

**Обособленное структурное подразделение
«Научно-исследовательский клинический институт педиатрии
им. Акад. Ю.Е.Вельтищева»
(«НИКИ педиатрии им. Акад. Ю.Е.Вельтищева»)
ФГАОУ ВО «РНМУ имени Н.И.Пирогова» Минздрава России
Детский Нервно-мышечный Центр**

Амбулаторная карта № П-7685/2021 (176912)

Больной: Сардарян Артем Араикович	
Возраст: 8 лет	Дата рождения: 08.02.2013 года
Домашний адрес:	Московская область, Ногинский район, пос. Им. Воровского, ул.
Консультирована:	16.09.2021

Клинический диагноз: Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна. (Код по МКБ-10 G71.0)

Жалобы: на изменение ходьбы, трудности при подъеме по лестнице, применение миопатических приемов при вставании с пола.

При обследовании:

(20.08.2021) КФК – 17589 Е/л (повышен).

(23.08.2021) ЭНМГ – СПИ, дистальные латентности, М-ответы в пределах нормы.

Игольчатая ЭМГ – первично-мышечный тип поражения.

Молекулярно-генетическое исследование (НЦЗД, MLPA, 07.09.2021) – выявлена делеция экзонов 50-52 DMD в гемизиготном состоянии.

Вес – 22,3 кг. Рост – 120 см.

В неврологическом статусе отмечается:

ЧМН: без особенностей. Макроглоссия. Может поднять голову из положения лежа.

В ДРС: походка изменена, трудности при подъеме по лестнице, трудности при приседания. Подъем с пола с миопатическими приемами Говерса. Сидит с кифозированной спиной, «крыловидные» лопатки. Пассивные и активные движения – в полном объеме, тугоподвижность в голеностопных суставах. Отмечаются псевдогипертрофии икроножных мышц. Поло-эквино-вальгусные установки обеих стоп. Тонус мышц: в ногах – близок к физиологическому, в руках – несколько снижен. Мышечная сила сохранна. Сухожильные рефлексы: на руках – снижены, в ногах: коленные – вызываются, живые, ахилловы – вызываются, живые. Брюшные рефлексы вызываются. Достоверно чувствительность не снижена.

Психоречевое развитие по возрасту.

Рекомендации:

1. Наблюдение педиатра, невролога, ортопеда, кардиолога, пульмонолога, эндокринолога, реабилитолога, физического терапевта по месту жительства.
2. ЛФК, физиотерапия, массаж запрещен, изготовление ортопедической обуви, тепловые процедуры (озокерит, парафин), с последующей растяжкой контрактур голеностопных суставов ежедневно (смотреть ролики про растяжки в ютубе “Marlin Biotech”), ношение туторов и ортезов постоянно, посещение бассейна, кинезотерапия, тренажер MOTOMED.
3. Б/х крови (КФК общий, КФК-МВ, ЛДГ, АСТ, АЛТ, Са общий, Са ионизированный, К, Na, 25(ОН)-витамин D) в динамике 1 раз в 12 месяцев.
4. УЗИ внутренних органов и почек 1 раз год.
5. ЭКГ, ЭХО-КГ, консультация кардиолога 1 раз в год (НИКИ Педиатрии).