

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА (ПРОТОКОЛ ТЕЛЕМЕДИЦИНСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ)

Дата: «11» июня 2025 г.

№ карты: 2376/2021

Цель консультации: Определение (подтверждение) тактики лечения

ИНФОРМАЦИЯ О ПАЦИЕНТЕ

ФИО пациента: Мордвинов Назар Денисович

Дата рождения: 18.09.2010, пол - Мужской

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ

Жалобы: на невозможность ходить, стоять, мышечную слабость, прогрессирование контрактур

Анамнез: Наследственность по нервно-мышечным заболеваниям не отягощена.

Беременность протекала с гестозом, обострением пиелонефрита. Роды на 37 неделе, оперативные.

Родился с массой 2780 г, длиной 51 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов.

С рождения отмечается симптомокомплекс «вялого ребенка», контрактуры в голеностопных

суставах. С 3-х месяцев мать отметила задержку в моторном развитии. В 8 месяцев обследован в г.

Краснодаре (КФК - 865 Ед/л, АСТ – 53 Ед/л, АЛТ – 27 Ед/л), где впервые поставлен диагноз:

Наследственное нервно-мышечное заболевание. К году сформировались в коленных суставах.

Контрактуры в локтевых суставах с 4 лет. Моторное развитие: голову держит вертикально с 4 мес,

сидел посаженный с 6 мес, ползал на ягодицах с 9 мес до 4 лет.

МРТ головного мозга: диффузное повышение МР-сигнала от белого вещества головного мозга,

гипоплазия ствола мозга.

2013 году была проведена ДНК-диагностика, выявившая 2 гетерозиготные мутации в гене LAMA2

(с.3283C>T, с.4692_4695dupTGCA). Валидирования не проводилось.

Обследования в 2021 г: Ночная пульсоксиметрия 21 г. – без патологии. Эндокринолог Тозлиян в

2021 г.: Глюкофаж 1 т на ночь (повышен индекс инсулинорезистентности) (больше не принимает, тк

сильная диарея). В 2019 г по денситометрии признаки остеопороза, после курса бифосфонатов

явления остеопороза регрессировали (по данным денситометрии от 21 г). ХМ 21 г – дисфункция

синусового узла (предсердный ритм).

Перенес covid-19 в июле 2021 г бессимптомно.

Находился на госпитализации в Институте Вельтищева в в2021 году: параметры КЩС и газов крови

- в пределах референсных значений, по данным спирометрии ЖЕЛ снижена до 50% от должн.,

признаков гипоксемии в покое не выявлено, пиковая скорость кашля = 286 л/мин (при норме более

270 л/мин).

По данным рентгенографии позвоночника: Ось грудного отдела позвоночника отклонена вправо на

уровне Th5-Th9, угол отклонения 7°. Ось поясничного отдела позвоночника отклонена вправо на

уровне L1-L5, угол отклонения 12°(+4). Тела позвонков обычной формы, высота их равномерна.

Нельзя исключить незаращение дужки S1. Межпозвонковые пространства равномерны.

В июне 2025 года изготовлен новый жесткий корсет, носит практически все время в положении

сидя. Сколиоз стабильный, не прогрессирует.

В начале 2025 года установлен диагноз сахарный диабет 2 типа, принимает метформин 500 мг

вечером.

Со слов мамы, состояние стабильное, без отрицательной динамики

РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЁННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ

**Основной G71.2: Врожденная мерозин-дефицитная мышечная дистрофия 1А типа
диагноз:**

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Колекальциферол (витамин Д3) 1500 МЕ 1 раз в день летом, 3000 МЕ осень-весна с контролем уровня 25ОНвитаминаД каждые 6-12 месяцев.
2. Коэнзим Q10 30 мг 1 р/д – по 1 месяцу 3 раза в год.
3. Инозин + Никотинамид + Рибофлавин + Янтарная кислота 10 мл в 200 мл физ. р-ра в/в капельно №10 – 3-4 курса
4. Эхокардиография, холтеровское мониторирование ЭКГ 1 раз в год, спирометрия, ночная пульсоксиметрия, осмотр ортопеда 1 раз в 6-12 месяцев.
5. ЛФК, растяжки – ежедневно
6. Массаж общий щадящий с акцентом на мышцы спины, шеи, конечностей №10 4 курса в год
7. 7-04-02-03 Кресло-коляска с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе для больных ДЦП, с электроприводом (для инвалидов и детей-инвалидов) с центральным приводом и аккумуляторные батареи к ней с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния. Вес ребенка 64 кг. Рост ребенка 158 см (7. Вид сиденья: 7.1 С регулируемым углом наклона, 7.2 Жесткое; 8 Вид спинки: 8.1 С регулируемым углом наклона, 8.2 Откидная, 8.3 Жесткая; 9 Вид подлокотников: 9.1 Регулируемые по высоте; 10 Вид подножки 10.1 Регулирующаяся по высоте, 10.2 С регулируемым углом наклона 10.3 С регулируемой опорой стопы; 11 Приспособления 11.1 Подголовник, 11.2 Боковые опоры для головы, 11.3 Боковые опоры для тела, 11.4 Поясничный валик, 11.5 Валик или ремень для сохранения зазора между ногами, 11.6 Держатели для ног, 11.7 Ремень для пятки, 11.8 Нагрудный ремень, 11.9 Поясной ремень; 12 Электрический способ регулировки угла наклона спинки 12.1 Наличие; 13 Электрический способ регулировки угла наклона сиденья 13.1 Наличие; 14 Электрический способ регулировки угла наклона подножки 14.1 Наличие; 16 Подлокотник 16.1 Наличие,, с регулировкой высоты, . Функция вертикализации, подъемный механизм сидения.)
8. Подъемник комнатный электроприводный
9. Подъемник лестничный
10. Кинезиотерапия на аппаратах активного и пассивного типов
11. Динамический контроль пульсоксиметрии (+ обязательно на фоне ОРИ!; пульсоксиметры типа Mir Spirodos Oxi), параметров КЩС и газов крови и ночной пульсоксиметрии - не реже 2 раз в год
12. Регулярные занятия с мешком Амбу (до еды, не менее 150 нажатий в день!)
13. С учетом низкой ФЖЕЛ показано использование аппарата НИВЛ на время сна (типа Prisma Vent40 или Vivo 40, в комплекте с назальной и ротоносовой масками и увлажнителем),
14. Для санации дыхательных путей на фоне ОРИ с кашлем целесообразно использование откашливателя, при недостаточном эффекте - в сочетании с небулайзерной терапией ипратропием бромидом (0,25 мг/мл) 15 капель до 3-4 р/д +будесонидом 500-100 мкг/с, все ингаляции на на 2 мл 0,9% NaCl; избегать назначения муколитиков и применения кислорода без использования НИВЛ!
15. Вакцинация импортными вакцинами по индивидуальному графику, в тч обязательная вакцинация от пневмококковой инфекции; ежегодная вакцинация от гриппа.
16. Госпитализация в ДПНО-2 НИКИ педиатрии и детской хирургии им. Вельтишева в 2026 году

Врач-невролог

