

ПАСВЕДЧАННЕ АБ НАРАДЖЭННІ

Грамадзянін(ка) Юшкевіч  
**Рыта Андрэвуна**  
пропіска, уласнае імя, імя па бацьку  
 ідэнтыфікацыйны № 7928610A003PB4  
 нарадзіўся(пася) 06.05.2020 шостага мая дзве тысячы  
дваццатага года  
чысло, месяц, год лічбамі і літарамі  
 аб чым у кнізе рэгістрацыі актаў аб нараджэнні  
19 чысла мая месяца 2020 года  
 зроблен запіс за № 366  
 Месца нараджэння: рэспубліка (дзяржава) Беларусь  
 вобласць (край) Гродзенская  
 раён \_\_\_\_\_  
 горад (пасёлак, сяло, вёска) г. Ліда  
 БАЦЬКІ:  
 Бацька Юшкевіч  
Андрэй Іосіфавіч  
пропіска, уласнае імя, імя па бацьку  
 нацыянальнасць поляк  
 Маці Юшкевіч  
Святлана Генрыкаўна  
пропіска, уласнае імя, імя па бацьку  
 нацыянальнасць полька  
 Месца рэгістрацыі нараджэння Аддзел ЗАГС Лідскага  
назва органа загса  
райвыканкама Гродзенскай вобласці  
 Дата выдачы 19 мая 20 20 г.  
 Кіраўнік органа загса Малашыц  
 М. Н.К.Малышка  
 І-ДР № 0446944

СВИДЕТЕЛЬСТВО О РОЖДЕНИИ

Гражданин(ка) Юшкевич  
**Рита Андреевна**  
фамилия, собственное имя, отчество  
 идентификационный № 7928610A003PB4  
 родился(лась) 06.05.2020 шестого мая две тысячи  
двадцатого года  
число, месяц, год цифрами и прописью  
 о чем в книге регистрации актов о рождении  
19 числа мая месяца 2020 года  
 произведена запись за № 366  
 Место рождения: республика (государство) Беларусь  
 область (край) Гродненская  
 район \_\_\_\_\_  
 город (поселок, село, деревня) г. Лида  
 РОДИТЕЛИ:  
 Отец Юшкевич  
Андрей Иосифович  
фамилия, собственное имя, отчество  
 национальность поляк  
 Мать Юшкевич  
Светлана Генриковна  
фамилия, собственное имя, отчество  
 национальность полька  
 Место регистрации рождения Отдел ЗАГС Лидского  
наименование органа загса  
райисполкома Гродненской области  
 Дата выдачи 19 мая 20 20 г.  
 Руководитель органа загса Малашыц  
 М. Н.К.Малышко  
 І-ДР № 0446944

Лідскі раённы ЗАГС  
 ВЫДАН ПАСПОРТ  
 Серія АН № 3069399  
 19.05.2020  
 І-ДР № 0446944

РЕСПУБЛИКА БЕЛАРУСЬ

# УДОСТОВЕРЕНИЕ ИНВАЛИДА

Серия 14 № 0035156



ЮШКЕВИЧ

(фамилия)

РИТА

(имя)

АНДРЕЕВНА

(отчество)

(личная подпись)

Предъявитель удостоверения имеет право на льготы и гарантии, установленные законодательством Республики Беларусь для инвалидов.

МЕЖРАЙ ЛИДА МРЭК № 1

(название медико-реабилитационной

экспертной комиссии, выдавшей удостоверение)

« 10 » 01 2022 г.

(дата выдачи)

ЯНОВИЧ

(подпись председателя МРЭК)

Установлена

ДРЕБЕНОК - ИНВАЛИДА группа

инвалидности с

06.01.2022 г.

по

31.01.2024 г.

Причина инвалидности

вследствие

общего заболевания четвер-

тая СУЗ ЛЦДА МРЭК № 1

(название медико-реабилитационной экспертной комиссии, выдавшей удостоверение)

М.П.

(подпись председателя МРЭК)

Продлена (установлена)

группа инвалидности

с

по

(дата)

(дата)

Причина инвалидности

М.П.

(подпись председателя МРЭК)

Продлена (установлена)

группа инвалидности

с

по

(дата)

(дата)

Причина инвалидности

М.П.

(подпись председателя МРЭК)

Лидское городское унитарное предприятие жилищно-коммунального хозяйства  
**РАСЧЕТНО-СПРАВОЧНЫЙ ЦЕНТР**  
 231300 г. Лида, ул. Ленинская, 12  
 29.12.2021 № 17-11.6/7214

Приложение I  
 к постановлению Министерства жилищно-коммунального хозяйства Республики Беларусь 21.12.2005 № 58  
 (в ред. постановлений Минжилкомхоза от 05.10.2007 № 37, от 22.11.2007 № 40)

**СПРАВКА  
 о месте жительства и составе семьи**

Выдана гражданину(ке) Юшкевич Андрей Иосифович  
(фамилия, имя, отчество обратившегося за справкой)

в том, что он(она) действительно проживает (зарегистрирован(а) по месту жительства по адресу:  
Лидский р-н, г. Лида, ул. Рублёвская, д.13

Зарегистрирован(а) по месту жительства с 18.11.2015

Занимаемая площадь общая 203.5 кв. метров, № лицевого счета 70004325  
 Жилое помещение является помещением частного жилищного фонда

(правовой статус жилого помещения - вид жилищного фонда, а также: для жилых помещений государственного фонда: жилое помещение социального пользования, служебное жилое помещение, жилое помещение в специальном доме, жилое помещение в специальном служебном фонде, жилое помещение в общежитии)

В жилом помещении также зарегистрированы по месту жительства следующие лица:

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Год рождения	Вид родства по отношению к лицу, обратившемуся за выдачей справки, либо указание на отсутствие родственных отношений
1	Юшкевич Виктория Андреевна	2010	дочь
2	Юшкевич Марта Андреевна	2017	дочь
3	Юшкевич Рита Андреевна	2020	дочь
4	Юшкевич Светлана Генриковна	1982	супруга

Собственником дома является ЮШКЕВИЧ АНДРЕЙ ИОСИФОВИЧ(1/1)  
(фамилия, имя, отчество)

Справка действительна в течение шести месяцев с даты ее выдачи.



*(Handwritten signature)*  
(подпись)

Милевская Н. В.  
(И.О. Фамилия)

Дата составления 29.12.2021 по состоянию на 29.12.2021

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) 335-07-53  
+375(44) 714-95-70

**Консилиум в составе главного внештатного специалиста Министерства здравоохранения Республики Беларусь (далее Минздрав) по наследственным нервно-мышечным заболеваниям у детей, к.м.н., доцента, доцента кафедры детской неврологии БелМАПО Жевнеронок И.В., заместителя директора по медицинской генетике ГУ «РНЦ «Мать и дитя», к.м.н. Наумчик И.В., врача-генетика отделения наследственных нервно-мышечных заболеваний ГУ «РНЦ «Мать и дитя» Зобиковой ОЛ.**  
27.12.2021

ФИО \_\_ Юшкевич Рита Андреевна \_\_ дата рождения \_\_ 06.05.2020г \_\_

Адрес: Гродненская обл, г. Лида, ул. Фомичева 345

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

**Анамнез:** Ребенок от 2 беременности 2 родов в сроке 37 недель путем кесарева сечения. Вес 2140г, На ИВЛ не была. Выписана домой на 7-е сут.

**Дебют заболевания:** Со слов мамы, с 2,5 мес выявили врожденный вывих левого тазобедренного сустава, проходила лечение у ортопедов, выполнялось разведение с помощью гипсовых повязок. Примерно в 9 месяцев шины сняты, с 10-11 месяцев стала медленно ползать, сидеть, садилась с помощью. Никогда не стояла, попыток встать на ноги не было. С 1 года 4 месяцев стала терять навыки ползания, передвигалась с помощью перекатов. В ноябре 2021 года направлена на госпитализацию в РНЦ «Мать и дитя», диагноз : Нарушение моторного развития с вялым, преимущественно проксимальным парезом, более выраженным в ногах. Диагностический поиск на СМА, взяты анализы.

**Наследственность:** со слов родителей, по ННМЗ не отягощена.

МРТ головного мозга от 22.11.2021 – патологических изменений в головном и спинном мозге не выявлено. ЭНМГ во сне – переднероговой уровень поражения.

**Генетическое заключение от 17.12.21:** выявлено гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1. По результатам ДНК-анализа выявлено 2 копии 7 экзона и 2 копии 8 экзона гена SMN2.

Диагноз «спинальная мышечная атрофия» подтвержден на молекулярно-генетическом уровне.

#### **Неврологический статус:**

Говорит отдельные слова. Взгляд фиксирует, за игрушкой прослеживает, объем движений глазных яблок полный, нистагма нет. ЧН-без видимой очаговой симптоматики. Фибрилляции языка на момент осмотра не определяются. Диффузная мышечная гипотония. Руки может поднять выше головы, в кисти удерживает неврологический молоток с невысоким отрывом от горизонтальной поверхности. Фасцикуляции и тремор в левой руке (дистально). СПР с рук вызываются, снижены. Брюшные рефлексы резко снижены. Нарушения поверхностных видов чувствительности по косвенным признакам не определяется. Активные движения в нижних конечностях: сгибание и разгибание стоп, подъем ног с помощью рук, самостоятельно высоко не поднимает, удерживает в положении сгибания в коленных суставах с опорой стопы на горизонтальную поверхность. На горшке не сидит, падает. Голову вертикально удерживает уверенно. В положении сидя спина круглая. Если поставить с опорой на ладони и колени, может кратковременно в этой позе постоять, секунды. При вертикализации опоры на ноги нет (со слов родителей опоры не было и раньше).

**Заключение:** G12 Спинальная мышечная атрофия II типа (гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1, 2 копии гена SMN2).

**Рекомендовано:**

1. Наблюдение участкового педиатра, невролога, офтальмолога по месту жительства. Педиатру рекомендовано избегать назначения муколитиков, своевременно назначать антибактериальную и противовирусную терапию при заболеваниях дыхательных путей.
2. ЭКГ, УЗИ сердца.
3. Симптоматическое лечение в ГУ «Республиканский клинический центр паллиативной медицинской помощи детям» с курсом реабилитации в условиях дневного отделения РКЦ ПМПД (запись по тел. (017) 5035726).
4. Биохимическое исследование крови (общий белок, мочеви́на, креатинин, креатинфосфокиназа, щелочная фосфатаза, С-реактивный белок, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, билирубин, ферритин, трансферин, сывороточное железо, фосфор, калий, натрий, кальций, хлор), анализ на витамин Д, ~~выполнять не менее двух раз в год.~~
5. Определение кислотно-основного состояния крови не менее двух раз в год.
6. ЭКГ и Эхо-КГ 1 раз в год.
7. УЗИ органов брюшной полости не реже 1 раза в год.
8. Провести оценку респираторной функции (в т.ч. ночная пульсоксиметрия) и последующий контроль 1 раз в 6 мес.
9. Дыхательная гимнастика мешком Амбу в тренировочных режимах, мануальная бронходрирующая терапия ежедневно.
10. ЛФК ежедневно, использование в течение дня различных техник позиционирования.
11. Аквадетрим (витамин Д) по 2 капли (1000 МЕ) 1 раз в день во время еды, коррекция дозы с учетом показателей выполненных анализов.
12. Ведение родителями пищевого дневника, динамический контроль за массой тела.

При спинальной мышечной атрофии пациентам назначается патогенетическая терапия (лекарственный препарат Нусинерсен (Спинраза) или Рисдиплам (Эврисди)). Пациентке Юшкевич Рите, 06.05.2020г., согласно официальной инструкции может быть назначен лекарственный препарат Нусинерсен (Спинраза) или Рисдиплам (Эврисди). Указанные лекарственные препараты не включены в Республиканский формуляр лекарственных средств, перечень основных лекарственных средств и клинические протоколы диагностики и лечения детей с патологией нервной системы, в связи с чем, обеспечение ими может быть осуществлено за счет личных средств или иных не запрещенных законодательством источников.

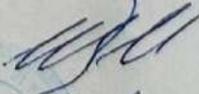
В настоящее время лекарственное средство онансемноген абепарвовек (Золгенсма) для патогенетического лечения пациентов со спинальной мышечной атрофией не зарегистрировано на территории Республики Беларусь и не заявлялось производителем для государственной регистрации, поэтому данное лекарственное средство может рекомендоваться пациентам в случае приобретения за счет собственных средств или средств из других источников, не запрещенных законодательно в Республике Беларусь. Планируется организация забора крови на AVV9 для включения в программу международного доступа AVXS-101.

Главный внештатный специалист Минздрава по наследственным нервно-мышечным заболеваниям у детей, руководитель республиканского центра по ННМЗ для детей, к.м.н., доцент кафедры детской неврологии БелМАПО



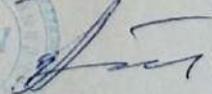
И.В. Жевнеронок

Заместитель директора по медицинской генетике РНПЦ «Мать и дитя», к.м.н.



И.В. Наумчик

Врач-генетик РНПЦ «Мать и дитя», отделение ННМЗ



О.Л. Зобикова

**МІНІСТЭРСТВА  
АХОВЫ ЗДАРОЎЯ  
РЭСПУБЛІКІ БЕЛАРУСЬ**

**ГАЛОЎНАЕ УПРАЎЛЕННЕ АРГАНІЗАЦЫІ  
МЕДЫЦЫНСКАЙ ДАПАМОГІ**

вул.Мяснікова,39, 220048, г.Мінск  
тел./факс 222 65 97  
сайт: [www.minzdrav.gov.by](http://www.minzdrav.gov.by)  
e-mail: [guomp@belcmt.by](mailto:guomp@belcmt.by)

**МИНИСТЕРСТВО  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**

**ГЛАВНОЕ УПРАВЛЕНИЕ ОРГАНИЗАЦИИ  
МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ**

ул.Мясникова,39, 220048, г.Минск  
тел./факс 222 65 97  
сайт: [www.minzdrav.gov.by](http://www.minzdrav.gov.by)  
e-mail: [guomp@belcmt.by](mailto:guomp@belcmt.by)

*23.02.2022 № 4-5-5/10-989*

На № \_\_\_\_\_

Юшкевич С.Г.  
[majaczok@gmail.by](mailto:majaczok@gmail.by)

**О рассмотрении обращения**

Главное управление организации медицинской помощи Министерства здравоохранения Республики Беларусь в пределах своей компетенции, рассмотрело Ваше обращение и сообщает следующее.

В настоящее время в Республике Беларусь для патогенетического лечения пациентов с диагнозом СМА зарегистрировано 2 лекарственных препарата: Спинраза, Рисдиплам (Эврисди). Лекарственный препарат Золгенсма не зарегистрирован и не заявлялся для государственной регистрации. Данные лекарственные препараты не включены в Республиканский формуляр лекарственных средств, Перечень основных лекарственных средств и клинические протоколы диагностики и лечения детей с патологией нервной системы, и в соответствии с актами законодательства Республики Беларусь обеспечение пациентов данными лекарственными препаратами может быть осуществлено только на платной основе (за счет личных или иных средств) в установленном законодательством порядке.

*Справочно: Перечень основных лекарственных средств утвержден постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 16 июля 2007 г. №65 (в редакции от 18 ноября 2020 г. №106). Лекарственные препараты Спинраза, Рисдиплам (Эврисди), Золгенсма не включены в данный перечень.*

Дополнительно информируем, что решение о назначении патогенетического лечения пациентов с диагнозом СМА не может быть принято единолично Министерством здравоохранения. Данное лечение дорогостоящее, пожизненное, и предполагает обязательное дополнительное финансирование, поскольку текущие объемы финансирования уже распределены для лечения пациентов с определенными нозологиями.

Дополнительно сообщаем, что в настоящее время в Республике Беларусь изучается вопрос создания государственного внебюджетного

фонда для обеспечения лечения детей с тяжелыми и редкими заболеваниями.

Министерство здравоохранения изучает все возможные пути и способы доступа к патогенетической терапии пациентов с диагнозом спинальной мышечной атрофии (далее – СМА), как за счет средств бюджета, так и в программах раннего доступа.

В случае несогласия с ответом на обращение на основании статьи 20 Закона Республики Беларусь от 18 июля 2011 года № 300-3 «Об обращениях граждан и юридических лиц» Вы вправе обжаловать его в установленном законодательством порядке.

Начальник главного управления  
организации медицинской помощи

 А.А.Щербинский

ZOLGENSMA INFUSION THERAPY  
ESTIMATED PACKAGE COST

**MED  
CARE**

<b>COST ESTIMATE NO.</b>	WOT-195-YUSHRYTA-030522-D-RNEW211122
<b>Name of Patient:</b>	Yushkevich Ryta
<b>Age &amp; Weight</b>	2 & 11 Kgs
<b>Name of Parent / Legal Guardian:</b>	Yushkevich Sviatlana
<b>Email ID/Contact No.</b>	swietlanajuszkiewicz@gmail.com

<b>ZOLGENSMA INFUSION THERAPY ESTIMATED PACKAGE COST</b>	
<b>OP Clinical Assessments &amp; Consultations.</b>	<b>Quantity Nos.</b>
Ped. Neurologist	Up to 12 nos.
Ped. Pulmonologist	1
Ped. Cardiologist	1
Orthopedician	Up to 3 nos.
Ped. Gastroenterologist	Up to 3 nos.
Ped. Endocrine	Up to 3 nos.
Spine Surgeon	1
ENT	1
Orthotics	1
Dietitian	Up to 4 nos.
Speech / Swallowing Therapy	1
Pediatric SOS basis.	1
Sleep Study	1
<b>Rehabilitation &amp; Physiotherapy Sessions</b>	
Assessment & Specialized Physiotherapy treatment	Up to 24 Nos.
Chest physiotherapy treatment	1
<b>In-patient Admission Days:</b>	
PICU	1 Day
Private Ward	Up to 2 Days
<b>Medications &amp; Blood Investigations</b>	
ZOLGENSMA as prescribed by treating physician.	1
Prednisolone as prescribed by treating physician.	Included in package cost
Nexium as prescribed by treating physician.	Included in package cost
Other medicines/drugs as prescribed by treating physician.	To be paid - not included in package cost
Food supplements as advised by dietician/physician.	To be paid - not included in package cost
Blood Investigations (Zolgensma Pre-infusion & Post-infusion tests)	Included in package cost (Up to 10 nos.)
<b>Special Package Price</b>	<b>AED 6,676,000 *</b>
	<b>US\$ 1,819,000 approximately</b>

\* Package Cost estimate validity is 90 days from the date of issuance.

\*\* We advise patients/legal guardians to be prepared with an additional reserve fund of about AED 25,000 for unforeseen medical expenditure that may incur during infusion therapy. This is not a part of cost estimate need not be sent to MEDCARE bank accounts.

<b>Complimentary Services for SMA patients</b>	
<b>Hastanemiz tarafından SMA'lı bebeklerimiz için ücretsiz sağladığımız hizmetler</b>	
• Pick up from Airport to Hotel on Day of Arrival	gratis / Complimentary
• Pick up & Drop from Hotel to MEDCARE Hospital	gratis / Complimentary
• Pick up & Drop from Hotel for Physiotherapy	gratis / Complimentary
• Pick up & Drop from Hotel for External Specialist Consultation	gratis / Complimentary
• SMA Baby Patient Care Support by dedicated "SMA Patients In charge".	gratis / Complimentary
• Turkish Translation Services when necessary. Available on Request.	gratis / Complimentary
• Hot Beverages (Tea/Coffee) for Parents (ONLY at MWCH Ground floor Café)	gratis / Complimentary
• Pick up from Hotel to Airport on Date of Return to home country	gratis / Complimentary

Travel & Accommodation related: (Not included in Cost Estimate / <i>Seyahat ve konaklama giderleri ana bütçeye dahil değildir</i> )	
3-Months Visitors Visa for 1 Adult	AED 850
3-Months Visitors Visa for 1 Child under (Limited time Offer by UAE Govt.)	AED 200
RTPCR Test x 1	AED 150
Hotel Apartment - Booking on Request.	ON REQUEST

The given special rate is an estimate of charges. No refunds are applicable on package rates & services unutilized mentioned in the package cost estimate. This package does not include cost of accommodation, air tickets, visa etc.

**Declaration:** MEDCARE will NOT have any responsibility, legal obligation or do any sort of financial transactions with any NGO/Aid/fund raisers/sponsor(s). Our single point of contact will be the patient's parent(s) or legal guardian.

**\*\* Refund Policies, Disclaimer & Prior Authorization** for any kind of Refund.

İadeler; alındığı/kaynaklandığı yer dışında kişisel hesaplara veya farklı bir IBAN Banka Hesabına havale/iade yapılamamaktadır. Geri ödemeler nakit olarak veya hamiline yazılı Çek/Çek olarak ödenememektedir.

Cunku hukuki kurallar gereği bu yasaktır. Bu bilgi hukuk departmanimizdan gelmektedir.

- If treatment cost is fund raised/charity/crowd funded, "No Objection" letter with seal & signature is necessary from NGO/Aid/Sponsor/Authorised Designatory for claiming refund of unused funds available under the registered/sponsored patient's name. As per our policies, without an approval or a "No Objection" refunds will not be made to a personal account/IBAN or to a different bank Account/IBAN other than the account of fund origin.

Treating Physician: **Dr. Vivek Mundada, Pediatric Neurologist.** Any clarifications, assistance in hotel bookings, Visas or about Dubai may please be addressed to:

International Patient Services – SMA Department  
 Medcare Women & Children's Hospital (Aster DM Healthcare)  
 Cell & Whatsapp: +971 56 422 7180 | +971 555 98 3083  
 Email: [DXBmedicaltravel@asterdmhealthcare.com](mailto:DXBmedicaltravel@asterdmhealthcare.com)  
 Website: [www.astermedicaltravel.ae](http://www.astermedicaltravel.ae) | Medcare.ae

**\*Note:** This Cost estimate given is strictly intended for treatment at MEDCARE Women & Children's Hospital, Dubai. Not to be misused or exploited for unapproved fundraising or for treatment in a hospital/clinic that is NOT a part of MEDCARE Women & Children's Hospital network.



(наименование организации)  
МИНИСТЕРСТВО Здравоохранения Республики Беларусь  
Управление здравоохранения  
Гродненский облспецком  
Управление здравоохранения  
Лидская Центральная районная больница

Форма № 1 здр/у-10

### МЕДИЦИНСКАЯ СПРАВКА

№ 10-567/256

#### о состоянии здоровья

Дана ул. Рублевская Рите Андреевне  
№ (фамилия, собственное имя, отчество (если известно))

Идентификационный номер: \_\_\_\_\_

Дата рождения 06.05.2000 Пол: мужской/женский (подчеркнуть)  
(число, месяц, год)

Место жительства (место пребывания) д. В. ул. Рублевская

Цель выдачи справки по месту требования  
Перенесенные заболевания (иные анамнестические сведения) ОРЗ, БЭИ

Дополнительные медицинские сведения (результаты медицинских осмотров, обследований, сведения о профилактических прививках и прочее)

Генетик. анализ крови от 17.12.2012  
выявлено гомозиготное носительство  
дефекта гена 7 гена SMN1

Заключение: В: Специальные электрокардиограмма Прима

Рекомендации: курсовая в патологической транс-  
формации старейшим препаратом "Loprensol"

Дата выдачи справки 02.05.2013

Срок действия справки 1 год

Врач \_\_\_\_\_  
(подпись, фамилия)

Захар СС  
(подпись, фамилия)

Руководитель организации (заведующий структурным подразделением) \_\_\_\_\_  
(подпись)

Ю.А. Суринская  
(подпись, фамилия)

М.П.



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) 335-07-53  
+375(44) 714-95-70

## Консультативное заключение (дополненное)

ФИО Юшкевич Рита Андреевна дата рождения 06.05.2020 (3 года 1 мес)

Адрес: Гродненская обл., г. Лида, ул. Фомичева 345 УЗ «Лидская ЦРБ»

На осмотре в РЦ ННМЗ повторно. Дата консультация «06»\_07\_2023г.

Анамнез: От 2 беременности, 2х родов в сроке 37 недель. Вес 2140г, выписана домой на 7-е сут.

Неонатальный период без особенностей. К 3 мес хорошо удерживала голову, поворачивалась на бок. Далее был выявлен врожденный вывих тазобедренного сустава. С 4 до 5,5 мес иммобилизация в гипсе с фиксацией от щиколоток до подмышек с 2х сторон, после снятия гипса в течение 4 мес шина круглосуточно (до 9,5 мес). Мама отмечала, что даже с учетом иммобилизации девочка была активна и приобретала новые двигательные навыки: в шине научилась переворачиваться со спины на живот, умела сидеть устойчиво без опоры на руки. После снятия шины в 11 мес садилась сама из положения лежа на спине, с 12 мес активно ползала на четвереньках. Далее приобретение новых двигательных навыков приостановилось (у опоры девочка не вставала и не ходила).

**Наследственность:** со слов мамы, но ННМЗ не отягощена.

**Дебют заболевания:** Со слов мамы, с августа 2021 (возраст 1г 3 мес) начался регресс по двигательным навыкам: меньше ползала, далее стало труднее становиться на четвереньки, сидеть стала менее устойчиво испытывала трудности при подъеме рук вверх и захвате игрушки. Со слов мамы, на фоне повторных курсов массажа никакого улучшения не отмечалось. 17.11.21 госпитализирована в ПОДСППНс и ВМП РНПЦ «Мать и дитя» для дообследования.

18.11.21 осмотрена генетиком, взят анализ на ДНК-диагностику СМА.

**ДНК-диагностика СМА (17.12.2021):** гомозиготная делеция экзона 7 гена SMN1, 2 копии в экзоне 7 гена SMN2 и 2 копии гена в экзоне 8 SMN2.

21.06.2023г. ребенку интратекально введена 7-я доза нусинерсена (12 мг).

Двигательная реабилитация девочки проводится в реабилитационных центрах. Используется корсет, короткие и длинные ортезы, вертикализатор. Со времени принятия последней дозы препарата респираторных инфекций не было.

БхАК 18.11.21– КФК 173 Ед/л, АЛТ 23 Ед/л, АСТ 40 Ед/л, ЩФ 1040 Ед/л

БхАК 18.04.22–АЛТ 13 Ед/л, АСТ 28 Ед/л.

ЭНМГ 24.11.21: ЭМГ-признаки полиневритического поражения двигательных нервов нижних конечностей смешанного (аксонально-демиелинизирующего) характера. Заинтересованность надсегментарных структур. Денервационные изменения в мышцах голени и стоп. ЭМГ паттерн в покое (сон) физиологический).

ЭКГ 22.11.21: синусовая тахикардия, ЧСС 172/мин. Вертикальное положение ЭОС. НБПНПГ.

ЭХО-КГ 07.10.21 Межпредсердное сообщение на фоне аневризмы МПП. Глобальная и локальная систолические функции миокарда ЛЖ не нарушены. Диастолическая функция ЛЖ сохранена. Камеры сердца не расширены. Клапанный аппарат не изменен.

УЗИ ОБП 18.11.21: Минимальная гепатомегалия.

МРТ ГМ и п-ка 22.11.21: МРТ-признаков патологических изменений в головном и спинном мозге не выявлено.

Офтальмолог (21.04.2022): нет признаков повышенного внутричерепного давления.

Пульмонолог (21.04.2022): противопоказаний к лечению нусинерсеном не обнаружено. Рекомендуется продолжать прививки.

Гастроэнтеролог (21.06.2023): нет показаний для изменения диеты.

**Неврологический статус:** вес 12,3кг

Девочка сидит в инвалидной коляске. На осмотр реагирует положительно, улыбается. Имя своё знает, на вопросы отвечает. Отмечается нечеткость произношения отдельных звуков. Активные движения в руках: руки поднимает выше головы, удерживает, хватает игрушку. Переворачивается в обе стороны с помощью рук. На четвереньки не встаёт, не ползает. Самостоятельно не садится, сидит посаженная с круглой спиной (без опоры может сидеть около часа), голову стабилизирует уверенно. В положении на спине движения ног преимущественно в горизонтальной плоскости, ноги отрывает минимально (\*с помощью рук). Лёжа на живот на четвереньки стать не может, голову поднимает и удерживает опираясь на локти. Хорошо передвигается в инвалидной коляске. В сидячем положении пытается поднять правую голень в горизонтальное положение. ЧН-без видимой очаговой симптоматики. Мышечный тонус: генерализованная мышечная гипотония. Отмечаются гипотрофии мышц голеней. СПР с рук и с ног не вызываются.

**Заключение:** Спинальная мышечная атрофия 2 типа (делеция экзона 7 гена SMN1 в гомозиготном состоянии, 2 копии гена SMN2). Оценка по шкале CHOP INTEND 396.

В настоящее время ребёнку 3 года 1 месяц, вес на момент проведения консультации 12,3 кг. Ребёнок получает лечение Нусинерсеном в Польше. Родители ведут сбор на покупку препарата Золгенсма. Препарат Золгенсма не включен в Республиканский формуляр лекарственных средств, в связи с чем, обеспечение им может быть осуществлено за счет личных средств или иных не запрещенных законодательством источников.

Предварительно, на дату 06.07.2023 с учётом веса ребёнка и клинических данных, препарат Золгенсма может рассматриваться в качестве этиотропной терапии для лечения Юшкевич Риты Андреевны 06.05.2020 г.р.

**Рекомендации:**

1. Наблюдение участкового педиатра, невролога по месту жительства. Педиатру рекомендовано избегать назначение муколитиков, своевременно назначать антибактериальную и противовирусную терапию при заболеваниях дыхательных путей.
2. Продолжить вакцинацию, в т.ч. против пневмококка, ежегодная вакцинация против гриппа.
3. Контроль БхАК(общий белок, мочевины, креатинин, креатинфосфокиназа, щелочная фосфатаза, С-реактивный белок, АЛТ, АСТа, билирубин, ферритин, трансферин, сывороточное железо, фосфор, калий, натрий, кальций, хлор), коагулограммы, КОС, витамин Д в динамике.
4. Аквадетрим (витамин Д) по 2 капли (1000 МЕ) 1 раз в день во время еды, коррекция дозы по результатам анализа.
5. Плановая реабилитация на по месту жительства либо на базе УЗ «Минский городской центр медицинской реабилитации детей с психоневрологическими заболеваниями» 2-3 раза в год (запись по телефону 8(017) 370-72-28).
6. Продолжить использование ортопедических изделий: корсет, вертикализатор, ортезы.
7. Контроль денситометрии, консультация в Республиканском центре детского остеопороза в УЗ «Минская областная детская клиническая больница» 1 раз в 6 мес, запись по тел. 224-40-79.
8. Симптоматическое лечение в ГУ «Республиканский клинический центр паллиативной медицинской помощи детям» с курсом абилитации в условиях дневного отделения РКЦ ПМПД (запись по тел. (017) 5035726).
9. Провести оценку респираторной функции (ночная пульсоксиметрия) и последующий контроль не реже 1 раза в год.
10. Контроль ЭКГ и ЭХО-КГ 1 раз в год.
11. УЗИ органов брюшной полости – контроль через 6 мес.
12. Повторный осмотр в Республиканском центре наследственных нервно-мышечных заболеваний с результатами обследований с оценкой двигательной Функции в динамике.

Врач-детский невролог отделения ННМЗ

РНПЦ «Мать и дитя»



П.В.Белая