

РЕСПУБЛИКА БЕЛАРУСЬ

УДОСТОВЕРЕНИЕ ИНВАЛИДА

Серия 13 № 0100170



Кравцова
(фамилия)

Виктория
(имя)

Александровна
(отчество)

2023 г.
(личная подпись)

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

Кривуцкая
(название медико-реабилитационной экспертной комиссии)

« 18 » 2023 г.
(дата выдачи)

(подпись председателя МРЭК)

Установлена Четвертая с/з группа инвалидности с 28.12.2022

по 31.12.2024

Причина инвалидности Ребенок илбидиар беспомощие

М.П. (название медико-реабилитационной экспертной комиссии)

М.П. (подпись председателя МРЭК)

Продлена (установлена)

группа инвалидности

с (дата) по (дата)

Причина инвалидности

М.П. (подпись председателя МРЭК)

Продлена (установлена)

группа инвалидности

с (дата) по (дата)

Причина инвалидности

М.П. (подпись председателя МРЭК)

МЕДИКО – ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Кравцова Виктория Александровна, 20.04.2021 г., проживающая по адресу: г. Добруш ул. Крестьянская д. 23 кв. 13, проконсультирована в Гомельском областном диагностическом медико-генетическом центре с консультацией «Брак и семья» в связи с задержкой темпов моторного развития.

Диагноз: Спинальная мышечная амиотрофия, тип 2,
аутосомно – рецессивный тип наследования.

Обследована:

Молекулярно-генетическая диагностика спинальной мышечной атрофии от 11.10.2022 г. - у пробанда выявлено гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1.

Рекомендовано:

1. Наблюдение и лечение ребенка неврологом, при необходимости другими специалистами по месту жительства
2. Консультация невролога в Республиканском центре нервно-мышечных заболеваний (тел. 8017-335-07-53, 8044-714-95-70)
3. Молекулярно-генетическая диагностика на носительство делеции экзона 7 гена SMN1 у родителей и сибсов пробанда.

Генетическая карта К-82/2022

21.10.2022г.

врач –генетик

Колыбенко М.И.



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 заместителя директора по педиатрии ГУ РНПЦ «Мать и дитя», к.м.н. Улезко Е.А., руководителя РЦ ННМЗ, главного внештатного специалиста по наследственным нервно-мышечным заболеваниям у детей Жевнерюк И.В., врача-невролога отделения наследственных нервно-мышечных заболеваний Белой П.В., клинического ординатора кафедры детской неврологии БелМАПО Винниченко М.Л.

15.11.22 12.30-13.30

ФИО __Кравцова Виктория Александровна__ дата рождения __20.04.2021г__ (1 год 6 мес) __

Адрес: Гомельская обл., г. Добруш, ул. Князя Паскевича 109

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

Анамнез: От 4 беременности, 3х родов в сроке 39 недель, в 5 недель – угроза прерывания беременности. Вес при рождении 3050г. Оценка по шкале Апгар 8/8. До 1 года девочка росла и развивалась по возрасту: подняла голову в 2 месяца, повороты в обе стороны с 5 месяцев, села в 7 месяцев, вставала у опоры в 9 месяцев, первые шаги у опоры - в 10-11 мес. Со слов мамы, с года начали замечать отсутствие приобретения новых навыков (девочка самостоятельно ходить не начала), постепенное снижение общей двигательной активности и амплитуды движений в конечностях.

Генетическое заключение от 21.10.2022: Молекулярно-генетическая диагностика спинальной мышечной атрофии: выявлено гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1.

Анализ на копии (31.10.2022): 3 копии гена SMN2.

ОАК (14.11.2022): эозинофилы 25

Неврологический статус Вес 10200 кг. На осмотр реагирует положительно, улыбается. БР закрыт. Взгляд фиксирует, прослеживает взглядом с полным поворотом головы в обе стороны. ЧН-без видимой очаговой симптоматики. СНР с рук снижены, с ног не вызываются. Мышечный тонус: диффузная гипотония. Голову удерживает, переворачивается в обе стороны, садится, сидит, встает на четвереньки, ползает. В настоящее время не встает у опоры, не ходит. Если поставить у опоры – непродолжительное время стоит с поддержкой. Активные движения и амплитуда в верхних конечностях в полной мере. Активные движения в нижних конечностях: отсутствует приведение бедра к туловищу (бедро приводит с помощью рук). Сосание, глотание на момент консультации не нарушено. Активная речь: есть слова, фразы, звукоподражание. Оценка моторных функций по шкале CHOP INTEND 62 балла (из 64).

Заключение: G12 Спинальная мышечная атрофия 2 типа (гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1, 3 копии гена SMN2). Оценка двигательных функций по шкале CHOP-INTEND 62 балла.

Эозинофилия.

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. Симптоматическое лечение в ГУ «Республиканский клинический центр паллиативной медицинской помощи детям» с курсом абилитации в условиях дневного отделения РКЦ ПМГПД (запись по тел. (017) 5035726).

3. Провести оценку респираторной функции (ночная пульсоксиметрия) и последующий контроль 1 раз в 6 месяцев.
4. Определение кислотно-основного состояния крови не менее двух раз в год.
5. Контроль ЭКГ и Эхо-КГ 1 раз в год.
6. УЗИ органов брюшной полости не реже 1 раза в год.
7. ЛФК ежедневно.
8. Аквадетрим (витамин Д) по 2 капли (1000 МЕ) 1 раз в день во время еды постоянно или коррекция дозы с учетом показателей.
9. Ведение родителями пищевого дневника, динамический контроль за массой тела.

При спинальной мышечной атрофии разработана патогенетическая терапия, применяется один из лекарственных препаратов: Нусинерсен (Спинраза), Рисдиплам (Эврисди), онансемноген абепарвовек (Золгенсма). Пациенту Кравцовой Виктории Александровне 20.04.2021г., согласно официальной инструкции может быть назначен лекарственный препарат Нусинерсен (Спинраза) или Рисдиплам (Эврисди) или онансемноген абепарвовек (Золгенсма). 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.

Центром ННМЗ запланирована работа по выяснению информации о возможности организации логистики на исследование биологического материала (кровь) на титр АТ к AVV9 в центральной лаборатории производителя препарата онансемноген абепарвовек (Золгенсма) и возможности включения в глобальную программу по рандомизированному доступу к Золгенсма в рамках программы AVXS-101 (MAP).

Заместитель директора по педиатрии
ГУ РНПЦ «Мать и дитя», к.м.н.


Е.А.Улезко

Руководитель РЦ ННМЗ, главный
внештатный специалист по наследственным
нервно-мышечным заболеваниям, к.м.н.


И.В.Жевнеронок

Врач-невролог отделения ННМЗ РНПЦ «Мать и дитя»


П.В.Белая

Клинический ординатор кафедры детской
неврологии БелМАПО


М.І.Виниченко