

Дата 27.06.2023
Тяжелобольным детям, Удмуртии

№ ИБ 5766/2023

КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-ТРАВМАТОЛОГА-ОРТОПЕДА

Пациент: Булакова Злата Анатольевна

ЖАЛОБЫ: Ограничение движений в суставах, нарушение походки, снижение переносимости пешей нагрузки

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ: Ребенок от 1 беременности, протекавшей с анемией, маловодием. Роды срочные, физиологические. Родилась с массой тела 3200, длиной 50 см. По Апгар 7-8 баллов. Раннее развитие: без отставания.

Наследственный анамнез: не отягощен, есть младшая сводная сестра (6 лет) без клинической симптоматики.

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ: с 5 лет ребенок потерял способность бегать, стало тяжело висеть на турнике. В 6 лет при обследовании по поводу однократно развившейся отдышки при физической нагрузке, сохранявшейся несколько дней и самопроизвольно регрессировавшей, было обнаружено повышение АЛТ, АСТ. Был установлен диагноз гепатит, назначено лечение. Через пол года неврологом заподозрена миопатия (КФК 6900 Ед/л, стало заметно увеличение икроножных мышц, миопатические приемы). С 7 лет изменилась походка, стало трудно прыгать. На настоящий момент появились трудности при подъеме по ступенькам.

Было проведено ЭНМГ - без патологии. Анализ на каритотип 45 XX, анализ на болезнь Помпе - отрицательно. В марте 2020 года проходила обследование в НИКИ Педиатрии, где при выполнении МРТ мышц нижних конечностей была заподозрена ПКМД. Учитывая дебют заболевания в 5 лет с нарушения походки, трудности при беге, увеличение икроножных мышц, повышение уровня КФК в крови (до 7 тыс), первично-мышечный характер поражения на ЭМГ, для исключения саркогликолиза во время госпитализации консультирован в МГНЦ, сдан ДНК-анализ - поиск частых мутаций в генах CAPN3, FKBP, ANO5, SGCA. 24.07.2020 - выявлена мутация с.271G>A в гомо(геми) зиготном состоянии в ген SGCA, что соответствует ПКМД, тип R3. Мутация валидирована и обнаружена у матери в гетерозиготном состоянии, отец для анализа не доступен. Отмечается ухудшение состояния в виде нарастания мышечной слабости, прогрессирования контрактур и гиперлордоза. С апреля 2023 года утратила самостоятельную ходьбу. Витамин Д 4000ед/сут получает постоянно.

ДАнные ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:

Общее состояние: удовлетворительное

STATUS LOCALIS: Голова по средней линии. Движения в шейном отделе в полном объеме. Кивательные мышцы при пальпации мягкие безболезненные

Ось позвоночника с легкой правосторонней дугой. Физиологические изгибы не выражены, тенденция к тотальному улордозу. В положении на животе ось позвоночника центрирована не полностью без асимметрии задних отделов. Треугольники талии асимметричны. Стояние лопаток асимметричное. Фиксация углов лопаток снижена. Болезненность по остистым отросткам: нет. Болезненность триггерных точек: нет. Выстояние остистых отростков позвонков: нет.

Верхние конечности симметричные. Ось верхних конечностей не нарушена. Установка предплечий спроанционная. Сгибательные установки пальцев кистей, преимущественно справа. Движения в суставах в полном объеме

Грудная клетка правильной формы

Нижние конечности. Тазовое кольцо без наклона. Нижние конечности одинаковой длины. Ось нижних конечностей не нарушена. Линии Розер-Нелатона не нарушены. Разведение бедер полное. Симптом щелчка отрицательный. Симптом Тренделенбурга отрицательный. Движения в суставах нижних конечностей не ограничены.

Сустав Тазобедренный правый Сгибание и разгибание 130/25(+25)/0 Отведение 25/0/45 ротация 60/0/40

Тазобедренный левый	Сгибание и разгибание	130/25(+25)/0	Отведение	25/0/45	ротация 50/0/50
Коленистый правый	Сгибание и разгибание	140/0/0	Hamstring	140(-40)	
Коленистый левый	Сгибание и разгибание	140/0/0	Hamstring	140(-40)	
Голеностопный правый	Сгибание и разгибание	5(+5)/0(-10)/60	с согнутым	КС 10(+8)/0/60	
Голеностопный левый	Сгибание и разгибание	5(+5)/0(-15)/60	с согнутым	КС 10(+8)/0/60	

Тест Эпштейна-Вэбба. Рвотный симптом положительный. Положение стоп эквинусно-вальгусное (вальгус 15/0) градусов.
 На момент осмотра самостоятельно не стоит и не ходит.
 Для перемещения на короткие расстояния может пользоваться креслом-коляской активного типа. Для перемещения на средние и длинные расстояния нуждается в кресле-коляске с электроприводом. Для поддержания позвоночника нуждается в опоре для стояния. Для перемещения в коляску и из нее нуждается в устройствах для трансфера пациента. Для осуществления санитарно-гигиенических процедур нуждается в кресле-стуле с санитарным оснащением с поддержкой головы и туловища с расширенными опциями.

РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ: На рентгенограмме в прямой проекции тазобедренных суставов от 2021. Головки бедренных костей округлой формы с четкими контурами, высота справа 14 мм, слева 14 мм. Суставные поверхности вертлужных впадин сформированы правильно. Шеечно-диафизарный угол справа 143 градуса, слева 140 градуса. Угол Шарпа: справа 42 градуса, слева 43 градуса. Угол вертикального соответствия: справа 71 градуса, слева 73 градуса. Линии Шентона, Омбрелана, Садофьевой не деформированы. Справа отмечается умеренная деформация линии Шентона. Незаращение дужки S1 позвонка.

На рентгенограмме в прямой проекции тазобедренных суставов от 23-06-2023. Головки бедренных костей округлой формы с четкими контурами, высота справа 14 мм, слева 14 мм. Суставные поверхности вертлужных впадин сформированы правильно. Шеечно-диафизарный угол справа 140 градуса, слева 139 градуса. Угол Шарпа: справа 36 градуса, слева 34,5 градуса. Угол вертикального соответствия: справа 81 градуса, слева 83 градуса. Линии Шентона, Омбрелана, Садофьевой не деформированы. Незаращение дужки S1 позвонка.

На рентгенограмме грудного отдела позвоночника в прямой проекции от 2021 г ось позвоночника отклонена влево. Угол бокового отклонения составляет 8 градусов. Кортикальные пластинки ровные, четкие. Межпозвоночные промежутки равномерные. На рентгенограмме поясничного отдела позвоночника в прямой проекции ось позвоночника в поясничном отделе умеренно отклонена вправо. Угол бокового отклонения составляет 3 градуса. Тела позвонков не изменены. Кортикальные пластинки ровные, четкие. Межпозвоночные промежутки равномерные.

На рентгенограмме грудного и поясничного отдела позвоночника в прямой проекции от 23-06-2023 г ось позвоночника отклонена вправо. Угол бокового отклонения составляет 12 градусов. Кортикальные пластинки ровные, четкие. Межпозвоночные промежутки равномерные.

ДИАГНОЗ:

- M21.6 - Эквинусно-вальгусные установки стоп
- M41.4 - Правосторонний грудопоясничный сколиоз 2 ст
- R26.8 - Нарушение самостоятельной вертикализации, ходьбы
- M24.5 - Сгибательные контрактуры тазобедренных суставов. Сгибательные установки голеней
- Сгибательные установки пальцев кистей
- Z99.8 - Зависимость от кресла-коляски активного типа для перемещения на короткие расстояния, от кресла-коляски с электроприводом для перемещения на средние и длинные расстояния, опоры для стояния, устройств для перемещения пациента, санитарного кресла-стула с поддержкой головы и тела с расширенными опциями

РЕКОМЕНДАЦИИ:

- ЛФК по всем отделам, растяжки ежедневно (<https://www.cureduchenne.org/care/stretching>)
- СМТ на спину, ягодицы, бедра №10 4 р.г. в шающем режиме с контролем состояния ребенка
- Парафин/озокерит, солевые грелки на голени и стопы, бедра по задней и передней поверхности №10 6 р.г.

Технические средства реабилитации:

- 7-03-01 Кресло-коляска активного типа (для инвалидов и детей-инвалидов) Вес ребенка 23 кг. Рост ребенка 140 см. Кресло-коляска должна иметь жесткое сиденье с регулируемым углом наклона. Спинка сиденья должна быть жесткой, с регулируемым углом наклона. Подножка должна быть регулируемая по высоте, с регулируемой высотой стопы. Подлокотники должны быть зафиксированными. Из приспособлений коляске должны быть: подголовник, боковые опоры для головы, боковые опоры для тела, нагрудный ремень, поясничный валик, валик или ремень для сохранения зазора между ногами, поясной ремень, держатели для ног
- 7-04-02 Кресло-коляска с электроприводом с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в

- том числе, для больных ДЦП (для инвалидов и детей-инвалидов) и аккумуляторные батареи к ней. Вес ребенка 23 кг. Рост ребенка 140 см Кресло-коляска должна иметь жесткое сиденье с регулируемым углом наклона. Спинка сиденья должна быть жесткой, с регулируемым углом наклона. Подножка должна быть регулируемая по высоте, с регулируемой опорой стопы, подлокотники с механизмом регулирования высоты фиксатор туловища (жилет); боковые упоры для тела на уровне груди; валик для сохранения зазора между ногами (абдуктор бедер); предохранительный тазовый пояс; приставной столик с регулируемым углом наклона; подставка под ноги, регулируемые по высоте, глубине и углу наклона; держатель для стопы с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния. Передний, привод, задний привод, средний привод. Функция вертикализации, подъемный механизм сиденья.
- 23-01-04 Кресло-стул с санитарным оснащением с дополнительной фиксацией (поддержкой) головы и тела, в том числе, для больных ДЦП (с колесами). Вес ребенка 23 кг. Рост ребенка 140 см
- 6-07-01 Опора для сидения для детей-инвалидов
- 6-09-01 Опора для стояния для детей-инвалидов. Рост ребенка 140 см, регулировка угла наклона, угол наклона комбинированный (вперед и назад), подголовник, держатель спинки, абдуктор и разделитель для ног, боковые упоры для груди, упоры для коленей, упор для таза, подножка, ремень для груди, столик, функция изолированного отведения ног с заменой по мере изменения функционального состояния пациента или его антропометрических данных
- 8-09-23 Корсет полужесткой фиксации ежегодно, с заменой по мере физиологического роста
- 8-09-25 Корсет функционально-корректирующий с опорой на таз и "окном для дыхания" (конструкция с открытым животом) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния (в зависимости от данных рентгенографии позвоночника в динамике)
- 8-09-26 Реклинатор - корректор осанки
- 8-09-37 и 9-01-06 Аппарат на голеностопный сустав 2 шт в положении максимальной коррекции до угла 90 градусов, с ограничением подошвенного сгибания, с дополнительной фиксирующей вкладкой на стопу (вкладной башмачок), с фиксацией через голеностопный сустав с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния
- 8-09-42 Аппарат на всю ногу 2 шт с шарнирами с принудительным разгибанием в коленных суставах (для устранения контрактур) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния
- 8-09-43 Аппарат на нижние конечности и туловище (ортез) с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния
- 8-09-44 ТUTOR на лучезапястный сустав с фиксацией пальцев 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния
- 8-09-48 ТUTOR на всю руку 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния
- 8-09-49 и 9-01-06 ТUTOR на голеностопный сустав (на ночь) 2 шт в в положении максимальной коррекции до угла 90 градусов, с ограничением подошвенного сгибания, с дополнительной фиксирующей вкладкой на стопу (вкладной башмачок), с фиксацией через голеностопный сустав с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния ()
- 8-09-51 ТUTOR на коленный сустав (на дневной отдых) 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния
- 8-09-54 ТUTOR на всю ногу (на период вертикализации) 2 шт с заменой по мере физиологического роста ребенка или изменения его функционального состояния
- 9-01-04 Ортопедическая обувь сложная на аппарат без утепленной подкладки (пара)
- 9-02-03 Ортопедическая обувь сложная на аппарат на утепленной подкладке (пара)
- 9-01-01 Обувь ортопедическая сложная без утепленной подкладки
- 9-02-01 Обувь ортопедическая сложная на утепленной подкладке
- 9-01-08 Вкладные корректирующие элементы для ортопедической обуви
- 10-02-03 или 10-02-02 Подушка на сиденье противопролежневая
- Подъемник комнатный электроприводный
- Сиденье для ванной

Рентгенография грудного и поясничного отделов позвоночника в 2 проекциях через 6 мес, тазобедренных суставов в прямой проекции с оценкой индекса Реймерса и угла вертикального соответствия через 6 мес

Врач-травматолог-ортопед

Феклистов Д. А.

