



Государственное бюджетное учреждение здравоохранения
"ДЕТСКАЯ КРАЕВАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА"
министерства здравоохранения Краснодарского края
г. Краснодар, ул. Площадь Победы, 1
Детский Консультативно-диагностический Центр
г. Краснодар, ул. Пастуховская, 18



Запись на плановую консультацию к специалисту ДКДЦ ГБУЗ ДККБ
осуществляется только лечащим врачом поликлиники по месту жительства
"Кабинет наблюдения за детьми с нервно-мышечными болезнями"
«Кабинет детская неврология: вопросы и ответы»
<http://dkkb-krasnodar.ru> (Структура/Детский диагностический центр) E-mail:
ddcdkbb-kk@mail.ru

ЗАКЛЮЧЕНИЕ СПЕЦИАЛИСТА
Невролог

МЕДИЦИНСКАЯ КАРТА № 5965404
Дата: 02.04.2024

Ф.И.О. Соловьев Владимир Антонович
Дата Рождения: 17.11.2016 (7 лет)
Адрес регистрации:
Адрес проживания:

Жалобы: на то, что ребенок ходит на носочках, быстро утомляется, неуклюжая походка

Анамнез: Ребенок от 3 беременности, протекавшей без особенностей, роды 2 на 40 неделе гестации, естественным путем, вес при рождении 3700 г; Апгар 8-9 баллов

Психомоторное развитие на 1 году жизни - пошел в 1 год и 2 месяца. Профилактические прививки в срок.

Семейный анамнез: не отягощен

Впервые заметили ходьбу на носочках с 3х лет.

Объективно: Сознание ясное. Контакт доступен, инструкции выполняет. Речь норма. Черепные нервы без очаговой патологии. Чувствительность сохранена. Мышечный тонус снижен. Сила снижена в конечностях проксимально в нижних до 3 баллов. Сухожильные рефлексы снижены, симметричны D=S, с нижних конечностей не вызываются. Брюшные рефлексы живые. Патологические рефлексы отсутствуют. Псевдогипертрофия икроножных мышц. Ходит с опорой на мыски, использует приемы Говерса при вставании. Ограничено тыльное сгибание в голеностопном суставе. Координаторные пробы выполняет удовлетворительно, в позе Ромберга устойчив. Менингеальных знаков нет.

План обследования и лечения: Консультация эндокринолога

Результаты обследования: КФК от 25.01.2024-9500Ед\л

MLPA от 19.03.2024-делеция в гене DMD экзона 51.

25-ОН витамин D от 21.03.2024-11,3 нг\мл(дефицит)

NSAA от 02.04.2024-28 баллов

Клинический диагноз: Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена (делеция экзона 51 в гене DMD), ранняя амбулаторная стадия.

Рекомендации: Наблюдение невролога по месту жительства

Диета обогащенная белками, витаминами, микроэлементами

Адекватная по состоянию физическая активность под контролем родителей\инструктора ЛФК

Массаж запрещен.

Оценка ФВД 1 раз в 6 мес

УЗИ сердца, ЭКГ 1 раз в 6 мес

Преднизолон 20мг утром

Эзомепразол 10 мг однократно на фоне прием ГКС

Контроль ОАК, ОАМ, электролиты 1 раз в мес

Витамин Д по 7000МЕ 1 мес с последующим контролем концентрации-при нормализации профилактическая дозировка 1500-2000МЕ

Консультация эндокринолога, окулиста на фоне гормонотерапии

Наблюдение эндокринолога, кардиолога, ортопеда

Степень тяжести состояния пациента: Удовлетворительное

Результат консультации: Другие

МКБ: G71.0

Подлинник электронного документа,
подписанного электронной подписью.



Лаборатория медицинской диагностики
197022, г. Санкт-Петербург, Большой пр. ПС, 104
Тел.: 905 89 51
E-mail: labmd@bk.ru
Сайт: www.labmd.ru

ФИО больного:	СОЛОВЬЕВ ВЛАДИМИР АНТОНОВИЧ	№ регистрации:	
Дата рождения:	17.11.2016	№ заказа:	#81115
Пол:	М	Дата поступления:	11.03.2024
Заказчик:	Астон Консалтинг	Биоматериал:	кровь ЭДТА (+)
Доп. сведения:			

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
Исследование делеций и дупликаций всех экзонов гена DMD методом MLPA	Генетическое обследование при мышечной дистрофии Дюшенна и Беккера		Патологических делеций и дупликаций экзонов 1-79 в гене DMD обнаружено не было	Обнаружена патологическая делеция в гене DMD экзона: 51.

Комментарий лаборатории

Дистрофинопатии представляют собой спектр наследственных X-сцепленных заболеваний, вызываемых различными патологическими абберациями в гене DMD. У носителей мутации мужского пола риск развития заболевания составляет 100%, у носителей женского пола – проявления заболевания более мягкие, либо не наблюдаются совсем. Тяжесть проявлений дистрофинопатий зависит от типов мутаций и может варьировать от асимптоматического повышения креатинфосфокиназы или мышечных судорог с миоглобинурией, до развития классических синдромов, таких как мышечная дистрофия Беккера и Дюшенна.

Миодистрофия Дюшенна (МД) чаще всего манифестирует в раннем детстве до 5 лет с задержки достижения основных этапов моторного развития, и характеризуется полным отсутствием синтеза функционально активного дистрофина. На начальных этапах МД в основном поражаются проксимальные отделы мышечной системы (мышцы бедра, таза, плечевого пояса), но при последующей прогрессии затрагиваются все отделы мышечной системы. Помимо выраженной миодистрофии у пациентов с МД наблюдаются повышение уровня креатинфосфокиназы, псевдогипертрофия мышц голени, различные скелетные аномалии и кардиомиопатия, чаще всего возникающая после 18 лет. Примерно у 75% пациентов с МД наблюдается делеция или дупликация одного или нескольких экзонов гена DMD.

Миодистрофия Беккера (МБ) представляет собой более легкую форму дистрофинопатии, характеризующуюся достаточным синтезом функционально активного белка. При МБ наблюдается мышечная слабость проксимальных отделов мышц, низкая толерантность к нагрузкам, миоглобулинурия, миалгия и повышение уровня креатинфосфокиназы. Делеции и дупликации одного или нескольких экзонов гена DMD являются наиболее частыми наблюдаемыми при МБ генетическими абберациями (70-80% всех случаев).

Дистрофинопатия может проявляться у 5-10% носителей мутации женского пола мышечной слабостью, миалгией, судорогами и дилатационной кардиомиопатией.

Дистрофинопатии – X-сцепленные заболевания и наследуются по рецессивному типу, то есть имеется 50% риска наследования данного заболевания от матери с абберантным геном.

Представленные данные и интерпретация результатов соответствуют рекомендациям European Molecular Genetics Quality Network.

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

Дата готовности результата:

Дата печати результата: 19.03.2024

Результат выдал: Сидоренко Д.В.

