

Ребенок, 3 года 11 месяцев.

Направлен на МСЭ впервые.

Направление на МСЭ

- Основное заболевание: Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена.
- Сопутствующие заболевания: Эквино-вальгусные установки стоп. Нарушение осанки. Сгибательные установки голеней. Сгибательно-пронационные установки предплечий. Кардиопатия.
- Осложнения: Гепатомегалия.

Направление на МСЭ

Осмотр невролога:

- походка по типу «утиной»
- трудности при подъеме и спуске по лестнице
- применяет миопатические приемы в повседневной активности
- ограничение подвижности суставов
- снижение мышечной силы (3-4 балла)
- диффузное снижение тонуса мышц
- псевдогипертрофии голеней
- гиперлордоз в поясничном отделе позвоночника

Анамнез

Ребенок от 1-й беременности, роды на 38 неделе, в головном предлежании, с обвитием пуповиной, оценкой по шкале Апгар 8\8 баллов.

Психомоторное развитие: голову держит с 2-х месяцев, переворачивается с 6 месяцев, ползает с 10 месяцев, сидит с 10,5 месяцев, ходит с 1г.2 месяцев, первые слова с 2 лет.

В 2года установлен диагноз: Миопатический синдром.

Анамнез

Амбулаторно проведены обследования:

Консультация кардиолога от 05.11.2017г., заключение: Кардиопатия у больного ПМД Дюшена.

06.11.2017 КФК – 11805 Е\л (N -149 Ед/л), ЛДГ 1144 Ед/л (N -100-290 Ед/л).

08.11.2017 КФК – 15678 Е\л, ЛДГ 1240Ед/л

27.11.2017 Генетическая диагностика (MLPA, МГНЦ) – выявлена делеция делеция 48-52 экзонов гена DMD. Гормональную терапию не получал.

ЭНМГ не проводилась.

05.12.2017г. консультация в НИКИ педиатрии им. Ю.Е.Вельтищева, диагноз: Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена (делеция 48-52 экзонов гена DMD). Назначена гормональная терапия (дефлазакорт).

Экспертный анамнез

- 24.01.2018 проведена медико-социальной экспертизы в бюро - инвалидность не установлена.
- 26.02.2018 МСЭ по обжалованию в Главном бюро.

Из осмотра специалистов: «Мышечный тонус в конечностях диффузно снижен, мышечная сила достаточная. Сухожильные рефлексы низкие, D=S. ПНП выполняет правильно. В позе Ромберга устойчив. Передвигается без вспомогательных средств, ходит быстро».

Клинико-функциональный диагноз: Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена, нарушение осанки по типу гиперлордоза. Сопутствующие заболевания: Плоско-вальгусная установка стоп.

Степень нарушенных функций организма 10%.

Инвалидность не установлена.

МСЭ в Федеральном бюро

- Жалобы

Боли в ногах

Нарушение равновесия

Неустойчивость походки

Часто падает

Трудности при ходьбе по лестнице

Слабость в руках

Затруднения при самообслуживании

Задержка психо-речевого развития

Осмотр специалистов ФБ МСЭ

- Разделся\оделся с помощью мамы.
- Передвигается самостоятельно, в ортопедической обуви.
- Походка изменена по типу «утиной».
- Сложные виды ходьбы выполнить не смог.
- Не смог присесть на корточки, самостоятельно забраться на кушетку.
- Обращенную речь понимает. Речь малопонятная, фразы из 2-3 слов, нарушено звукопроизношение.
- Тонус мышц диффузно снижен. Псевдогипертрофии мышц голеней.
- Сила в конечностях снижена до 3-4 баллов.
- СХР с рук живые, S=D, с ног – коленные низкие, S=D, ахилловы снижены.
- Тугоподвижность в голеностопных суставах.
- Гиперлордоз в поясничном отделе позвоночника.
- Эквино-вальгусная установка стоп.

Клинико-функциональный диагноз

- Основное заболевание: Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена (делеция 48-52 экзонов гена DMD). Стойкие умеренные нарушения нейромышечных, скелетных и связанных с движением (статодинамических) функций.
- Осложнения основного заболевания: Кардиопатия у больного прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшена.
- Сопутствующие заболевания: Эквино-вальгусная установка стоп. Нарушение осанки по типу гиперлордоза.

Заключение о видах и степени выраженности стойких расстройств функций организма

- Стойкие умеренные нарушения нейромышечных, скелетных и связанных с движением (статодинамических) функций

Заключение о степени выраженности
ограничений основных категорий
жизнедеятельности и экспертное решение

- Способность к самообслуживанию 1 степени
- Способность к передвижению 1 степени
- Установлена категория «ребенок-инвалид» сроком на 1 год.

Обоснование экспертного решения

По представленным медицинским, медико-экспертным документам и результатам личного осмотра установлено, что у ребенка дошкольного возраста с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшена имеются стойкие умеренно выраженные нарушения нейромышечных, скелетных и связанных с движением (статодинамических) функций, приводящие к ограничению способности к передвижению 1 степени, к самообслуживанию 1 степени.

Имеется значительное повышение концентрации КФК в динамике (06.11.2017 - 11805 Е\л - 08.11.2017 - 15678 Е\л); нарушение двигательной активности - низкая переносимость физической нагрузки (дробность выполнения физической нагрузки вследствие повышенной утомляемости - не может самостоятельно передвигаться на небольшие расстояния, часто падает, предпочитает малоподвижные игры, необходим отдых); походка изменена по типу "утиной", сложные виды ходьбы недоступны.

В соответствии с п.п.5, 6 «Правил признания лица инвалидом», утвержденных постановлением Правительства Российской Федерации от 20.02.2006 № 95 с использованием «Классификаций и критериев, используемых при осуществлении медико-социальной экспертизы граждан федеральными государственными учреждениями медико-социальной экспертизы», утвержденных приказом Минтруда России от 17.12.2015 №1024н.