности вертлужных
сформированы правильно. Шеечно-диафизарный угол справа 143 градуса, слева 140 градуса. Угол Шарпа: справа
42 градуса, слева 43 градуса. Угол вертикального соответствия: справа 71 градуса, слева 73 градуса. Линии
Шентона, Омбредана, Садофьевой не деформированы. Справа отмечается умеренная деформация линии
Шентона. Незаращение дужки S1 позвонка.

На рентгенограмме в прямой проекции тазобедренных суставов от 23-06-2023. Головки бедренных костей
округлой формы с четкими контурами, высота справа 14 мм, слева 14 мм. Суставные поверхности вертлужных
сформированы правильно. Шеечно-диафизарный угол справа 140 градуса, слева 139 градуса. Угол Шарпа:
справа 36 градусов, слева 34,5 градуса. Угол вертикального соответствия: справа 81 градуса, слева 83 градуса.
Линии Шентона, Омбредана, Садофьевой не деформированы. Незаращение дужки S1 позвонка.

На рентгенограмме грудного отдела позвоночника в прямой проекции от 2021 г ось позвоночника отклонена
влево. Угол бокового отклонения составляет 8 градусов. Кортикальные пластинки ровные, четкие.
Межпозвоночные промежутки равномерные. На рентгенограмме поясничного отдела позвоночника в прямой
проекции ось позвоночника отклонена вправо. Угол бокового отклонения составляет 3 градуса. Тела позвонков не изменены. Кортикальные пластинки ровные, четкие. Межпозвоночные
промежутки равномерные.

На рентгенограмме грудного и поясничного отдела позвоночника в прямой проекции от 23-06-2023 г ось
позвоночника отклонена вправо. Угол бокового отклонения составляет 12 градусов. Кортикальные пластинки
ровные, четкие. Межпозвоночные промежутки равномерные.



Рекомендации:

1. Наблюдение педиатра, невролога, ортопеда, кардиолога, эндокринолога по месту жительства;
2. **Рекомендации специалистов – см. выписку выше;**
3. **Левокарнитин (L-Карнитин, Элькар, Карнитен) 1000 мг в сутки, разделенные на 2-3 приема – курсом по 2 месяца – 2-3 раза в год;**
4. **Убихинон (Коэнзим Q10, Кудесан) 250 мг (30 мг чистого вещества) х 2 р/д – курсом по 2 месяца– 2-3 раза в год;**
5. **Элькар (левокарнитин) или Цитофлавин (рибофлавин + янтарная кислота + никотинамид) 10,0 + 100,0 физ.р-ра, в/в, капельно №10 – 2 курса в год;**
6. **Витамины группы D (Вигантол) 4000 МЕ 1 раз в день вечером в 18:00, контроль 1 раз в пол года;**
7. **Цитрат кальция (Остеомед форте) 1 таб в обед, 2 таб после ужина, ежедневно;**
8. **Оссейн-гидроксиапатитное соединение (Остеогенон) 1 таб 2 раза в день, 2 мес. (курсами через 2 мес) (препарат назначается off-label по месту жительства);**
9. **ЭКГ, ЭхоКГ, Холтеровское мониторирование ЭКГ (по показаниям) – 1 раз в год;**
10. **ЛФК – ежедневно по всем отделам, растяжки голеностопных суставов;**
11. **Кинезотерапия на аппаратах активного и пассивного типов,**
12. **Курсы физиотерапии: магнитотерапия сегментарно; электростимуляция мышц с БОС №10 3-4 курса в год; парафин/озокерит, солевые грелки на голени №15 4-6 раз в год;**
13. **ЛФК, плавание (бассом), ныряние в бассейне 2-3 раза в неделю;**
14. **Технические средства реабилитации: см. назначения ортопеда;**
15. **Бассейн**
16. **Профилактика респираторных заболеваний. При ОРВИ противопоказано применение муколитической терапии, при необходимости рекомендовано применение ингаляций с беродуалом и пульмикортом через небулайзер и раннее назначение антибактериальной терапии;**
17. **Допустима вакцинация инактивированными и рекомбинантными импортными вакцинами по индивидуальному графику;**
18. **Рекомендовано лечение в центрах неврологического и ортопедического профиля.**
19. **Повторная плановая госпитализация в НИКИ Педиатрии в 2024 году в счет квот Министерства Здравоохранения.**

Результат достигнут.

В контакте с инфекционными больными не состояла.

Доза облучения: 0,06016 мЗв

Лечащий врач

Зав.отделением, кандидат медицинских наук

Начальник отдела оказания медицинской помощи, кандидат медицинских наук



Папина Ю. О.

Артемьева С.Б.

Агапов Е. Г.

Я, _____

(Ф.И.О. законного представителя)

получил(-а) выписной эпикриз на руки, с рекомендациями ознакомлен (-а).

Подпись _____

Дата _____