



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

"РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА" МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА

- ФИЛИАЛ ФЕДЕРАЛЬНОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО АВТОНОМНОГО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ ВЫСШЕГО
ОБРАЗОВАНИЯ «РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ
Н.И. ПИРОГОВА» МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

(РДКБ - филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Ленинский проспект, д. 117, корп. 1
г. Москва, 119571

E-mail: clinika@rdkb.ru

Выписной эпикриз

Ф.И.О. пациента: Карасев Ярослав Денисович

№ ИБ: 23077-с/2025

Дата рождения (возраст): 12.07.2020 (5 лет)

Адрес проживания: Кемеровская обл, Мыски г, Подобас п, Дружбы ул, д. 12

Место работы/учебы/ДОУ (ДДУ): д/с 3

Находился на лечении с 21.11.2025 по 02.12.2025

Отделение: Психоневрологическое отделение для детей с врожденной и наследственной генетической патологией.

Основной диагноз: Прогрессирующая мышечная дистрофия, обусловленная нонсенс мутацией с.5247С>А гена DMD (G71.0). Задержка психо-речевого развития (F80.1).

Сопутствующее заболевание: Z13.6 Специальное скрининговое обследование с целью выявления нарушений сердечно-сосудистой системы.

Жалобы при поступлении: на быструю мышечную утомляемость, боли в ногах периодически, нарушение бега, неумение прыгать, задержку речевого развития.

Анамнез заболевания: на 1 году жизни отставание в психомоторном развитии и психо-речевом развитии. Проходил стац лечение в неврологическом отделении стационара по м/ж. Неврологом при повторном обращении матери заподозрена прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, т.к. врач обратил внимание на псевдогипертрофию икроножных мышц. ДНК диагностика не проводилась. В б/х анализе крови выявлено повышение КФК, ЛДГ, АСТ, АЛТ. Госпитализируется в психоневрологическом отделении для детей с врожденной и наследственной генетической патологией ФГАОУ РДКБ для уточнения диагноза и решения вопроса о терапии.

Ранее проведенные исследования по месту жительства:

Генетическая диагностика: проведен поиск патогенных вариантов, ассоциированных с наследственными формами мышечной дистрофии, обусловленными вариантами в генах DMD, CAPN3, EMD, SGCG, SGCA, SGCB, SGCD, TCAP, FKRP, POMT1, POMT2, ANO5, FKTN, ISPD, LMNA, CAV3, DAG1, POPDC3, FHL1, GAA, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, GMPPB, HNRNPDL, GNE, FKBP14, DYSF, DNAJB6, BVES, TRIM32. Выявлен описанный ранее как патогенный (HGMD_ID CM179710), а также зарегистрированный в базе данных LOVD (#0000645965) как патогенный вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 37 гена DMD (chrX:32380983G>T) в гемизиготном состоянии. Данный вариант приводит к нонсенс-замене (NM_004006.3: c.5247C>A, p.(Cys1749Ter)) и появлению преждевременного терминирующего кодона. Выявленный вариант нуклеотидной последовательности не зарегистрирован в контрольных выборках Genome Aggregation Database (gnomAD v.2.1.1). Нонсенс-варианты в гене DMD в гемизиготном состоянии описаны у пациентов мужского пола с мышечной дистрофией Дюшенна (Duchenne muscular dystrophy, OMIM:310200), мышечной дистрофией Беккера (Becker muscular dystrophy, OMIM:300376) и у пациентов с X-сцепленной формой дилатационной кардиомиопатии 3В типа (Cardiomyopathy, dilated, 3B, OMIM:302045). В связи с этим данный вариант следует расценивать как патогенный, являющийся наиболее вероятной причиной заболевания у пробанда.

Лабораторные исследования

- 1. Общий анализ крови (25.06):** лейкоциты $13.23 \cdot 10^9/\text{л}$; эритроциты $4.71 \cdot 10^{12}/\text{л}$; HCT 38.5%, MCV- 81.7 fl; MCH- 27.6pg, Hb-130 г/л; тромбоциты $292 \cdot 10^9/\text{л}$; нейтрофилы 59.2, лимфоциты 32.7, моноциты 4.3, эозинофилы 3.2% СОЭ 7 мм/ч
- 2. Общий анализ мочи (20.06):** св.желтый, уд.вес 1020, pH 5.5, лц отр, эр отр, слизь отр, бел отр, кетоны отр, бактерии отр,
- 3. Биохимический анализ крови (19.06):** белок 65,2 г/л, альбумин 50,8 г/л, креатинин 35,0 мкмоль/л, мочевины 3,76 ммоль/л, мочевины к-та 358,0 мкмоль/л, СРБ 0,1 мг/л, глюкоза 4,1 ммоль/л (после еды),

билирубин 4,8 мкмоль/л, амилаза 43,5 Е/Л, АЛТ 393,5 Е/Л, АСТ 352,6 Е/Л, ЩФ 168,7 Е/Л, КФК 23797,0 Е/Л, ЛДГ 1683,0 Е/Л, холестерин 3,3 ммоль/л, триглицериды 1,5 ммоль/л, ЛНП 1,22 ммоль/л, ЛВП 1,2 ммоль/л, ГГТП 8,3 Е/Л

4. Ионограмма: К-4,6; Na-137,3; Cl-100,4, Са 2,83, Р 1,57, Mg 0,96 ммоль/л.
5. Белковые фракции от 24.06.25 : альбумин 53,09 % (46,9-61,4); альфа1 3,31 % (2,2-4,2); альфа2 11,69 % (7,9-10,9); бета 14,09 % (10,2-18,3); гамма 17,82% (17,6-25,4);
6. Гормональный профиль от 23.06: Т4св 18.6 пмоль/л (N 12,6-21); ТТГ 4.30мкМЕ/мл (N 0,51-4,3); Т3св 7.80 пмоль/л (N 3,1-6,8); АТ к ТПО 15 МЕ/мл;
7. Железистый комплекс (19.06): железо сывороточное 17,8 мкмоль/л, ОЖСС 97,4 мкмоль/л, НЖСС 79,6 мкмоль/л, КНТ 18,3 %
8. Кардиоспецифические маркеры (19.06): КФК-МВ отриц нг/мл (0,0-10,0), Тропонин I <0,5 нг/мл (0,0-0,8), BNP 266 пг/мл (20-125)
9. Коагулограмма (19.06): ПТИ 112,0%, МНО 0,98, ПТВ 12,0сек, фибриноген 1,71 г/л

Инструментальные обследования

1. ЭКГ 20.06.2025: Синусовый ритм с ЧСС 126 уд/мин. ЭОС нормально расположена. Замедление проведения по ПНПГ.
2. Ультразвуковое исследование органов брюшной полости (комплексное) 20.06.2025: Печень увеличена: правая доля 10,6 см, левая доля 5,2 см. Эхогенность паренхимы средняя, эхоструктура однородная. Сосуды, протоки не расширены. Желчный пузырь овальной формы, стенки не утолщены, содержимое эхонегативно. Поджелудочная железа с четким контуром, эхогенность паренхимы средняя, структура однородная, Вирсунгов проток не расширен. Селезенка 7,1*3,2 см, не увеличена, эхогенность паренхимы средняя, селезеночная вена не расширена. Свободная жидкость в брюшной полости не определяется. Перистальтика прослеживается удовлетворительно. Почки: положение типичное, симметрично подвижны при дыхании. Правая почка 7,0*3,1см, левая почка 7,0*2,8см. Дифференцировка паренхимы прослеживается удовлетворительно с обеих сторон, эхогенность средняя, толщина достаточная 1,3-1,4см. Полостная система с обеих сторон не расширена. Мочевой пузырь визуально не изменен, содержимое полости пузыря эхонегативно. Область надпочечников визуально не изменена. Заключение инструментального исследования Гепатомегалия.
3. Ультразвуковое исследование мягких тканей (одна анатомическая зона) 20.06.2025: Диффузные изменения мышц голени.
4. Эхокардиография 25.06.2025 Заключение: Сократительная способность миокарда левого желудочка удовлетворительная. Размеры полостей сердца в норме. Нарушений гемодинамики не выявлено. ФВ-норма.
5. Электронейромиография стимуляционная одного нерва 25.06.2025: По данным стимуляционной ЭНМГ признаков нарушения проведения импульса по чувствительным и двигательным волокнам длинных нервов нижних конечностей не выявлено. Игольчатая ЭМГ не выполнена в полном объеме из-за отсутствия продуктивного контакта с пациентом.

Консультации специалистов

1. Консультация генетика: Объективно: гипертрофия икроножных мышц, атлетическое телосложение, встает на ноги с помощью рук, КФК 23.797 ед/л. Рекомендовано: для подтверждения диагноза необходимо сдать анализ на молекулярно-генетическое исследование; консультация врача-генетика с результатами исследования.
2. Консультация кардиолога 20.06.2025 Состояние пациента Средней тяжести. Протокол осмотра вес 17,2 кг рост 103 см Уровень сознания по шкале Глазго (до 4 лет – модификация для детей): 15 баллов. Кожные покровы: телесного цвета, обычной влажности, без патологических высыпаний. Отеки: не определяются. Видимые слизистые: розовые, без патологических высыпаний; Состояние подкожно-жировой клетчатки: развита достаточно Результаты пальпации лимфатических узлов: не пальпируются, не увеличены; Оценка костно-мышечной системы: без видимых патологических изменений, Результаты аускультации легких: дыхание проводится по всем отделам, хрипов нет. ЧД в мин. Сатурация 99 %. Результаты перкуссии и аускультации сердца: перкуторно границы сердца не изменены; аускультативно тоны сердца ясные, ритмичные, патологических шумов не определяется. ЧСС 88 уд в мин. АД 120/80 мм рт ст. Пальпация органов брюшной полости безболезненна, печень по краю реберной дуги. Стул без особенностей. Мочепускание не нарушено. Заключение консультации Ребенок поступил на обследование. По ЭКГ- Синусовый ритм с ЧСС 126 уд/мин. ЭОС нормально расположена. Замедление проведения по ПНПГ. ЭХО-КГ-без патологии. Кардиоспецифические ферменты-тропонин в пределах нормы. рго BNP-266 (4-6 лет менее 190) пг/мл. КФК МВ- нет реактива. КФК общий 23797 Ед/л. так же в биохим.ан. крови повышены- ЛДГ 1683 Ед/л (менее 314), АСТ 352 Ед/л (5-40), АЛТ 393,5 Ед/л (5-40). Патологии со стороны сердца на данный момент не выявлено. рго BNP немного повышен- но за патологию сердца в данном случае не указывает. Учитывая высокие мышечные ферменты предварительный диагноз Миопатия. Показано дообследование. ЭКГ, ЭХО-КГ в динамике. Анамнез заболевания Жалобы говорит слова, но речь дизартричная. Ходит самостоятельно, но быстро устает при ходьбе. Анамнез заболевания Со слов мамы ребенок быстро устает при ходьбе на короткие дистанции, предпочитает малоподвижные виды игр, не бегает, не прыгает. Полноценной фразовой речи нет. В апреле проходил курс реабилитации. с 11.06-18.06 получал лечение в отделении

неврологии. По договоренности госпитализируется в педиатрическое отделение. В анамнезе несколько мес.назад отравление ФОС. Синкопе не было. Наследственность по ССЗ- не тягостна..
 Анамнез жизни (инвалидность/факторы/зависимости) дополнений нет.
 Диагноз: G72.9. Миопатия неуточненная.

Ранее проведенные обследования, проведенные в РДКБ

Лабораторные исследования

1. Анализ крови (Кровь)

Наименование	Нормы	29.07.2025 11:02
Клинический анализ крови		
Гемоглобин, г/л	115 - 140	134
Эритроциты, 10 ¹² /л	3,9 - 5,3	4.81
Гематокрит, %	34 - 40	40
MCV (Средний объем эритроцита), фл	77 - 87	83.2
MCH (Сред. содер. гемоглобина в 1 эритроците), пг	24 - 30	27.9
MCHC (Сред. конц. гемоглобина в эритроцитах), г/л	310 - 370	335
RDW-CV (CV размера эритроцитов), %	12 - 15	13.6
Ширина распределения эритроцитов, фл	37 - 54	41.4
Лейкоциты, 10 ⁹ /л	5,8 - 13,6	5.99
Лимфоциты, 10 ⁹ /л	2 - 8	3.25
Лимфоциты, %	42 - 70	54.3
Моноциты, 10 ⁹ /л	0,38 - 1,26	0.32
Моноциты, %	3 - 9	5.3
Нейтрофилы, 10 ⁹ /л	1,5 - 8	2.15
Нейтрофилы, %	48 - 51	35.9
Эозинофилы, 10 ⁹ /л	0 - 0,6	0.24
Эозинофилы, %	2 - 6	4
Базофилы, %	0 - 0,6	0.5
Базофилы, 10 ⁹ /л	0 - 0,2	0.03
Нормобласты, 10 ⁹ /л	Отсутствуют	0
Нормобласты, %	Отсутствуют	0
Тромбоциты, 10 ⁹ /л	150 - 580	389
Незрелые гранулоциты абс., 10 ⁹ /л	0 - 0,05	0.01
Незрелые гранулоциты, %	0 - 1	0.2
Тромбокрит (PCT), %	0,15 - 0,42	0.38
Средний объем тромбоцита, фл	9,4 - 12,4	9.7
Ширина распределения тромбоцитов (PDW), фл	10 - 20	10.9
Содержание крупных тромбоцитов (P-LCR), %	13 - 43	22.5
СОЭ		
СОЭ (скорость оседания эритроцитов), мм/час	2 - 20	3

2. Биохимия крови (Кровь)

Наименование	Нормы	29.07.2025 11:02
Биохимия крови		
Общий белок, г/л	60 - 80	70
Альбумин, г/л	38 - 54	48
Мочевина, ммоль/л	2,5 - 6,4	3.2
Креатинин (энзиматический), мкмоль/л	27 - 62	17
Глюкоза, ммоль/л	3,5 - 5,8	3.9
Билирубин общий, мкмоль/л	2 - 14	13
АлАТ, Ед/л	10 - 45	356
АсАТ, Ед/л	10 - 42	349
Гамма-ГТ, Ед/л	5 - 35	7
Лактатдегидрогеназа, МЕ/л	100 - 320	1340
Щелочная фосфатаза, МЕ/л	50 - 400	115
Креатинкиназа, МЕ/л	25 - 200	17853
Креатинкиназа МВ, МЕ/л	0 - 25	439
Калий, ммоль/л	3,4 - 4,7	4.47
Натрий, ммоль/л	136 - 145	138

Кальций общий, ммоль/л	2.1 - 2.6	2.58
Ионизированный кальций, ммоль/л	1,09 - 1,35	1.28

3. Гормоны и витамины (Кровь)

Наименование	Нормы	29.07.2025 11:02
Иммунохимия (Cobas E411)		
Тропонин I (высокочувствительный), нг/мл	0 - 0,29	<0.100

4. Сдана кровь на скрининг диагностику прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера (01.09.2025) – по MLPA делеций и дупликаций в гене DMD не обнаружено.
5. NGS диагностика «Мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера (МГНЦ) (23.09.2025) Выявлен выписанный ранее как патогенный, а также зарегистрированный в базе данных как патогенный вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 37 гена DMD в гемизиготном состоянии. Данный вариант приводит к нонсенс-замене (NM_004006.3: c.5247C>A, p.(Cys1749Ter)) и появлению преждевременного терминирующего кодона. Выявленный вариант нуклеотидной последовательности не зарегистрирован в контрольной выборке gnomAD.
6. Валидация нуклеотидного варианта c.5247C>A (chrX:32362866) в гене DMD, выявленного ранее методом высокопроизводительного секвенирования (24.10.2025). Исследован экзон 37 гена DMD. Выявлен нуклеотидный вариант c.5247C>A (chrX:32362866G>T; NM_004006.3) в гемизиготном состоянии, приводящий к преждевременной терминации трансляции p.C1749.

Инструментальные обследования

1. УЗИ органов брюшной полости и почек от 31.07.2025: ПЕЧЕНЬ - размеры не увеличены. Вертикальный размер правой доли 120 мм, толщина правой доли 75 мм. Вертикальный размер левой доли 67 мм, толщина левой доли 43 мм. Контуры ровные, четкие, углы не увеличены. Структура однородная, эхогенность несколько повышена. Воротная вена и ее долевые ветви не изменены. НПВ и печеночные вены без особенностей. Внутри- и внепеченочные желчные протоки не расширены. Очаговые изменения не выявлены. ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ сокращен (прием пищи). ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА- размеры не увеличены. Головка 15 мм, тело 11 мм, хвост 15 мм. Контуры ровные, четкие. Структура однородная. Эхогенность средняя. Вирсунгов проток не расширен. СЕЛЕЗЕНКА не увеличена. Размеры 85 x 29 мм. Контуры ровные, четкие. Структура однородная. Эхогенность средняя. ПРАВАЯ ПОЧКА расположена типично. Размеры: 70 x 36 мм (паренхима 12 мм), не изменены. Контуры: ровные, четкие. Паренхима: кортико-медуллярная дифференцировка сохранена. Эхогенность коркового слоя – не изменена. При ЦДК кровотоков определяется до капсулы, интенсивность его не изменена. ЧЛС не расширена, стенки не изменены. Мочеточник не расширен на протяжении. ЛЕВАЯ ПОЧКА расположена типично. Размеры: 73 x 38 мм (паренхима 13 мм), не изменены. Контуры- ровные, четкие. Кортико-медуллярная дифференцировка сохранена. Эхогенность коркового слоя: не изменена. При ЦДК кровотоков определяется до капсулы, интенсивность его не изменена. ЧЛС не расширена, стенки не изменены. Мочеточник не расширен на протяжении. МОЧЕВОЙ ПУЗЫРЬ не выполнен. СВОБОДНАЯ ЖИДКОСТЬ не выявлена. Л/у брюшной полости не увеличены. ЗАКЛЮЧЕНИЕ: эхо-признаки незначительных диффузных изменений печени.
2. ЭКГ от 29.07.2025: Синусовая аритмия с ЧСС = 85-107 уд./мин. ЭОС вертикальная. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса. з. q до 6 мм в v5-v6
3. ЭМГ от 30.07.2025: у пациента гипертрофия икроножных мышц, КФК 17800 МЕ/л. Игольчатым электродом тестированы мышцы: m. tibialis anterior dex.- спонтанная активность не регистрируется. Амплитуда ПДЕ в пределах нормы, длительность ПДЕ уменьшена – миогенный паттерн. m. biceps brachii dex.- спонтанная активность не регистрируется. Набор ПДЕ затруднителен, пациент не напрягает мышцу. Интерференционный паттерн насыщенный. Заключение: Признаки первично мышечного поражения.
4. ФВД – невозможно выполнить в силу задержки развития у ребенка

Консультации специалистов

1. Консультация невролога от 28.07.2025: Жалобы: на быструю мышечную утомляемость, боли в ногах периодически, нарушение бега, неумение прыгать, задержку речевого развития. Анамнез заболевания: На 1 году жизни отставание в психомоторном развитии и психо-речевом развитии. Проходил стац лечение в неврологическом отделении стационара по м/ж. Неврологом при повторном обращении матери заподозрено прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, т.к. врач обратил внимание на псевдогипертрофию икроножных мышц. ДНК диагностика не проводилась. В б/х анализе крови выявлено повышение КФК, ЛДГ, АСТ, АЛТ. Госпитализируется впервые планово в отделение мед генетики РДКБ для обследования и лечения. Анамнез жизни: Ребенок от 1 беременности, протекавшей без особенностей, 1 родов, проводилась вакуум-экстракция плода. Вес при рождении 4330 г, рост 50 см, оценка по Апгар 7 баллов. На первых 6 сутках наблюдался в роддоме с перинатальным поражением ЦНС. Аллергологический анамнез: нет. Вес/масса тела: 16,5 кг. (перцентиль 10-25%). Индекс массы тела: 15,7. Рост/длина: 102,5 см. (перцентиль < 3%). Площадь поверхности тела: 0,69 кв.м. Тип телосложения: нормостеническое. Шкала комы Глазго: 15 баллов (15 баллов - сознание ясное). Шкала Хампти-Дампти: 13 баллов (Высокий риск: (меры для пациентов

высокого риска падения). Состояние пациента: Средней тяжести. Уровень сознания: ясное. Психоневрологический статус: контактен. Положение: активное. Кожные покровы: чистая, бледно-розовая с загаром. Видимые слизистые: не изменены, влажные, розовые. Подкожно-жировая клетчатка развита: удовлетворительно, распределен равномерно. Лимфатические узлы: периферические лимфоузлы пальпируются мелкие подвижные, безболезненные. Кожа над ними не изменена. Мышечная система развита: удовлетворительно гипертрофия икроножных мышц. Форма грудной клетки: правильная. Костные деформации: нет. Суставы: движения в суставах в полном объеме, безболезненные. Частота дыхания: 24 в мин. Одышка: нет. Катаральные явления: нет. Зев: не гиперемирован, миндалины не увеличены, без наложений. Носовое дыхание: свободное, отделяемого нет. Аускультативно в легких дыхание: везикулярное, проводится равномерно во все отделы. Хрипы: нет. Пульс: 98 в мин. Ритм: правильный. Тоны сердца: ритмичные, ясные. Шум: отсутствует. Appetit: избирательный. Тошнота: нет. Рвота: нет. Язык: чистый, влажный. Живот: мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации. Печень: пальпируется, у края реберной дуги, пальпация безболезненная. Селезенка: не пальпируется. Стул: регулярный, оформленный, без патологических примесей. Мочеиспускание: безболезненное, диурез адекватный. Явления дизурии: нет. Симптом поколачивания: отрицательный. Психическое развитие: задержка психомоторного развития. задержка психоречевого развития. Глаза: без патологии. Слух: без патологии. Неврологический статус: Признаки дисморфогенеза: Псевдогипертрофия икроножных мышц. Общемозговые симптомы: нет. Менингеальные симптомы: нет. Черепные нервы: зрение предметное, зрачки симметричные, фотореакции живые, глазные щели симметричные, движение глазных яблок в полном объеме, мимика симметричная, на звук реагирует, нистагм не определяется, язык прямо в ротовой полости, глотание не нарушено. Двигательная система: >Объем активных движений не нарушен. Мышечный тонус снижен диффузно. Сухожильные рефлексy с рук симметричные, живые, с ног коленные и ахилловы симметричные, живые. Походка с тенденцией на носок. Бег с двойной фазой толчка, но невысокой, не прыгает. При подъеме с пола использует приемы Говерса. Координаторная сфера: не нарушена, но не очень четко выполняет инструкции в силу возраста и психологических особенностей. Чувствительность: ориентировочно не нарушена. Высшие корковые функции: Сознание ясное, отмечается задержка речевого развития, говорит фразами, но есть ограничени словарного запаса и построения предложений. Заключение: На основании жалоб, анамнеза, данных клинического осмотра, дополнительных методов исследования можно предположить заболевание из группы мышечных дистрофий. Требуется уточнение формы. На основании клинико-анамнестических данных выставлен предварительный диагноз: G71.0 - Мышечная дистрофия Обоснование предварительного диагноза: На основании жалоб, анамнеза, данных клинического осмотра, дополнительных методов исследования можно предположить заболевание из группы мышечных дистрофий. Требуется уточнение формы. План обследования 1. ОАК 2. Биохимический анализ крови (АЛТ, АСТ, КФК, КФК-МВ, ЩФ, гамма-ГТП, ЛДГ, мочевина, креатинин, общий белок, альбумин, билирубин общий и его фракции, K⁺, Na⁺, Ca⁺⁺, глюкоза) 3. Тропонин-I 4. ЭКГ 5. ФВД 6. УЗИ ОБП+почек 7. Кровь в пробирку с ЭДТА для проведения ДНК диагностики прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна. 8. ЭМГ 9. Консультация ФЗТ, ЛФК. План лечения 1. Левокарнитин 5,0 мл на физ растворе 0,9% - 100 мл 2. Янтарная кислота+рибофлавин+никотинамид+инозит 3,0 мл на физ растворе 0,9% - 50 мл.

2. Консультация кардиолога от 30.07.2025: ЖАЛОБЫ нет. АНАМНЕЗ ЖИЗНИ Обследован по м/ж. Согласно предоставленной мед.документации: ЭХОКГ от 25.06.2025 г.: без патологии. ФВ 76%. ЭКГ от 20.06.2025 г.: ритм синусовый ЧСС 126 уд/мин. ЭОС нормально расположена. Осмотрен кардиологом. Даны рекомендации. АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ на основании жалоб (на быструю мышечную утомляемость, боли в ногах периодически, нарушение бега, неумение прыгать, задержку речевого развития), анамнеза (задержка моторного и психо-речевого развития с раннего возраста, у ребенка имеется нарушение бега и прыжков), данных клинического осмотра (отмечается мышечная гипотония, задержка моторного развития, приемы миопата), дополнительных методов исследования (повышение КФК, ЛДГ, АЛТ, АСТ по данным биохимического анализа крови) можно предположить заболевание из группы мышечных дистрофий. Требуется уточнение формы. При обследовании в РДКБ: ЭКГ от 29.07.2025 г.: PQ 120 мс QRS 75-80 мс QTc B 388 мс. Заключение: синусовая аритмия с ЧСС = 85-107 уд./мин. ЭОС вертикальная. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса. з. q до 6 мм в v5-v6/. ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА Общее состояние: средней тяжести АД прав. рука: 90/50 мм рт ст ЧСС: 100 уд.в мин. Кожные покровы и видимые слизистые чистые от инфекционной и аллергической сыпи, умеренно влажные. Отеков нет. Носовое дыхание свободное. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Визуально область сердца не изменена. Тоны сердца ясные, ритмичные, органических шумов нет. Периферическая пульсация удовлетворительная (в т.ч. на aa.femoralis). Живот доступен пальпации во всех отделах, мягкий, безболезненный. Стула при осмотре нет. Мочеиспускание не нарушено. Результаты диагностических исследований: Электромиография игольчатая (одна мышца) (Ляхова Н.В.) от 30.07.2025 У пациента гипертрофия икроножных мышц, КФК 17800 МЕ/л Игольчатым электродом тестированы мышцы: m. tibialis

anterior dex.- спонтанная активность не регистрируется. Амплитуда ПДЕ в пределах нормы, длительность ПДЕ уменьшена – миогенный паттерн. m. biceps brachii dex.- спонтанная активность не регистрируется. Набор ПДЕ затруднителен, пациент не напрягает мышцу. Интерференционный паттерн насыщенный. Заключение: Признаки первично мышечного поражения. Электрокардиография (Сейранян С.А.) от 29.07.2025. PQ 120 ms QRS 75-80 ms QTc B 388 ms. Заключение: Синусовая аритмия с ЧСС = 85-107 уд./мин. ЭОС вертикальная. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса. з. q до 6 мм в v5-v6. **ЗАКЛЮЧЕНИЕ** В дополнительных назначениях на момент осмотра не нуждается. ЭКГ, ЭХОКГ - без патологии. Продолжить лечение основного заболевания. **ДИАГНОЗ** Z13.6 - Специальное скрининговое обследование с целью выявления нарушений сердечно-сосудистой системы. **РЕКОМЕНДАЦИИ** 1. Наблюдение кардиологом по м/ж. 2. ЭКГ, ЭХОКГ 1 раз в год в плановом порядке (амбулаторно).

3. **Консультация врача-ЛФК от 29.07.2025: ЖАЛОБЫ** на быструю мышечную утомляемость, боли в ногах периодически, шаткость, падения, нарушение бега, неумение прыгать, задержку речевого развития. **АНАМНЕЗ ЖИЗНИ** Ребенок от 1 беременности, протекавшей без особенностей, 1 родов, проводилась вакуум-экстракция плода. Вес при рождении 4330 г, рост 50 см, оценка по Апгар 7 баллов. На первых 6 сутках наблюдался в роддоме с перинатальным поражением ЦНС. **АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ** На 1 году жизни отставание в психомоторном развитии и психо-речевом развитии. Проходил стац лечение в неврологическом отделении стационара по м/ж. Неврологом при повторном обращении матери заподозрено прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, т.к. врач обратил внимание на псевдогипертрофию икроножных мышц. ДНК диагностика не проводилась. В б/х анализе крови выявлено повышение КФК, ЛДГ, АСТ, АЛТ. Госпитализируется впервые планово в отделение мед генетики РДКБ для обследования и лечения. **ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА** Общее состояние: средней тяжести. Температура: 36,6С. Сознание ясное, самочувствие удовлетворительное. Кожные покровы: чистые, свободные от сыпи. Видимые слизистые: не изменены, чистые, влажные, розовые. Подкожно-жировая клетчатка развита удовлетворительно, распределена равномерно. Периферические лимфатические узлы: пальпируются мелкие подвижные. Катаральные явления: отсутствуют. Осанка: сколиотическая. Форма грудной клетки: правильная. Наличие деформации стопы: плосковальгусная установка стоп. Мышечный тонус: диффузно понижен. Мышечная сила: снижена до 3-4 баллов. Объем конечности: норма. Объем движений в суставах: движения в суставах в полном объеме, безболезненные. Ходит: самостоятельно. Походка: с широкой опорой, со слов матери часто спотыкается, падает. Двигательные навыки: самостоятельно садится, встаёт, используя приёмы Говерса, ходит. Цель реабилитации: улучшение постурального контроля. **ЗАКЛЮЧЕНИЕ** Ребенку показано проведение курса восстановительного лечения. **ДИАГНОЗ** G71.0 - Мышечная дистрофия. **РЕКОМЕНДАЦИИ** Проведение курса восстановительного лечения.

4. **Консультация психолога от 01.08.2025: ЖАЛОБЫ** на отставание в речевом развитии, отсутствие фразовой речи. **ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА** Мальчик доступен контакту. Поведение с негативизмом, протестными реакциями, в т.ч. демонстративными. Эмоционально лабилен. Радует успеху, при затруднениях отказывается от выполнения заданий. Инструкции выполняет избирательно. Быстро пресыщается, на фоне пресыщения нарастают проявления негативизма. Темп работы нормальный. Оценить работоспособность затруднительно. Внимание рассеянное. Распознает реалистические предметные изображения. В пробе на зрительную память – устойчивые соскальзывания на ложноположительные ответы. Слабо сформирован праксис позы пальцев. Рисунок на обследовании на уровне каракуль, концентрических кругов. Речь представлена преимущественно первыми слогами слов, односложными словами с нарушениями артикуляции, наборами слогов. Не усваивает способ выполнения «Исключения предметов» в условиях вербализации понятий психологом. **ЗАКЛЮЧЕНИЕ** Выявлены дефицит экспрессивной речи, несформированность вербального мышления, программирования и контроля, праксиса. **ДИАГНОЗ** **РЕКОМЕНДАЦИИ** Посещение логопедической группы д/с, либо интенсивные систематические занятия с логопедом, дефектологом по м/ж.

5. **Тест «Северная звезда» (04.08.2025) – 14 баллов**

Анамнез жизни: ребенок от 1 беременности, протекавшей без особенностей, 1 родов, проводилась вакуум-экстракция плода. Вес при рождении 4330 г, рост 50 см, оценка по Апгар 7 баллов. На первых 6 сутках наблюдался в роддоме с перинатальным поражением ЦНС.

Аллергологический анамнез не отягощен.

Генеалогический анамнез: не отягощен

Поступает в психоневрологическое отделение для детей с врожденной и наследственной генетической патологией повторно для проведения обследования и определения дальнейшей тактики лечения.

При поступлении: Температура: 36.6 Рост: 104,5 см. Вес: 18 кг. ЧДД 24, ЧСС 98. Состояние ребенка: средней тяжести. Самочувствие: удовлетворительное. Телосложение: астеническое. Подкожно-жировой слой: недостаточный. Кожные покровы: чистые, умеренно влажные, цвет бледно-розовый. Видимые слизистые: чистые, влажные, розовые. Лимфатические узлы не пальпируются. Движения в суставах в полном объеме,

безболезненные. Зев чистый, миндалины не увеличены, патологических наложений нет. Дыхание через нос свободное, отделяемое из носовых ходов отсутствует. Аускультативно – дыхание проводится во все отделы, пуэрильное, хрипов нет. Тоны сердца – ясные, ритмичные, шумы не выслушиваются. Язык чистый, влажный. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации во всех отделах, безболезнен. Печень не увеличена, по краю реберной дуги, эластичная, безболезненная. Селезенка не увеличена. Стул регулярный, оформленный, без патологических примесей. Область почек визуально не изменена, симптом поколачивания с обеих сторон отрицательный. Диурез адекватный. Недержание мочи – нет. Недержание кала – нет.

Неврологический статус: Общемозговых и менингеальных симптомов при осмотре нет. Признаки дисморфогенеза: псевдогипертрофия икроножных мышц, низкий рост, оттопыренные ушные раковины, гипертелоризм сосков. Черепные нервы: зрение предметное, зрачки симметричные, фотореакции живые, глазные щели симметричные, движение глазных яблок в полном объеме, мимика симметричная, на звук реагирует, нистагм не определяется, язык прямо в ротовой полости, глотание не нарушено. Двигательная система: Объем активных движений не нарушен. Мышечный тонус снижен диффузно. Сухожильные рефлексы с рук симметричные, живые, с ног коленные и ахилловы симметричные, живые. Походка с тенденцией на носок. Бег с фазой отрыва, но невысокой, не прыгает. При подъеме с пола использует приемы Говерса. Координаторная сфера не нарушена, но не очень четко выполняет инструкции в силу возраста и психологических особенностей. Чувствительность ориентировочно не нарушена. Высшие корковые функции: Сознание ясное, отмечается задержка речевого развития, говорит фразами, но есть ограничение словарного запаса и построения предложений.

Обследования, проведенные в РДКБ

Обследования, проведенные в РДКБ

1. Анализ крови (Кровь)

Наименование	Нормы	24.11.2025 09:52
Клинический анализ крови		
Гемоглобин, г/л	115 - 140	136
Эритроциты, $10^{12}/л$	3,9 - 5,3	4.99
Гематокрит, %	34 - 40	42
MCV (Средний объем эритроцита), фл	77 - 87	84.2
MCH (Сред. содер. гемоглобина в 1 эритроците), пг	24 - 30	27.3
MCHC (Сред. конц. гемоглобина в эритроцитах), г/л	310 - 370	324
RDW-CV (CV размера эритроцитов), %	12 - 15	13.2
Ширина распределения эритроцитов, фл	37 - 54	40.3
Лейкоциты, $10^9/л$	5,8 - 13,6	9.47
Лимфоциты, $10^9/л$	2 - 8	5.66
Лимфоциты, %	42 - 70	59.8
Моноциты, $10^9/л$	0,38 - 1,26	0.71
Моноциты, %	3 - 9	7.5
Нейтрофилы, $10^9/л$	1,5 - 8	2.84
Нейтрофилы, %	48 - 51	30
Эозинофилы, $10^9/л$	0 - 0,6	0.2
Эозинофилы, %	2 - 6	2.1
Базофилы, %	0 - 0,6	0.6
Базофилы, $10^9/л$	0 - 0,2	0.06
Нормобласты, $10^9/л$	Отсутствуют	0
Нормобласты, %	Отсутствуют	0
Тромбоциты, $10^9/л$	150 - 580	398
Незрелые гранулоциты абс., $10^9/л$	0 - 0,05	0.03
Незрелые гранулоциты, %	0 - 1	0.3
Тромбокрит (PCT), %	0,15 - 0,42	0.36
Средний объем тромбоцита, фл	9,4 - 12,4	8.9
Ширина распределения тромбоцитов (PDW), фл	10 - 20	8.9
Содержание крупных тромбоцитов (P-LCR), %	13 - 43	16.4
СОЭ		
СОЭ (скорость оседания эритроцитов), мм/час	2 - 20	2

2. Анализ мочи (общий) (Моча)

Наименование	Нормы	24.11.2025 08:54
Клинический анализ мочи (физико-химические свойства)		
Цвет		желтый

Прозрачность		Прозрачная
Удельный вес	1,003 - 1,035	1.025
Реакция (pH)	5 - 9	6
Белок (тест-полоска), г/л	< 0,1	Отрицательный
Глюкоза (тест-полоска), ммоль/л	< 2,8	Отрицательный
Кетоновые тела, мг/дл	Отрицательный	Отрицательный
Реакция на кровь, мг/дл	Отрицательный	Отрицательный
Билирубин, мг/дл	Отрицательный	Отрицательный
Уробилиноиды, мг/дл	Отрицательный	В норме
Нитриты, мг/дл	Отрицательный	Отрицательный
Лейкоциты (лейк. эстераза), лейко в мкл	Отрицательный	Отрицательный
Клинический анализ мочи (микроскопия)		
Эпителий плоский, в п/зр	0 - 5	1
Эпителий переходный, в п/зр	0 - 1	Не обнаружено
Эпителий почечный, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Лейкоциты, в п/зр	0 - 3	1
Эритроциты неизменные, в п/зр	0 - 2	1
Эритроциты изменённые, в п/зр	Не обнаружены	0
Цилиндры гиалиновые, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Цилиндры зернистые, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Цилиндры эпителиальные, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Цилиндры лейкоцитарные, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Цилиндры эритроцитарные, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Слизь, в п/зр	Небольшое количество	Мало
Бактерии, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Оксалаты, в п/зр	Небольшое количество	Мало
Мочевая кислота, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Аморфные фосфаты, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Трипельфосфаты, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Нейтральная фосф известь, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Кислый мочеислый аммоний, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Кристаллы цистина, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Кристаллы лейцина, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Мицелий гриба, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Дрожжевые грибы, /мкл	Не обнаружено	Не обнаружено
Цилиндры восковидные, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Примесь спермы, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено
Скопление лейкоцитов, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено

3. Биохимия крови (Кровь)

Наименование	Нормы	24.11.2025 09:52
Биохимия крови		
Общий белок, г/л	60 - 80	66
Альбумин, г/л	38 - 54	46
Мочевина, ммоль/л	2,5 - 6,4	2.6
Креатинин (энзиматический), мкмоль/л	27 - 62	19
Глюкоза, ммоль/л	3,5 - 5,8	4.7
Билирубин общий, мкмоль/л	2 - 14	7
АлАТ, Ед/л	10 - 45	351
АсАТ, Ед/л	10 - 42	169
Гамма-ГТ, Ед/л	5 - 35	8
Лактатдегидрогеназа, МЕ/л	100 - 320	953
Щелочная фосфатаза, МЕ/л	50 - 400	82
Креатинкиназа, МЕ/л	25 - 200	8980
Креатинкиназа МВ, МЕ/л	0 - 25	282
Калий, ммоль/л	3,4 - 4,7	4.19
Натрий, ммоль/л	136 - 145	136

Кальций общий, ммоль/л	2.1 - 2.6	2.48
Ионизированный кальций, ммоль/л	1,09 - 1,35	1.25

4. Гормоны и витамины (Кровь)

Наименование	Нормы	01.12.2025 10:52
Иммунохимия (Maglumi)		
Витамин D (25-ОН), нг/мл	30 - 100	26.2

Инструментальные обследования

- ЭКГ (24.11.2025)** PQ 110 мс QRS 70 мс QTc F 343 мс **Заключение:** Синусовая аритмия с ЧСС 96 - 112 уд/мин. Нормальная ЭОС.
- УЛЬТРАЗВУКОВОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ОРГАНОВ БРЮШНОЙ ПОЛОСТИ, ПОЧЕК (26.11.2025)** Вертикальный размер правой доли 107 мм, толщина правой доли 71мм Вертикальный размер левой доли 77 мм, толщина левой доли 55мм Контуров ровные, четкие, углы не увеличены Структура однородная, эхогенность средняя Воротная вена и ее долевые ветви не изменены. НПВ и печеночные вены без особенностей. Внутри- и внепеченочные желчные протоки не расширены. Очаговые изменения не выявлены. **ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ** Форма обычная, с лабильными перегородками Стенки: не изменены В просвете анэхогенное содержимое **ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА**- размеры увеличены Головка 33мм, тело 9мм, хвост 17 мм Контуров ровные, четкие Структура однородная Эхогенность средняя Вирсунгов проток не расширен **СЕЛЕЗЕНКА** - размеры не увеличены Размеры 80x36 мм Контуров ровные, четкие Структура однородная Эхогенность средняя **ПРАВАЯ ПОЧКА** расположена типично Размеры: 72x34 мм (паренхима 12мм), не изменены Контуров: ровные, четкие Паренхима: кортико-медуллярная дифференцировка сохранена Эхогенность коркового слоя – не изменена При ЦДК кровоток определяется до капсулы, интенсивность его не изменена ЧЛС не расширена, стенки не изменены Мочеточник не расширен на протяжении **ЛЕВАЯ ПОЧКА** расположена типично Размеры: 72x35 мм (паренхима 13мм), не изменены Контуров- ровные, четкие Кортико-медуллярная дифференцировка сохранена Эхогенность коркового слоя: не изменена При ЦДК кровоток определяется до капсулы, интенсивность его не изменена ЧЛС не расширена, стенки не изменены Мочеточник не расширен на протяжении **МОЧЕВОЙ ПУЗЫРЬ** объем 15 мл Содержимое гомогенное, анэхогенное **СВОБОДНАЯ ЖИДКОСТЬ:** не выявлена **Заключение:** эхо-признаки увеличения размеров поджелудочной железы.
- РЕНТГЕНОГРАФИЯ КОСТЕЙ ПРЕДПЛЕЧЬЯ СПРАВА (26.11.2025)** **Заключение:** Костно-деструктивных изменений достоверно не определяется.
- ЭХОКАРДИОГРАФИЯ (01.12.2025)** Рост 105 см, Вес 18 кг, ППТ 0.71 м², ЧСС 102 уд.в мин **Z-score по Pettersen Левый желудочек:** зоны локального нарушения сократимости не выявлены, КДР 31 мм, (Z-score КДР в пределах +/-2), КСР 19 мм, КДО 40 мл, КСО 11 мл, УО 29 мл, ФВ 71 %, МЖП 5 мм (Z -score МЖП в пределах +/-2), ЗСЛЖ 5 мм, (Z-score ЗСЛЖ (в пределах +/-2) Диастолическая функция ЛЖ не нарушена, E/A 1.4 **Митральный клапан:** ФК не изменено, створки тонкие, подвижные, кровоток не изменен, регургитация мин, PG 3 mmHg **Аорта:** отходит от левого желудочка, Восх аорта 15 мм , дуга и перешеек- кровоток не изменен коронарные артерии отходят в типичных местах, кровоток в брюшной аорте не изменен, магистрального типа **Клапан Ao:** ФК не изменено, 3-хств, створки тонкие, подвижные, кровоток не изменен, регургитации нет, PG 5 mmHg **Левое предсердие:** (PLAX) 22 мм, (Z-score в пределах +/-2) **Правое предсердие** не расширено, 22 мм **Правый желудочек:** приточный отдел 14 мм, не расширен **Трикуспидальный клапан:** ФК не изменено, створки тонкие, подвижные, кровоток не изменен, регургитация 1(+), PG 2 mmHg Расчетное систолическое давление в ПЖ 19 мм рт ст Среднее давление в ЛА 6 мм рт ст **Легочная артерия** отходит от ПЖ, сброса на уровне ствола не выявлено Ствол ЛА 13 мм **Клапан ЛА:** ФК не изменено, створки тонкие подвижные, кровоток не изменен, регургитация 1(+), PG 3 mmHg **МЖП** интактна, движения правильные **МПП** - на момент осмотра сброса не выявлено **ВПВ** впадает в ПП, кровоток не изменен **НПВ** впадает в ПП, коллабирует не менее 50 % **Перикард:** жидкости нет **Заключение:** Эхометрические показатели сердца и магистральных сосудов соответствуют возрастным данным. Систолическая и диастолическая функции миокарда левого желудочка не нарушены. Давление в правых отделах в пределах возрастной нормы. Физиологическая регургитация на трикуспидальном клапане и клапане легочной артерии

Консультации специалистов

- КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-ФИЗИОТЕРАПЕВТА (24.11.2025)** **ЖАЛОБЫ:** на быструю мышечную утомляемость, боли в ногах периодически, шаткость, падения, нарушение бега, неумение прыгать, задержку речевого развития. **АНАМНЕЗ ЖИЗНИ:** ознакомлен **АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ:** ознакомлен **ДААННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:** Сознание ясное, самочувствие удовлетворительное Кожные покровы: чистые, свободные от сыпи Видимые слизистые: не изменены, чистые, влажные, розовые Подкожно-жировая клетчатка развита удовлетворительно, распределена равномерно Периферические лимфатические узлы: пальпируются мелкие подвижные Катаральные явления: отсутствуют Осанка: сколиотическая Форма грудной клетки: правильная Наличие деформации стопы: плосковальгусная установка стоп Мышечный тонус: диффузно понижен Мышечная сила: снижена до 3-4 баллов Объем конечности: норма Объем движений в суставах:

движения в суставах в полном объеме, безболезненные Ходит: самостоятельно Походка: с широкой опорой, со слов матери часто спотыкается, падает Двигательные навыки: самостоятельно садится, встает, используя приемы Говерса, ходит Цель реабилитации: улучшение постурального контроля Код Наименование Кол-во ПЛАН ОБСЛЕДОВАНИЯ Воздействие импульсным низкочастотным электромагнитным полем (1 процедура) 16 ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Направлен на ФТЛ ДИАГНОЗ: G31.8 - Другие уточненные дегенеративные болезни нервной системы РЕКОМЕНДАЦИИ: 1- ПемП на область ШВЗ и икроножных мышц №8.

2. **КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-ВРАЧА ПО ЛЕЧЕБНОЙ ФИЗКУЛЬТУРЕ И СПОРТИВНОЙ МЕДИЦИНЕ (24.11.2025) ЖАЛОБЫ:** на быструю мышечную утомляемость, боли в ногах периодически, шаткость, падения, нарушение бега, неумение прыгать, задержку речевого развития. АНАМНЕЗ ЖИЗНИ: Ребенок от 1 беременности, протекавшей без особенностей, 1 родов, проводилась вакуум-экстракция плода. Вес при рождении 4330 г, рост 50 см, оценка по Апгар 7 баллов. На первых 6 сутках наблюдался в роддоме с перинатальным поражением ЦНС. АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ: На 1 году жизни отставание в психомоторном развитии и психо-речевом развитии. Проходил стационарное лечение в неврологическом отделении стационара по м/ж. Неврологом при повторном обращении матери заподозрено прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, т.к. врач обратил внимание на псевдогипертрофию икроножных мышц. ДНК диагностика не проводилась. В б/х анализе крови выявлено повышение КФК, ЛДГ, АСТ, АЛТ. Госпитализируется впервые планово в отделение мед генетики РДКБ для обследования и лечения. ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА: ЧСС: 110 уд. в. мин. Сознание ясное, самочувствие удовлетворительное Кожные покровы: чистые, свободные от сыпи Видимые слизистые: не изменены, чистые, влажные, розовые Подкожно-жировая клетчатка развита удовлетворительно, распределена равномерно Периферические лимфатические узлы: пальпируются мелкие подвижные Катаральные явления: отсутствуют Осанка: сколиотическая Форма грудной клетки: правильная Наличие деформации стопы: плосковальгусная установка стоп Мышечный тонус: диффузно понижен Мышечная сила: снижена до 3-4 баллов Объем конечности: норма Объем движений в суставах: движения в суставах в полном объеме, безболезненные Ходит: самостоятельно Походка: с широкой опорой, со слов матери часто спотыкается, падает Двигательные навыки: самостоятельно садится, встает, используя приемы Говерса, ходит Цель реабилитации: улучшение постурального контроля Код Наименование Кол-во ПЛАН ОБСЛЕДОВАНИЯ Тренировка с биологической обратной связью по кинезиологическому образу при заболеваниях центральной нервной системы и головного мозга (на основе методики PNF 1 конечность, пациенты до 10 лет) (1 занятие) 8 Баланстерапия (1 занятие) 8 ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Ребенку показано проведение курса восстановительного лечения ДИАГНОЗ: G31.8 - Другие уточненные дегенеративные болезни нервной системы РЕКОМЕНДАЦИИ: Проведение курса восстановительного лечения.

3. **КОНСУЛЬТАЦИЯ ПСИХОЛОГА (25.11.2025) ЖАЛОБЫ** на задержку речевого развития. Субъективно, состояние за последние 4 мес. с положительной динамикой в моторном и речевом развитии. ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА На обследовании с матерью, постоянно к ней обращается. Мальчик доступен контакту. Поведение с выраженным негативизмом, протестными реакциями. Эмоционально лабилен. Радует успеху, реакции на затруднения гиперболизированы, отказывается от выполнения заданий. Инструкции выполняет избирательно. Быстро пресыщается. Темп работы нормальный. Оценить работоспособность затруднительно. Внимание рассеянное. Ведущая рука – правая. Распознает реалистические предметные изображения. Негрубо снижен объем непосредственной слухоречевой памяти. Слабо сформирован праксис позы пальцев. Рисунок на обследовании на уровне каракуль, концентрических кругов. Экспрессивная речь с выраженными нарушениями артикуляции и фонетического строя, ограничивающими вербальный контакт, представлена отдельными словами, «контурами слов», первыми слогами слов, наборами слогов. Не усваивает способ выполнения «Исключения предметов» в условиях вербализации понятий психологом. ЗАКЛЮЧЕНИЕ Сохраняется несформированность экспрессивной речи, несформированность вербального мышления, программирования и контроля, праксиса. Отдельно следует отметить нарушения эмоционально-волевого обеспечения познавательной деятельности. В сравнении с результатами предыдущего обследования (31.07.25), отмечается положительная динамика в развитии экспрессивной речи. ДИАГНОЗ РЕКОМЕНДАЦИИ Продолжение занятий с логопедом, дефектологом, поведенческая терапия по м/ж.

4. Тест «Северная звезда» (25.11.2025) 1-2, 2-2, 3-2, 4-1, 5-1, 6-1, 7-1, 8-1, 9-2, 10-НВП, 11-1, 12-1, 13-1, 14-1, 15-0, 16-0, 17-1.

5. Тест 6-минутной ходьбе не выполнен по возрасту (есть трудности в выполнении инструкции)

Решения врачебных комиссий:

Протокол ВК по ЛОФК (Не входящий в перечень ЖНВЛП) от 29.11.2025 00:00

По данным медицинской документации ребенка, результатов обсуждения, с учетом тяжести и характера заболевания, неэффективности предшествующего лечения, у пациента (-тки) имеются показания к назначению ему (ей) лекарственного препарата Аталурен (Аталурен) в рамках оказания медицинской помощи при заболевании, не входящего в перечень ЖНВЛП, и в соответствии со статьями 37, 80 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», пунктом 5 приказа Минздрава РФ от 24.11.2021 № 1094н «Об утверждении порядка назначения лекарственных препаратов, форм рецептурных бланков на лекарственные препараты, порядка оформления указанных бланков, их учета и хранения, форм бланков рецептов,

содержащих назначение наркотических средств или психотропных веществ, порядка их изготовления, распределения, регистрации, учета и хранения, а также правил оформления бланков рецептов, в том числе в форме электронных документов».

ЛОФК единогласно из числа присутствующих в силу своих функций по п. 2.1 Положения о подкомиссии по лекарственному обеспечению и фармакологическому контролю приняла обоснованное решение № 6068 разрешить к индивидуальному применению по жизненным показаниям пациенту (-тке) Карасев Ярослав Денисович препарат Аталурен (Аталурен) (рекомендуемая схема применения: Из расчета 40 мг/кг в сутки: 250 мг утром, 250 мг днем и 250 мг, т.о. на сутки потребность составит 3 саше по 250 мг. На неделю потребность составит 21 саше по 250 мг. На год потребность: 1092 саше по 250 мг (37 упаковок по 30 штук саше по 250 мг до 29.11.2026.) в рамках оказания медицинской помощи при заболевании, не входящего в перечень ЖНВЛП.

Проведенная терапия:

1. Преднизолон (1 таб=5 мг) 2+3/4 таб. (13,75мг) перорально 1 раз в сутки(утром) с 22.11.2025 по 02.12.2025.
2. Эзомепразол (10 мг) 10 мг на ночь с 24.11.2025 по 02.12.2025
3. Калия+магния аспарагинат 158 мг+140 мг по ¼ таб x 2 раза в день (утро, вечер) с 24.11.2025 по 02.12.2025.
4. Курс ЛФК (прикладная кинезиотерапия) с 22.11.2025 по 01.12.2025
5. Курс ФЗТ

На фоне проводимой терапии положительная динамика в виде расширения двигательной активности.
— Результат госпитализации.

Рекомендовано:

Вес=18

1. Наблюдение педиатра, невролога, кардиолога, ортопеда по месту жительства.
2. Назначения специалистов (см. раздел консультации специалистов).
3. Реабилитационные мероприятия 2 раза в год на территории РФ.
4. Санаторно-курортное лечение неврологического профиля на территории РФ до 2-х раз в год.
5. Контроль ЭКГ, Контроль SpO₂, ЧСС и АД в спокойном состоянии с ведением дневника ежедневно утро/вечер по месту жительства.
6. Контроль АД x 3 раза в день – вести дневник
7. Оценка 1 раз в год дыхательной функции (ФВД и кардиореспираторный мониторинг).
8. Контроль лабораторных показателей крови: биохимический анализ крови (тропонин-I, АЛТ, АСТ, КФК, КФК-МВ, ЩФ, гамма ГТП, мочевины, ЛДГ, креатинин, общий белок, альбумин, билирубин общий и его фракции, К⁺, Na⁺, Ca⁺⁺, глюкоза).
9. Противопоказано использование муколитической терапии (в том числе амброксол).
10. При проведении анестезии пациентам с миопатией НЕЛЬЗЯ! Использовать сукцинилхолин, ингаляционные анестетики. Болеутоляющие (опиаты), анестетики: пропофол, мидазолам и гипнономидат, могут применяться с большой вероятностью безопасности. Когда необходимо кратковременно использовать миорелаксанты, могут использоваться недеполяризующие миорелаксанты в уменьшенной дозе (1/4 1/5 обычной дозы).
11. Избегать внутримышечных инъекций.
12. Дыхательная гимнастика ежедневно. Лечебное плавание в бассейне в комфортном режиме.
13. Избегать контактов с инфекционными больными, включая ОРВИ, грипп и др.
14. Избегать чрезмерных силовых нагрузок, а также упражнений, построенных на высоком сопротивлении. Следует включать в ежедневную физическую терапию респираторные упражнения (в том числе, в виде игры). Не использовать упражнения и воздействия, способные усиливать воспалительный процесс в мышцах (подъем/спуск по лестнице, воздействие горячей/холодной температурой). Распределять физическую нагрузку и силы пациента на весь день, привлекая самого ребенка к контролю за собой и экономии своих трудозатрат. Регулярные занятия ЛФК - ежедневное проведение растяжек.
15. Преднизолон (1 таб=5мг) по 2т3/4т (13,75 мг) длительно, постоянно, под контролем невролога по месту жительства
16. Аталурен (саше 250 мг) 250 мг в 8.00, 250 мг в 13.00, 250 мг в 19.00, длительно, постоянно
17. Убидекарбон (1мл=30 мг) 1,0 мл утром – 2 месяца (курсами x 3 раза в год)
18. Левокарнитин 30% 1,5 мл x 2р/день (утро, обед) - 2 месяца (курсами x 3 раза в год)
19. Холекальциферол 0,5мг/мл по 2000 Ед ежедневно утром 1 месяц, с последующим контролем уровня вит Д3 крови

Заключение: на основании жалоб (на быструю мышечную утомляемость, боли в ногах периодически, нарушение бега, неумение прыгать, задержку речевого развития), анамнеза (задержка моторного и психоречевого развития с раннего возраста, у ребенка имеется нарушение бега и прыжков), данных клинического

осмотра (отмечается мышечная гипотония, задержка моторного развития, приемы миопата), дополнительных методов исследования (повышение КФК, ЛДГ, АЛТ, АСТ в крови), генетического исследования (Выявлен описанный ранее как патогенный (HGMD_ID CM179710), а также зарегистрированный в базе данных LOVD (#0000645965) как патогенный вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 37 гена DMD (chrX:32380983G>T) в гемизиготном состоянии) можно думать о наличии у ребенка: **Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна.**

Лучевая нагрузка – 0 мЗв

В контакте с инфекционными больными не состоял.

Пациент (законный представитель пациента) ознакомлен со всеми пунктами выше указанных рекомендаций, которые обсуждены совместно с лечащим врачом. Пациент (законный представитель пациента) осведомлен о том, что не все рекомендованные лекарственные препараты входят в список для льготного обеспечения

Леч. врач

Зав. отделением

Конт. тел: 8495-936-91-46, 8495-936-92



Вотякова Н.А.

Михайлова С.В.

vk.com/yaroslav_karasev