

Государственное учреждение «Республиканский научно-практический центр “Мать и дитя”» 220053, Республика Беларусь г. Минск, ул. Орловская, 66 Тел./факс: 8(017) 379-25-84 E-mail: sevenhos@mail.belpak.by	Отделение наследственных нервно-мышечных заболеваний для пациентов в возрасте до 18 лет E-mail: center.neuromuscular.2020@medcenter.by тел. 8(017) 316-07-53 +375(44) 714-95-70
--	--

Консультативное заключение

ФИО_Дук Даниил Дмитриевич_дата рождения__26.07.2019 г.р. (5 лет)

Адрес: _Витебская обл., г. Новолукомль, ул. Садовая 1-53_Дата консультации «17»_06_2025г.

На осмотре в РЦ ННМЗ впервые.

Мама дала информированное согласие на включение ребенка в Национальный регистр ННМЗ.

На основании частей первой и второй статьи 44 Закона Республики Беларусь от 18.06.1993г. №2435-ХП "О здравоохранении" законный представитель пациента устно проинформирован о необходимости проведения простых диагностических исследований, консультаций ребенку и от него получено устное информированное добровольное согласие на проведение простых диагностических исследований, консультаций

Анамнез: От 2 беременности, 2 х родов в сроке 39 – 40 недель, путём экстренного кесарева сечения (отслойка плаценты). Вес при рождении 3880г. Оценка по шкале Апгар 8/96. Рос и развивался с лёгкой задержкой в моторном развитии, ходит самостоятельно с 1 года 4 месяцев.

Дебют заболевания: по двигательной активности у родителей в раннем возрасте жалоб не было, однако говорили, что ребёнок медлительнее сверстников. С раннего возраста наблюдались специалистами в связи с НРР, занимались с логопедами-дефектологами. В возрасте 4 лет выполнена оперативная коррекция: подрезана уздечка языка. В возрасте 4х-5 лет появились жалобы на мышечную утомляемость. Впервые назначена БхАК в феврале 2025 года (5,5 лет), выявлена гиперферментемия (КФК, КФК-МВ, АЛТ, АСТ). Госпитализированы в УЗ «ВОДКБ», выписаны с диагнозом: «Мышечная дистрофия», направлены на консультацию в РЦ ННМЗ. В апреле 2025 года перенёс ветряную оспу. В апреле-мае прошёл 2 курса активного массажа, после чего отмечается (со слов родителей) выраженная отрицательная динамика по двигательной активности.

Генетическое заключение от 23.04.2025г.: выполнена молекулярно-генетическая диагностика мышечной дистрофии Дюшенна-Беккера: выявлено гемизиготное носительство делеции экзонов 45-52 гена DMD.

Наследственность: по ННМЗ не отягощена. У старшего брата жалоб нет, маме анализ на носительство выполнялся, носительство делеций и дупликаций экзонов DMD не выявлено.

На момент консультации предоставлены результаты обследований:

БхАК от 14.02.25: КФК 9150 Ед/л, КФК-МВ 423,9Ед/л, АЛТ 349 Ед/л, АСТ 282Ед/л,

Витамин Д 14.02.25: 8,47 нг/мл

ЭХО-КГ 27.04.25: ВПС: втор. ДМПП без признаков гипертрофии МКК. Поперечная хорда в ПЛЖ.

ЭКГ 28.02.25: ритм синусовый, ЧСС 111 в минуту, вертикальное положение ЭОС. НБПНПГ.

УЗИ ОБП 27.04.2025: Незначительное увеличение печени. Аплазия желчного пузыря?

ЭМГ 11.03.2025: поражение мышц, миопатическая реакция?

Ортопед 14.02.25: Гипертрофия мышц голени. Мышечная дистрофия?

Логопед 03.03.25: ОНР 2 уровня. Моторная алалия.

Эндокринолог 10.03.25: выраженный дефицит витамина Д.

Евг. Дук

Неврологический статус: ребенок активно интересуется игрушками, эмоции дифференцированы. Нарушение речи по типу моторной алалии, дизартрия. Простые инструкции выполняет, на имя отзывается.

ЧН-без видимой очаговой симптоматики. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно. Псевдогипертрофии икроножных мышц. Выраженный поясничный гиперлордоз. Формирующиеся контрактуры в обоих голеностопных суставах с ограничением тыльного сгибания. Мышечная сила в верхних и нижних конечностях снижена проксимально. Слабость мышц тазового пояса. СПР D=S, с рук живые, с ног не вызываются. Патологических стопных знаков нет. В положении лежа на спине голову поднимает путем боковой флексии, удерживает до 5 секунд. В положении лежа на спине голову может поднять ногу и удержать (правую и левую), пробу на сопротивление не выполняет. Поворачивается

со спины на живот с помощью рук. Садится из положения лежа с использованием вспомогательных приемов (через поворот на живот). При вставании выраженный симптом Говерса, встаёт исключительно у опоры. Походка миопатическая. Ходит с опорой на полную стопу, с широкой установкой стоп. По лестнице поднимается приставным шагом с опорой за одну руку, второй рукой опирается о ногу.

Тест 6-минутной ходьбы – 225 м 9выполнен впервые, мальчик много отвлекался).

Учитывая возраст ребенка, наличие гиперферментемии высоких значений, изменений в неврологическом статусе, характерных для миопатии, выраженную отрицательную динамику в двигательной сфере, рекомендовано рассмотреть вопрос о назначении длительной стероидной терапии после дообследования.

Заключение: Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена-Беккера; делеция 45-52 экзонов гена DMD. Дефицит по витамину Д. Оценка двигательной функции по шкале Хаммерсмит 44 балла/из 66.

Рекомендации:

1. Наблюдение педиатра, невролога, ортопеда, кардиолога по месту жительства.
2. Дообследование у эндокринолога, педиатра с целью исключения противопоказаний для длительной стероидной терапии:
 - Глюкоза крови, гликированный гемоглобин
 - анализ на 25-(ОН) - вит Д
 - анализ на гормоны щитовидной железы(ТТГ) и кортизол,
 - УЗИ ОБП и надпочечников
 - консультация эндокринолога (с получением заключения об отсутствии противопоказаний для длительной стероидной терапии).
3. Биохимическое исследование крови (белок, мочевины, креатинин, КФК, КФК-МВ, ЩФ, АЛТ, АСТ, билирубин, электролиты) 2 раза в год.
4. Выполнить денситометрию, консультация в Республиканском центре детского остеопороза в УЗ «Минская областная детская клиническая больница», запись по тел. (29) 520-20-79.
5. Обеспечение техническими средствами социальной реабилитации (провести ВКК по месту жительства): ортезы (жесткие тьютора) на голеностопные суставы (на ночь), ортопедическая обувь (изготовление в РУП «Белорусский протезно-ортопедический восстановительный центр».
6. Выполнить Холтер-ЭКГ, контроль ЭХО-КГ. Консультация врача-кардиолога с результатами исследований.
7. Вакцинация согласно национальному календарю по индивидуальному графику. Иммунизация от пневмококковой инфекции. Ежегодная вакцинация противогриппозной вакциной.
8. Плановая реабилитация по месту жительства либо на базе УЗ «Минский городской центр медицинской реабилитации детей с психоневрологическими заболеваниями» 2-3 раза в год (8(017) 370-72-28).
9. Симптоматическое лечение в ГУ «Республиканский клинический центр паллиативной медицинской помощи детям (запись по тел. (017) 5035726).
10. Исключить массаж с глубоким разминанием и поколачиванием.
11. ЛФК, общеукрепляющая гимнастика ежедневно, растяжки! Урок для стоп
12. Физиотерапия: МТ голени, ягодиц, позвоночника; лазеротерапия по точкам акупунктуры; лечебные грязи, вихревые ванны. Не желательны проведение электропроцедур и парафиновых аппликаций.
13. Продолжить приём препаратов витамина Д в дозе 4000 Ед/сут, выполнить контроль анализа, коррекция доза по результатам анализа.
14. Алмиба 5 мл*2 раза в день внутрь до 1 мес,
Смарт Омега 3 по ½ ч ложки 1 раз в день внутрь 1 месяц
15. Повторный осмотр в Республиканском центре наследственных нервно-мышечных заболеваний с результатами обследований для назначения стероидной терапии.
16. Продолжить занятия с логопедом-дефектологом.
17. Медико-генетическое консультирование семьи при планировании беременности.
18. Старшему брату выполнить БхАК (КФК, КФК-МВ, АЛТ, АСТ).

Врач-детский невролог отделения ННМЗ
РНПЦ «Мать и дитя»

П.В.Белая