

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я  
УКРАЇНИ

ДНП «НАЦІОНАЛЬНА ДИТЯЧА  
СПЕЦІАЛІЗОВАНА ЛІКАРНЯ  
«ОХМАТДИТ» МОЗ УКРАЇНИ»  
01135, м. Київ, вул. В.Чорновола, 28/1

Код за 0 1 9 9 4 0 8 9  
ЄДРПОУ

МЕДИЧНА ДОКУМЕНТАЦІЯ

Форма первинної облікової документації

№ 027/о

ЗАТВЕРДЖЕНО

Наказ МОЗ України

1 4 0 2 2 0 1 2 № 1 1 0

ВИПІСКА

із медичної карти амбулаторного (стаціонарного) хворого  
Центр орфанних захворювань та генної терапії

Прізвище, ім'я, по батькові хворого **Семенов Матвій Олегович**

Дата народження 1 9 0 8 2 0 1 5  
(число, місяць, рік)

Повний діагноз (основне захворювання, супутні захворювання та ускладнення):

**Прогресуюча м'язова дистрофія Дюшена, X – зчеплений тип успадкування  
(МКХ-10: G71.0; OMIM: 310200; ORPHA: 98896).**

Короткий анамнез, діагностичні дослідження, перебіг хвороби, проведене лікування, стан при направленні, при виписці

Пацієнт консультований в Центрі орфанних захворювань та генної терапії у січні 2026 року у віці 10 років зі скаргами на швидку втомлюваність, м'язову слабкість, порушення ходи, часті падіння, біль в литках, тугорухомість в надп'яtkово-гомiлкових суглобах.

Із анамнезу відомо, що дитина народилася від II вагітності, яка перебігала без особливостей, від II фізіологічних пологів на 40-41 тижні гестації, вага при народженні - 3200г, довжина тіла 52 см. Дитина закричала одразу. У перинатальному періоді без особливостей. У стато-кінетичній та психо-мовній сферах на першому році життя розвивався згідно з віковими нормами.

У віці 4 років батьки вперше звернули увагу на збільшення та ущільнення литок дитини, з'явилися скарги на біль у м'язах, швидку втомлюваність. Із часом наростала м'язова слабкість, з'явилися часті падіння, значні труднощі при присіданні, підйомі та спуску сходами. У віці 7 років було виявлено підвищення рівнів КФК, АЛТ, АСТ у сироватці крові. За даними стимуляційної ЕНМГ (03.01.2023) виявлено зниження скоротливої здатності досліджених м'язів нижніх кінцівок. За даними УЗД литкових м'язів (22.09.2023) виявлено початкові ознаки гіпотрофії та жирової дистрофії камбалоподібного та литкового м'язів обох гомілок. На підставі результатів інструментальних та лабораторних досліджень клінічно було виставлено діагноз м'язова дистрофія Дюшена.

У листопаді 2023 року діагноз підтверджено молекулярно-генетично: виявлено гемізіготну делецію 51-го екзона гена DMD. Ця делеція є поза рамкою читання (out-of-frame deletion) та призводить до відсутності або порушення утворення білкового продукту - дистрофіну.

Об'єктивно на момент консультації спостерігаються слабкість проксимальних м'язів, більш виражена в нижніх кінцівках, значні труднощі при ходьбі та пересуванні сходами, вставанні з положення сидячи, підйомі з ліжка, перевертанні в ліжку. Без відпочинку може пересуватися лише на невеликій відстані (до 500 метрів). Часто падає, швидко втомлюється. Спостерігається обмеження тильного згинання обох стоп, гіперлордоз.

Ортезами не користується. Раз або двічі на рік проходить курс реабілітації за місцем проживання. Терапію кортикостероїдами раніше не отримував.

#### *Обстежений на попередніх етапах:*

- Гормони щитоподібної залози (19.08.2025): ТТГ – 2,31 мкМО/мл (норма 0,27-4,2), тироксин вільний – 17,8 пмоль/л (норма 12,0-22,0), трийодтиронін вільний – 5,91 пмоль/л (норма 3,1 – 6,8).
- Глюкоза крові натще (19.08.2025): 4,58 ммоль/л (норма 3,9 – 6,4).
- Кальцій загальний (19.08.2025): 2,4 ммоль/л (норма).
- Консультація ортопеда (18.03.2024): Компенсаторний лордоз поперекового відділу хребта. Порушення ходи та рухливості.
- Медичний психолог (18.03.2024): Когнітивні процеси збережені.

Враховуючи клініко-анамнестичні дані, а також результати молекулярно-генетичного обстеження, можна стверджувати, що в пацієнта має місце:

**М'язова дистрофія Дюшена, X – зчеплений тип успадкування.**

**Це захворювання належить до групи рідкісних (орфанних), має прогресуючий характер та потребує мультидисциплінарного менеджменту.**

#### Рекомендації:

1. Спостереження та лікування у невролога, лікаря ФРМ, ортопеда, кардіолога, ендокринолога, офтальмолога, психолога, дієтолога за місцем проживання;
2. Динамічне спостереження в референтному центрі з питань надання медичної допомоги пацієнтам з нервово-м'язовими захворюваннями;
3. Розпочати терапію препаратом глюкокортикостероїдів (одним із засобів):

- преднізолон у дозуванні 0,75 мг/кг/добу per os;
  - дефлазакорт у дозуванні 0,9 мг/кг/добу per os (препарат не зареєстрований в Україні);
  - ваморолон у дозуванні 6 мг/кг/добу per os (препарат не зареєстрований в Україні);
- Препарати гормонів необхідно застосовувати в ранковий час після сніданку (не на натщесерце).

У разі захворювання, травми, оперативного втручання використовувати стрес-دوزи кортикостероїдів, відповідно до протоколу PJ Nicholoff (PJ Nicholoff Steroid Protocol <https://www.parentprojectmd.org/wp-content/uploads/2018/03/PJ-Nicholoff-Steroid-Protocol.pdf>);

Використання ортезів на надп'яtkово-гомiлковi суглоби протягом niчного сну щонoci;

4. Використання ортезів на надп'яtkово-гомiлковi суглоби протягом niчного сну щоночi;
5. Щоденна фiзична терапiя вдома – розтяжки (стретчинг), дихальна гiмнастика, легкi-помiрнi iзометричнi вправи на м'язи рук та нiг.
6. Вiтамiн D 2000 МО per os щодня вранцi тривало;
7. Кальцiй 500 мг per os щодня протягом 1 мiсяця;
8. Контроль антропометричних показникiв;
9. Контроль АЛТ, АСТ, глюкози, лiпiдного профiлю, 25(ОН)вiтD, Са заг., Са iон., Р неорг., ПТГ, глiкованого гемоглобiну в динамiцi кожнi 6 мiсяцiв;
10. Спiрометрiя щорiчно;
11. Полiсомнографiя щорiчно;
12. Рентгенографiя хребта в 2х проекцiях, кульшових суглобiв щорiчно;
13. Денситометрiя щорiчно;
14. ЕКГ, ЕХО-КГ щорiчно;
15. Проведення планової вакцинацiї (вакцинацiя живими вакцинами протипоказана пiсля початку терапiї глюкокортикоїдами); додаткова вакцинацiя вiд пневмококу, сезонна вакцинацiя вiд грипу;
16. У разi необхідностi в загальнiй анестезiї, протипоказане застосування галогеновмiсних iнгаляцiйних анестетикiв та деполяризуючих мiорелаксантiв (сукцинiлхолiн) через ризик гiперкалiемiї та рабдомiолiзу;
17. У разi ургентної госпiталiзацiї iз приводу невiдкладного стану - сконтактувати зi спецiалiстами референтного центру з питань надання медичної допомоги пацiєнтам з нервово-м'язовими захворюваннями.
18. Комплексна медико-соцiальна реабiлітацiя.
19. Тестування матерi на предмет носiйства визначеної делецiї в генi DMD.

“07” сiчня 2026 року

Лiкар ЦОЗ та ГТ

Шклярська Т.О.

Зав. ЦОЗ та ГТ

Самоненко Н.В.

