



**БРЭСЦКІ АБЛАСНЫ
ВЫКАНАЎЧЫ КАМІТЭТ
ГАЛОЎНАЕ ўПРАЎЛЕННЕ
ПА АДУКАЦЫІ**

вул. Леніна, 11, 224006, г. Брэст
тэл. 26 97 88, факс 40 80 66
эл. адрас: uo@brest-region.gov.by

30.08.2023 № 162/23

На № _____ ад _____

**БРЕСТСКИЙ ОБЛАСТНОЙ
ИСПОЛНИТЕЛЬНЫЙ КОМИТЕТ
ГЛАВНОЕ УПРАВЛЕНИЕ
ПО ОБРАЗОВАНИЮ**

ул. Ленина, 11, 224006, г. Брест
тел. 26 97 88, факс 40 80 66
эл. адрес: uo@brest-region.gov.by

Отделам, управлениям по образованию
горрайисполкомов,
администраций районов г. Бреста
Учреждениям образования областного
подчинения

Об оказании содействия

Главное управление по образованию Брестского облисполкома направляет письмо об оказании благотворительной помощи Юшкевич Рите, Хылковской Веронике, Пукало Богдану. Просим распространить информацию по учреждениям образования для организации добровольных сборов между сотрудниками и рассмотреть возможность размещения информационных листовок.

Приложение: на 17 л. в 1 экз.
на 10 л. в 1 экз.
на 8 л. в 1 экз.

Заместитель начальника
главного управления

И.А.Попова

Главное управление по
образованию Брестского
областного исполнительного
комитета

Обращение подано: Электронно

Пукало Ольга Ивановна

Зарегистрированного по адресу:
225203, Брестская область,
Берёзовский р-н., г. Берёза, ул.
Степана Любарского, д. 30В, кв. 12

Контактный телефон: +375336989348

Электронный адрес:
bogdan.pukalo.22@mail.ru

Заявление (Индивидуальное)
обращение №12052300005290

Здравствуйте! Направляю письмо об оказании благотворительной помощи Пукало Богдану. Прошу распространить информацию по учреждениям образования для огласки о срочности сбора и поддержки акции «Жизнь вместо цветов» во всех учебных заведениях на 1 сентября. Необходимые документы прилагаю.

Вложенные файлы:

Богдан Пукало документы.pdf

Листовка Богдан Пукало Жизнь вместо цветов.png

Письмо руководителю в УО Пукало Б.Д..jpg

Дата поступления обращения: 21.08.2023 в 16:57

Пукало Ольга Ивановна

- Ответ по почтовому адресу
- Ответ по электронному адресу

12052300005290
21.08.2023

Руководителю

Пукало Ольги Ивановны

+375 33 698 93 48

Я, Пукало Ольга Ивановна, мама Пукало Богдана 19.03.2022 г.р. (г. Береза, Брестской обл.), которому 31.10.2022 года поставили диагноз – спинальная мышечная атрофия I типа, прошу Вас оказать информационную помощь в огласке проведения благотворительной акции «Жизнь вместо цветов» среди учреждений образования.

Суть акции в том, что 1 сентября ученики дарят один общий букет учителю от класса, а сэкономленные средства, которые планировали потратить на покупку множества букетов, собирают и переводят на спасительный укол Богдану.

Реквизиты для оказания помощи:

МТС +37533 99 55 305 - нужно просто пополнить баланс.

Платежные карты ОАО «АСБ Беларусбанк»

4255 1901 3207 6822 до 11/25 – белорусские рубли

4255 1901 7163 2162 до 01/25 – доллар США

Благотворительные счета открыты на имя Пукало Ольги Ивановны в ОАО «АСБ Беларусбанк» в центре банковских услуг 106 - г.Береза, ул. Сергея Кирова, 4; УНП 100325912; МФО АКВВВУ2Х,

транзитный счёт ВУ42АКВВ38193821000290000000

белорусские рубли - ВУ26 АКВВ 3134 0000 0153 6007 0000


доллар США - ВУ98 АКВВ 3134 1000 0081 0007 0000

евро - ВУ47 АКВВ 3134 2000 0071 3007 0000

российские рубли - ВУ94 АКВВ 3134 3000 0070 0007 0000

Очень надеемся на Вашу помощь и содействие!

С уважением, Ольга Пукало.

 Пукало О.И.

ПАСВЕДЦАННЕ АБ НАРАДЖЭННІ

Грамадзянін(ка) **Пукала**

Багдан Дзмітрыевіч

Ідэнтыфікацыйны № **7624172A003PB2**

нарэдзіўся(лася) **19.03.2022** дзевятнацатага сакавіка

дзве тысячы дваццаць другога года

аб чым у кнізе рэгістрацыі актў аб нарадзжэнні

26 чысла **сакавіка** **2022** года

зроблен запіс за № **52**

Месца нарадзжэння: рэспубліка (дзяржава) **Беларусь**

вобласць (край) **Брэсцкая**

раён **г. Бяроза**

горад (пасёлак, сяло, вёска) **г. Бяроза**

БАЦЬКІ **Пукала**

Бацька **Дзмітрый Мікалаевіч**

нацыянальнасць **беларус**

Мяці **Пукала**

Мяці **Вольга Іванаўна**

нацыянальнасць **беларуска**

Месца рэгістрацыі нарадзжэння **аддзел ЗАГС Бярозаўскага**

райвыканкама Брэсцкай вобласці

Дата выданы **26** сакавіка **2022**

Кіраўнік органа загса **К.А. Карлук**

I-АП № **0597816**



СВИДЕТЕЛЬСТВО О РОЖДЕНИИ

Гражданин(ка) **Пукало**

Богдан Дмитриевич

идентификационный № **7624172A003PB2**

родился(лась) **19.03.2022** девятнадцатого марта две

тысячи двадцать второго года

о чем в книге регистрации актов о рождении

26 числа **марта** **2022** года

произведена запись за № **52**

Место рождения: республика (государство) **Беларусь**

область (край) **Брестская**

район **г. Берёза**

город (посёлок, село, деревня) **г. Берёза**

РОДИТЕЛИ: **Пукало**

Отец **Дмитрий Николаевич**

матери **белорус**

национальность **Пукало**

Мать **Ольга Ивановна**

национальность **белоруска**

Место регистрации рождения **отдел ЗАГС Берёзовского**

райисполкома Брестской области

Дата выдачи **26** марта **2022**

Руководитель органа загса **Е.А. Карлук**

I-АП № **0597816**



| | |
|--|--|
| <p>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</p> | <p>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</p> |
|--|--|

Консилиум

в составе руководителя РЦ ННМЗ, главного внештатного специалиста по наследственным нервно-мышечным заболеваниям у детей Жевнеронок И.В. (подключение с использованием телемедицинских коммуникаций), заместителя директора по медицинской генетике ГУ РНПЦ «Мать и дитя», к.м.н. Наумчик И.В., и.о. заведующего кафедрой детской неврологии БелМАПО Лемеш О.Ю., врача-невролога отделения наследственных нервно-мышечных заболеваний Виниченко М.Л.
31.10.22 13.00-14.00

ФИО Пукало Богдан Дмитриевич дата рождения 19.03.2022г. (17 мес)

Адрес: Брестская обл., г.Береза, ул.Любарского 30В-12

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

Анамнез: От 2 беременности, 2х родов в сроке 37-38 недель. Беременность на фоне ОРИ в 12 нед с потерей обоняния, вероятно Covid-19) Вес 3510г. АПГАР 8/8. Наблюдался неврологом с диагнозом Задержка темпов моторного развития, СЭК. Со слов мамы, после 4х мес отмечается 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 – на момент проведения консультации исследование в работе.

Неврологический статус Вес 8 кг. На осмотр реагирует оживлением. Крик громкий. Взгляд фиксирует, прослеживает взглядом с полным поворотом головы в обе стороны. ЧН-без видимой очаговой симптоматики. Сосание, глотание на момент консультации не нарушено. Фасцикуляции языка. СПР не вызываются. Мышечный тонус: выраженная диффузная гипотония, проксимальный тетрапарез. Поза «лягушки». Активные движения в верхних конечностях: при провокации отрывает кисть и предплечье с двух сторон, справа отрывает плечо на несколько см и временно удерживает. Активные движения в нижних конечностях: движения минимальны в голеностопных суставах и в стопах, справа есть . При тракции не группируется. Голову в вертикальном положении удерживает до 2-3сек. На животе голову не приподнимает. В горизонтальном подвешивании свисает.

Заключение: G12 Спинальная мышечная атрофия I типа (гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1). Оценка двигательных функций по шкале CHOP-INTEND 20 баллов.

Анализ на копии гена SMN 2 в работе.

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 реабилитации в условиях дневного отделения РКЦ ПМПД (запись по тел. (017) 5035726).
3. Провести оценку респираторной функции (ночная пульсоксиметрия) и последующий контроль 1 раз в 6 мес.

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. Дыхательная гимнастика мешком Амбу, мануальная бронходрунирующая терапия ежедневно.
8. ЛФК ежедневно.
9. Аквадетрим (витамин Д) по 2 капли (1000 МЕ) 1 раз в день во время еды постоянно или коррекция дозы с учетом показателей.
10. 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 Пукало Богдану Дмитриевичу 19.03.2022г., 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 медицинской
генетике ГУ РНПЦ «Мать и дитя»,
к.м.н.

И.В.Наумчик

И.о. заведующего кафедрой
детской неврологии БелМАПО

О.Ю.Лемеш

Врач-невролог отделения ННМЗ РНПЦ «Мать и дитя»

М.Л.Виниченко

САЦЫЯЛЬНАЕ ДАБРАЧЫННАЕ
ГРАМАДСКАЕ АБ'ЯДНАННЕ
«Геном»

вул. Астрашыцкая, д. 10, пом. № 5Н, каб. 5, сек. 12,
220125, г. Мінск, Рэспубліка Беларусь
тел.: +375 (29) 635-88-79,
эл. пошта: alcharkoc@gmail.com, сайт:
www.mygenome.by
УНП 194903561
р/с BY60 АКВВ 3015 0000 0618 7510 0000
в ОАО "АСБ Беларусбанк",
код АКВВВУ2Х, ОКПО 381386985000

СОЦІАЛЬНАЕ БЛАГОТВОРИТЕЛЬНОЕ
ОБЩЕСТВЕННОЕ ОБЪЕДИНЕНИЕ
«Геном»

ул. Острошницкая, д. 10, пом. № 5Н, каб. 5, сек. 12,
220125, г. Минск, Республика Беларусь
тел.: +375 (44) 635-88-79,
эл. почта: alcharkoc@gmail.com, сайт:
www.mygenome.by
УНП 194903561
р/с BY60 АКВВ 3015 0000 0618 7510 0000
в ОАО "АСБ Беларусбанк",
код АКВВВУ2Х, ОКПО 381386985000

21 ноября 2022 г. Минск

По месту требования

О верификации благотворительного сбора Богдана Пукало

Социальное благотворительное общественное объединение «Геном» (свидетельство о государственной регистрации № 05\1030 зарегистрировано решением главного управления юстиции Мингорисполкома 18 октября 2013 г. № 37 в едином государственном регистре юридических лиц и индивидуальных предпринимателей за №194903561) настоящим письмом подтверждает, что открытый Ольгой Пукало самостоятельный благотворительный сбор на приобретение дорогостоящего препарата Zolgensma® для ее сына Богдана Пукало на счета, открытые семьей в ОАО «АСБ Беларусбанк», и иные реквизиты, не является мошенническим, а является целесообразным и срочным.

У Богдана Пукало редкое генетическое быстротечное заболевание (СМА 1 типа), которое при отсутствии доступа к препарату Zolgensma® (находится в процессе регистрации на территории Республики Беларусь и включен в список препаратов Приказа Министерства Здравоохранения Республики Беларусь № 1153 об орфанных (редких) заболеваниях и лекарственных препаратах) приводит к постепенной утрате двигательных функций и далее – смерти.

Текущий благотворительный сбор на жизненно необходимый ребенку дорогостоящий препарат Zolgensma® проверен и подтвержден пациентским сообществом, специалистами и врачами-консультантами пациентской организации «Геном», а сам Богдан является подопечным пациентской организации «Геном».

С уважением,
Председатель Правления



Герина А. С.

РЕСПУБЛИКА БЕЛАРУСЬ
УДОСТОВЕРЕНИЕ ИНВАЛИДА

Серия 10 № 0022371



М.П.

Лукошко
(фамилия)
Борис
(имя)

Борис Лукошко
(полное наименование)



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


Брестская областная экспертная комиссия
(название медико-реабилитационной комиссии)

экспертной комиссии, выдавшей удостоверение)

« 21 » Октября 2008 г.

(дата выдачи)

Лукошко А.В.
(подпись председателя МРЭК)



БОГДАН Пукало


город Берёза

СМА1

спинальная мышечная атрофия 1 типа

ЖИЗНЬ ВМЕСТО ЦВЕТОВ

благотворительная акция



Договоритесь с учителем и
классом принести
на линейку один общий
букет вместо множества
отдельных.

А сэкономленные деньги
переведите на лечение
маленькому Богдану,
который болеет редким и
очень тяжёлым
заболеванием. Он очень
ждёт нашей помощи!



И Ваша помощь не завянет!



нужно просто пополнить баланс МТС

+37533 99 55 305

Главное управление по
образованию Брестского
областного исполнительного
комитета

Обращение подано: Электронно

Хылковская Анна Геннадьевна

Зарегистрированного по адресу:
231502, Гродненская область,
Щучинский р-н., аг. Большое
Можейково, ул. Садовая, д. 7 А, кв.
1

Контактный телефон: +375295803277

Электронный адрес:
hannahylkovskaya@mail.ru

Заявление (Индивидуальное)
обращение №12052300004965

Здравствуйте! Я, Хылковская Анна Геннадьевна, направляю письмо об оказании благотворительной помощи моей дочери Хылковской Веронике и прошу оказать информационную помощь: - распространите информацию по учреждениям образования для огласки и поддержки благотворительной акции «Жизнь вместо цветов» во всех учебных заведениях 1 сентября. Суть акции: вместо многочисленных букетов учащиеся приносят один общий букет от класса/группы, остальные деньги, кто сколько может и планировал потратить на цветы, переводят от своего класса / группы на спасение жизни Вероники; - разместите информацию о сборе денежных средств на лечение Вероники и проведении благотворительной акции в социальных сетях и т.д. Документы и листовки прилагаю.

Вложенные файлы:

Акция Хылковская В.В.png
документы Хылковской В.В. общ_.pdf
Листовка Хылковской В.В..png
письмо на учр.обр.Хылковская В.В..pdf

Дата поступления обращения: 11.08.2023 в 14:54

Хылковская Анна
Геннадьевна

- Ответ по почтовому адресу
- Ответ по электронному адресу

12052300004965

16 02/09
23

Руководителю

Хылковской А.Г.
Ул. Садовая, д. 7А, кв. 1
231502, аг. Большое Можейково
Щучинский р-н, Гродненская обл.
тел.+375 29 292 58 34
hannahylkovskaya@mail.ru

Обращение

Я, Хылковская Анна Геннадьевна, обращаюсь к Вам за помощью и очень надеюсь на Вашу поддержку.

23.11.2022 г. моей дочери Хылковской Веронике Вадимовне (27.07.2020 года рождения) ГУ «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» был поставлен диагноз спинальная мышечная атрофия 3 типа (далее СМА 3 типа). СМА – наследственное нейромышечное заболевание, характеризующееся прогрессирующей мышечной атрофией. Интеллект при СМА остается полностью сохранным и развивается так же, как у здоровых людей. Остановить болезнь может препарат ZOLGENSMA, стоимость – 1,82 миллиона долларов США. Zolgensma подавляет синтез паталогического белка, тем самым сохраняет жизнь двигательных нейронов, что клинически проявляется остановкой заболевания.

Я прошу Вас оказать информационную помощь в огласке проведения благотворительной акции «ЖИЗНЬ ВМЕСТО ЦВЕТОВ» среди учреждений образования.

Суть акции состоит в том, что 1 сентября в День знаний ученики дарят один общий букет учителю от класса, а сэкономленные средства, которые планировали потратить на покупку множества букетов, собирают и переводят на реквизиты, указанные в листовке для спасения дочери.

Также прошу распространить информацию о срочности сбора среди коллег и законных представителей учеников, разместить информационную листовку в учреждении образования, организовать благотворительный сбор среди сотрудников. Нам важна любая помощь!

Копии документов и информационные листовки прилагаются к письму (свидетельство о рождении, консилиум РНПЦ «Мать и дитя», удостоверение инвалида).

Очень надеюсь на любую Вашу помощь и содействие в закрытии сбора.

Реквизиты для помощи:

Благотворительные счета открыты на имя Хылковского Вадима Викторовича в ОАО «АСБ Беларусбанк» в центре банковских услуг 400 - г. Гродно, ул. Новооктябрьская, 5; УНП 100325912; МФО АКВВВУ2Х,

белорусские рубли – ВУ81 АКВВ 3134 0000 0159 7007 0000

доллар США – ВУ29 АКВВ 3134 1000 0083 4007 0000

транзитный счёт ВУ94 АКВВ 3819 3821 0003 2000 0000

Помочь Веронике можно просто пополнив баланс  МТС +375 33 99 10 929

С уважением, мама Вероники, Анна Хылковская.

А. Хылковская А.Г.

СПАСЁМ ВЕРОНИКЕ ЖИЗНЬ

Хылковская Вероника (27.07.2020)

г.Гродно

СМА 3 типа

Спинальная мышечная атрофия,
редкое генетическое
заболевание

ЗАБОЛЕВАНИЕ ПОСТЕПЕННО
ОТНИМАЕТ СПОСОБНОСТЬ
ДВИГАТЬСЯ, ДЫШАТЬ.
ИНТЕЛЛЕКТ ПРИ ЭТОМ СОХРАНЯЕТСЯ

Единственное спасение
- лекарство ZOLGENSMA
стоимостью 1.819.000 \$



РЕКВИЗИТЫ ДЛЯ ПОМОЩИ

БЕЛАРУСБАНК

Благотворительные счета :

УНП 100325912 БИК АКВВВУ2Х
BYN - BY81 АКВВ 3134 0000 0159 7007 0000
RUB - BY40 АКВВ 3134 3000 0072 3007 0000
USD - BY29 АКВВ 3134 1000 0083 4007 0000
EURO - BY08 АКВВ 3134 2000 0073 5007 0000

Хылковский Вадим Викторович



белагропромбанк

BYN 9112384100422108 04/28

HANNA KHYLKOUSKAYA



СБЕРБАНК

BYN 4496550148122150 01/28

RUB 4496550146068140 01/28

USD 4496550143777354 01/28

HANNA KHYLKOUSKAYA




ПРОСТОЙ СПОСОБ ПОМОЧЬ -
ПОПОЛНИТЬ БАЛАНС

+37533-99 10 929

ВСЕ СЧЕТА И ДОКУМЕНТЫ ДОСТУПНЫ К
КОПИРОВАНИЮ В ШАПКЕ ПРОФИЛЯ

 nika_smaylik3

 География
Добра

 ФУНДАЦИЯ
Спокойно

 #СМАФОНД



наведи камеру
телефона



Хылковская Вероника
Диагноз: СМА 3 типа
Срочный сбор на
препарат Zolgensma

Цветы завянут,
а Ника будет жить!

1 сентября

ВСЕМ КЛАССОМ

**участвуй
в акции**

Благотворительная акция

**ЖИЗНЬ ВМЕСТО
ЦВЕТОВ!**

Подарите учителю
один общий букет от класса,
а сэкономленные средства
переведите на спасение
жизни Вероники!



Быстрый способ помочь:
пополнить баланс

Наведи камеру
телефона



375(33)99-10-929

ПАСВЕДМАННЕ АБ НАРАДЖЭННІ

Грамадзян(ка) Хылкоўская
Вераніка Вадзімаўна
ідэнтыфікацыйны № 7447442A003PB5
нараджэн(лася) 27.07.2020 дваццаць сёмага ліпеня дзве
тысячы дваццатага года
аб чым у кнізе рэгістрацыі актоў аб нараджэнні
04 жніўня 2020 года
зроблен запіс за № 604
Месца нараджэння: рэспубліка (дзяржава) Беларусь
вобласць (край) Гродзенская
район _____
горад (пасёлак, село, вёска) г. Гродна
Бацькі: Хылкоўскі
Бацька Вадзім Віктаравіч
матэры Хылкоўская
Матуля Ганна Геннадзеўна
нацыянальнасць _____
нацыянальнасць _____
Месца рэгістрацыі нараджэння Аддзел загс адміністрацыі
Ленінскага раёна г. Гродна
Дата з'яўлення 04 жніўня 20 г.
Кіравніцкая асоба К.Ф.Падліпская



I-ДР № 0439472

СВИДЕТЕЛЬСТВО О РОЖДЕНИИ

Гражданин(ка) Хылковская
Вероника Вадимовна
идентификационный № 7447442A003PB5
рожден(лась) 27.07.2020 двадцать седьмого июля две
тысячи двадцатого года
о чем в книге регистрации актов о рождении
04 августа 2020 года
произведена запись за № 604
Место рождения: республика (государство) Беларусь
область (край) Гродненская
район _____
город (поселок, село, деревня) г. Гродно
РОДИТЕЛИ: Хылковский
Отец Вадим Викторович
матери Хылковская
Мать Анна Геннадьевна
национальность _____
национальность _____
Место регистрации рождения Отдел загс администрации
Ленинского района г.Гродно
Дата рождения 04 августа 20 г.
Руководитель органа К.Ф.Подлипская



I-ДР № 0439472

РЕСПУБЛИКА БЕЛАРУСЬ
УДОСТОВЕРЕНИЕ ИНВАЛИДА

Серия 14 № 0040374



по Лыжковская
(фамилия)

Вероника
(имя)

Васильевна
(отчество)

1998-01-15
(число рождения)

Гродненская
(местность рождения)

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

Гродненская областная
(наименование государственной организации)

МРЭК
(наименование государственной организации, выдавшей удостоверение)
21 февраля 2023
(дата выдачи)

Установлена ребенко-инвалид группа
инвалидности 10.02.2023

по 0040374
Причина инвалидности здоровье

отсутствие умственной способности
Гродненская обл. МРЭК

Продлена (установлена) отсутствует
группа инвалидности 10.02.2023

с 10.02.2023 по 10.02.2023
(дата) (дата)

Причина инвалидности здоровье

М.П. Гродненская обл. МРЭК
(подпись председателя МРЭК)

Продлена (установлена) отсутствует
группа инвалидности 10.02.2023

с 10.02.2023 по 10.02.2023
(дата) (дата)

Причина инвалидности здоровье

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 РНЦ «Мать и дитя», д.м.н. Улезко Е.А., руководителя РЦ ННМЗ, главного внештатного специалиста по наследственным нервно-мышечным заболеваниям у детей, к.м.н. Жевнерюк И.В., лечащего врача, к.м.н. Богданович И.П., врача-невролога отделения наследственных нервно-мышечных, БелМАПО Винниченко М.Л., врача-невролога отделения наследственных нервно-мышечных заболеваний Белой П.В.

21.12.22 13.30-14.30

ФИО Хылковская Вероника Вадимовна дата рождения 27.07.2020г (2 года 5 мес)

Адрес: Гродненская обл., д. Большое Можейково, ул. Садовая 7а

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

Анамнез: От 2 беременности, 1х родов в сроке 37,5 недель. Вес при рождении 2550г. Оценка по шкале Апгар 8/8. Девочка подняла голову в 2 месяца, повороты в обе стороны с 4-5 месяцев, села в 9 месяцев, встала у опоры в 10 месяцев, первые шаги у опоры - в 1 год. Со слов мамы, в возрасте 1 года 6 месяцев начали замечать изменения в двигательной активности: появились трудности при ходьбе, девочка перестала присаживаться на корточки, ходьба по лестнице затруднена. Ретроспективно, по видеосъемке проанализированы навыки ребенка: регресс в моторном развитии ориентировочно с 1,6 лет.

Генетическое заключение от 23.11.2022: Молекулярно-генетическая диагностика спинальной мышечной атрофии: выявлено гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1.

Анализ на копии (22.12.2022): 3 копии 8 экзона гена SMN1, 2 копии 7 экзона гена SMN2.

Неврологический статус Вес 10800 г. БР закрыт. Взгляд фиксирует, прослеживает взглядом с полным поворотом головы в обе стороны. ЧН-без видимой очаговой симптоматики. СПР с рук снижены, коленные не вызываются, ахилловы снижены. Мышечный тонус: диффузная гипотония. Голову удерживает, переворачивается в обе стороны, садится, сидит, встает на четвереньки, ползает, встает у опоры, ходит. Походка миопатическая. Тугоподвижность голеностопных суставов. Слабость мышц тазового пояса. Жевание, глотание на момент консилиума не нарушены. Активная речь: есть слова, фразы, звукоподражание. Оценка моторных функций по шкале Хаммерсмит 38 баллов (из 40).

Заключение: G12 Спинальная мышечная атрофия 3 типа (гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1, 3 копии 8 экзона гена SMN1, 2 копии 7 экзона гена SMN2). Оценка двигательных функций по шкале Хаммерсмит 38 баллов.


Рекомендовано:

1. Наблюдение участкового педиатра, невролога по месту жительства. Педиатру рекомендовано избегать назначение 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 ПМПД (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 Хылковской Веронике Вадимовне 27.07.2020г., 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.

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



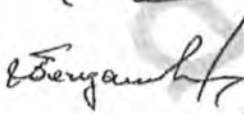
Е.А.Улезко

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



И.В.Жевнеронок

Лечащий врач, к.м.н



И. П. Богданович

Врач-невролог отделения ННМЗ РНПЦ «Мать и дитя»



М.И.Виниченко

Врач-невролог отделения ННМЗ РНПЦ «Мать и дитя»



П.В.Белая

Выписной эпикриз 5837

Фамилия, имя, отчество пациента **Хылковская Вероника Вадимовна**

Дата рождения **27.07.2020 19:45** Возраст **2 года**

Адрес регистрации (прописки) **Гродненская область Щучинский район Можейковский сельсовет д. Большое Можейково. у Садовая 7 А**

Адрес проживания **Гродненская область г. Гродно у Саяпина 12 а-62**

Поликлиника по месту жительства поликлиники Гродненской области

Находилась в ГУ "РНПЦ Мать и дитя" с **12.12.2022** по **28.12.2022**

Заключительный диагноз

Основное стат.

Спинальная мышечная атрофия и родственные синдромы [G12]

Спинальная мышечная атрофия 3 типа (гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1, 2 копии 7 экзона гена SMN2). Оценка двигательных функций по шкале Хаммерсмит 38 баллов.

Сопутствующие

БЭН с ДМТ 1 ст. Аденоиды 1 ст. Реконвалесцент о. ринита.

Лабораторные исследования

Мазок на ПКФ от 12.12.2022 года. К4 отрицательные.

Молекулярно-генетическая диагностика спинальной мышечной атрофии методом диагностического набора SALSA MLPA R P060-B2 SMA, MRC-Holland от 22.12.22. Заключение: По результатам ДНК-анализа число копий гена SMN2 7 экзон - 2, число копий гена SMN2 8 экзон - 3.

Диагностические исследования

ЭКГ от 14.12.2022 года Заключение: Диффузные изменения ЭЭГ дизритмического характера.

ЭКГ от 15.12.2022 года. Заключение: Ритм синусовый. ЧСС 178 ударов в минуту. ЭОС отклонена вправо.

ЭНМГ от 15.12.2022 года. Заключение: Заинтересованность надсегментарных структур.

Консультация специалистов

Дефектолог от 13.12.2022 года. Заключение: Фактор "риска". Развитие речи в пределах возрастной нормы.

ЛОР от 14.12.2022 года. Заключение: Аденоиды 1 ст.

ЛОР от 21.12.2022 года. Заключение: О. ринит. Аденоиды 1 ст.

ЛОР от 26.12.2022 года. Заключение: Реконвалесцент о. ринита. Аденоиды 1 ст.

Ортопед от 20.12.2022 года. Осмотрена, даны рекомендации.

Консилиум в составе зам. директора по педиатрии д.м.н. Улезко Е.А., руководителя РЦ НМЗ главного внештатного специалиста по наследственным нервно-мышечным заболеваниям у детей к.м.н. Жевнеронок И.В., врачей-неврологов отделения наследственных нервно-мышечных заболеваний БелМАПО Виниченко М.Л. и Белой П.В., леч. врача к.м.н. Богданович И.П. от 21.12.22г. Заключение: Спинальная мышечная атрофия 3 типа (гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1, 2 копии 7 экзона гена SMN2). Оценка двигательных функций по шкале Хаммерсмит 38 баллов. Даны рекомендации (см. рекомендации при выписке).

РЕЗУЛЬТАТЫ ЛАБОРАТОРНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ

1. Биохимия крови

| Показатель | T. PROT | T. BIL | GLUCOSE | AST | ALT | CK | CK-MB | UREA | IRON | ALP | NA | K | CA 2+ |
|----------------|---------|---------|---------|-----|-----|-----|-------|---------|----------|-----|---------|---------|---------|
| Дата провед. | г/л | ммоль/л | ммоль/л | Е/л | Е/л | Е/л | Е/л | ммоль/л | мкмоль/л | Е/л | ммоль/л | ммоль/л | ммоль/л |
| 13.12.22 10:28 | 76 | 8 | 4,4 | 28 | 19 | 102 | 14 | 4,9 | 16,6 | 161 | 143 | 4,9 | 1,26 |

| Показатель | Mg 2+ | Phosphor | Ig A | Ig M | Ig G |
|----------------|---------|----------|------|------|------|
| Дата провед. | ммоль/л | ммоль/л | г/л | г/л | г/л |
| 13.12.22 10:28 | 0,63 | 1,75 | 0,73 | 1,79 | 10,2 |

2. Общий анализ мочи

| Показатель | Удел. вес | pH | Глюкоза | Кетоновые | Белок | Билирубин | Уробилиног | Фосфаты |
|----------------|-----------|-----|---------|-----------|---------|-----------|------------|---------|
| Дата провед. | | | | | | | | |
| 16.12.22 12:49 | 1020 | 6,5 | neg (-) | neg (-) | neg (-) | neg (-) | погм (+-) | + |

16.12.22 12:49 Цвет: Yellow

3. Общий анализ крови

| Показатель | СОЭ | Лейкоцит | Эритроцит | Гемоглоб | Гематокр | MCV | MCH | MCHC | RDW | Тромбоц | Эоз.% | Эоз. | палочкоя |
|----------------|------|----------------------|-----------------------|----------|----------|------|------|------|------|----------------------|-------|----------------------|----------|
| Дата провед. | мм/ч | (10 ⁹ /л) | (10 ¹² /л) | г/л | % | фл | пг | г/л | % | (10 ⁹ /л) | % | (10 ⁹ /л) | % |
| 13.12.22 11:10 | | 7,32 | 4,61 | 124,4 | 0,301 | 78,3 | 27 | 345 | 15,3 | 381,8 | 4 | 0,293 | 5 |
| 27.12.22 09:37 | 13 | 9,02 | 5,32 | 138,8 | 0,414 | 77,8 | 26,1 | 335 | 14,8 | 419,9 | 6 | 0,541 | 2 |

| Показатель | палочкоя | сегмент% | сегмент | Лимфоци | Тимфоци | Иноцит% | Моноцит |
|----------------|----------------------|----------|----------------------|---------|----------------------|---------|----------------------|
| Дата провед. | (10 ⁹ /л) | % | (10 ⁹ /л) | % | (10 ⁹ /л) | % | (10 ⁹ /л) |
| 13.12.22 11:10 | 0,366 | 15 | 1,098 | 69 | 5,051 | 7 | 0,512 |
| 27.12.22 09:37 | 0,18 | 31 | 2,796 | 54 | 4,871 | 7 | 0,631 |

Проведенное лечение: Ипидокрин, кортексин, ницерголин, ноофен, амбровикс, ринодекса, магнелек, гентамицин - капли, массаж, ЛФК, электростимуляция, ГБО, светолечение, ингаляции.

МЕДИКАМЕНТОЗНОЕ ЛЕЧЕНИЕ

Ипидокрин, кортексин, ницерголин, ноофен, амбровикс, ринодекса, магнелек, гентамицин - капли, массаж, ЛФК, электростимуляция, ГБО, светолечение, ингаляции.

СОСТОЯНИЕ ПРИ ВЫПИСКЕ

Антропометрические данные:

Вес 10800 гр 3 - 10 центилей

Рост 86 см 25 - 75 центилей

Окружность головы 47 см 10 - 25 центилей

Окружность груди 49 см 10 - 25 центилей

Физическое развитие: среднего уровня дисгармоничное

Состояние ребенка: удовлетворительное.

ЧСС 128 уд.мин. ЧД 27/мин.

Температура норма.

Жоные покровы: чистые, обычной окраски. Слизистые: розовые чистые. Катаральные явления: не выражены
Тургор тканей: достаточный. Дыхание: носовое, не затруднено. Аускультативно: дыхание везикулярное с обеих сторон. Тоны сердца: звучные, ритмичные, систолический шум на верхушке, в V точке. Живот: мягкий, доступен глубокой пальпации, безболезненный. Печень: у края реберной дуги. Селезенка: не пальпируется.

Мочеиспускание: свободное, безболезненное. Стул: со склонностью к запорам.

Неврологически: Сосредоточение: да. Фиксация взгляда: да. Зрачки: равновелики. Прослеживание движущегося предмета: да. Психо-эмоциональная сфера: Улыбка: да. Отдельные слова и простые предложения: да. Навыки опрятности сформированы. Интерес к игрушке: манипулирует Мышечный тонус снижен, в н/к проксимальный парализован S>D. Сухожильно-периостальные рефлексy: с в/к оживлены, с н/к - коленные р-сы абз.

Самостоятельно: садится, встает с помощью, ходит шлепающей походкой, подтягивая левую ногу. Опора: на всю стопу. Менингеальных знаков нет.

РЕКОМЕНДАЦИИ

- режим дня и питания;
- педиатру рекомендовано избегать назначения муколитиков, своевременно назначать антибактериальную и противовирусную терапию при заболеваниях дыхательных путей;
- 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);
- провести оценку респираторной функции (ночная пульсоксиметрия) и последующий контроль 1 раз в 6 месяцев;
- определение кислотно-основного состояния крови не менее двух раз в год;
- контроль ЭКГ и ЭХО-КГ 1 раз в год;
- УЗИ органов брюшной полости не реже 1 раза в год;
- ЛФК ежедневно;
- аквадетрим (витамин Д) - по 2 капли (1000 МЕ) 1 раз в день во время еды постоянно или коррекция дозы с учетом показателей;
- ведение родителями пищевого дневника, динамический контроль за массой тела.
- 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;
- наблюдение участкового педиатра, невролога по месту жительства.

Лечащий врач Богданович Ирина Петровна

Зав. отделением Елиневский Борис Леонидович



Главное управление по
образованию Брестского
областного исполнительного
комитета

Обращение подано: Электронно

Юшкевич Светлана Генриковна

Зарегистрированного по адресу:
231295, Гродненская область,
Лидский р-н., г. Лида, ул.
Рублёвская, д. 13

Контактный телефон: +375297868001

Электронный адрес:
ritasma2@gmail.com

Заявление (Индивидуальное)
обращение №12052300004960

Добрый день! Я обращаюсь к Вам с просьбой о помощи: у моей дочери, Юшкевич Риты (06.05.2020 г.р.), страшное смертельное заболевание - спинальная мышечная атрофия 2 типа (СМА 2 типа). СМА – это генетическая, прогрессирующая болезнь, при которой происходит постепенная гибель нейронов, отвечающих за работу мышц. Интеллект при этом сохраняется полностью и соответствует возрасту. Учитывая тип тяжести данного заболевания и стремительную прогрессию, было принято решение о проведении лечения, препаратом Zolgensma (Золгенсма). Стоимость данного препарата неподъемная для нашей семьи – 1 819 000 долларов США. В связи с этим мы вынуждены стучать во все двери, с надеждой, что кто-то откроет нам и нашей беде! Сбор идет уже больше года, но по состоянию на 11.08.2023 г. собрано лишь 31,51 %. Уже 4-м детям из Беларуси удалось собрать необходимую сумму на Zolgensma: Милана Пшенко, Арина Рудницкая, Роман Антихевич, Влад Ковба. Пожалуйста, помогите распространить информацию по учреждениям образования с целью организации добровольных благотворительных сборов среди сотрудников

Поддержите акцию «Жизнь вместо цветов». Суть акции: принести на линейку 1 сентября по 1 цветочку или 1 букет от класса учителю. А сэкономленные средства перевести Рите. Листовку по акции, письмо в учреждения образования и подтверждающие

12052300004960
16 22/08/23

сбор документы прилагаем.

Вложенные файлы:

Жизнь вместо цветов Рита Юшкевич.png

Пакет документов Рита Юшкевич 06.07.23.pdf

Письмо учреждения образования.pdf

Дата поступления обращения: 11.08.2023 в 14:41

Юшкевич Светлана

Генриковна

✘ Ответ по почтовому адресу

✘ Ответ по электронному адресу

Руководителю

Юшкевич Светланы Генриковны
+375(29)786-80-01
ritasma2@gmail.com
Инстаграм – @rita_sma2
ул. Рублевская д.13,
231295, Гродненская обл., г. Лида

№1 Ю от 11.08.2023

Добрый день!

Я обращаюсь к Вам с просьбой о помощи: у моей дочери, Юшкевич Риты (06.05.2020 г.р.), страшное смертельное заболевание - спинальная мышечная атрофия 2 типа (СМА 2 типа).

СМА – это генетическая, прогрессирующая болезнь, при которой происходит постепенная гибель нейронов, отвечающих за работу мышц. Интеллект при этом сохраняется полностью и соответствует возрасту.

Учитывая тип тяжести данного заболевания и стремительную прогрессию, было принято решение о проведении лечения, препаратом Zolgensma (Золгенсма). Стоимость данного препарата неподъемная для нашей семьи – 1 819 000 долларов США. В связи с этим мы вынуждены стучать во все двери, с надеждой, что кто-то откроет нам и нашей беде!

Сбор идет уже больше года, но по состоянию на 11.08.2023 г. собрано лишь 31,51 %.

Уже 4-м детям из Беларуси удалось собрать необходимую сумму на Zolgensma: Милана Пшенко, Арина Рудницкая, Роман Антихевич, Влад Ковба.

- Пожалуйста, организуйте добровольный благотворительный сбор среди сотрудников;
- Поддержите акцию «Жизнь вместо цветов». Суть акции: принести на линейку 1 сентября по 1 цветочку или 1 букет от класса учителю. А сэкономленные средства перевести Рите. Листовку по акции прилагаем.

Медицинские и иные подтверждающие документы прилагаем.

Буду искренне благодарна за помощь!

С уважением, Светлана Юшкевич



Благотворительные счета

ОАО АСБ «Беларусбанк» Отделение 413/4083, г. Лида, Гродненская область;
УНП 100325912; БИК АКВВВУ2Х

Транзитный счёт: ВУ94 АКВВ 3819 3821 0003 2000 0000

- бел. руб. ВУ45 АКВВ 3134 0000 0109 5007 0000, дол. США ВУ32 АКВВ 3134 1000 0060 1007 0000

Назначение платежа: на лечение Юшкевич Риты

Карта Белгазпромбанк

ЕРИП/Банковские, финансовые услуги/Банки, НКФО/Белгазпромбанк/Пополнение карточки (онлайн)/
номер договора RS/294211 (Светлана Генриковна)

Помочь Рите можно, пополнив баланс МТС: +375(29) 264 06 46

Также можно помочь Рите через Гродненское областное отделение Республиканского общественного объединения «Белорусский детский фонд».

тел. 8(0152)55-29-49 Директор: Куровская Ирина Евгеньевна, бухгалтер Ангелина +375333880556
230009 г.Гродно, ул. Врублевского, 7. E-mail: detfond-g@yandex.by

р/с ВУ56ВЛВВ31350500176223001001 УНП 500176223

ОАО «Белинвестбанк», г. Минск в дирекции по Гродненской области, Код: ВЛВВВУ2Х

Назначение платежа: на лечение Юшкевич Риты

@RITA_SMA2

БЛАГОТВОРИТЕЛЬНАЯ АКЦИЯ

ЖИЗНЬ ВМЕСТО ЦВЕТОВ

спинальная мышечная атрофия 2 типа

РИТА ЮШКЕВИЧ

Г.ЛИДА

СУТЬ АКЦИИ

ПРИНЕСТИ НА ЛИНЕЙКУ 1 СЕНТЯБРЯ ПО 1 ЦВЕТОЧКУ ИЛИ
1 БУЖЕТ ОТ КЛАССА УЧИТЕЛЮ, А СЭКОНОМЛЕННЫЕ
СРЕДСТВА ПЕРЕВЕСТИ РЕБЕНКУ НУЖДАЮЩЕМУСЯ В
СРОЧНОМ ЛЕЧЕНИИ

МЫ ОЧЕНЬ ПРОСИМ ПОДДЕРЖАТЬ
РИТОЧКУ

САМЫЙ ПРОСТОЙ СПОСОБ - ПОПОЛНИТЬ БАЛАНС МТС

+375 (29) 264 -06-46



ПАСВЕДЧАННЕ АБ НАРАДЖЭННІ

Грамадзянін(ка) Юшкевіч
Рыта Андрэеўна
позывнае імя
уласнае імя, імя па бацьку
 ідэнтыфікацыйны № 7928610A003PB4
 нарадзіўся(лася) 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
прозвішча
уласнае імя, імя па бацьку
 нацыянальнасць поляк
 Маці Юшкевіч
Святлана Генрыкаўна
прозвішча
уласнае імя, імя па бацьку
 нацыянальнасць полька
 Месца рэгістрацыі нараджэння Аддзел ЗАГС Лідскага
назва органа загіса
райвыканкама Гродзенскай вобласці
 Дата выдачы 19 мая 2020 г.
 Кіраўнік органа загіса Малышко
М.П. 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 2020 г.
 Руководитель органа загса Малышко
М.П. Н.К.Малышко
 І-ДР № 0446944

Ліцэўны ЦЭНД
 ВЫДАЊ ПАСПОРТ
 Сірыя АН № 3065399
 2022
 7928610A003PB4

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.

ЛИДА

(название медико-реабилитационной

МЕХРАЙ

МРЭК № 1

экспертной комиссии, выдавшей удостоверение)

« 10 »

01

2022 г.

(дата выдачи)

ЯНОВИЧ

(подпись председателя МРЭК)

Установлена ДЕТСКОК - ИНВАЛИД группа

инвалидности с 06.01.2022 г.

по 31.01.2024 г.

Причина инвалидности вследствие
общего заболевания четвер-
тая СУЗ ЛЦДЯ 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
 231200 г. Лида, ул. Ленинская, 12

29.12.2021 № 17-11.6/7214

Приложение 1
 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, обратившему 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.



[Signature]
(подпись)

(подпись)

(подпись)

Милевская Н. В.
(И.О.Фамилия)

(И.О.Фамилия)

(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 Жевнерюнок И.В., заместителя директора по медицинской генетике ГУ «РНПЦ «Мать и дитя», к.м.н. Наумчик И.В., врача-генетика отделения наследственных нервно-мышечных заболеваний ГУ «РНПЦ «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 РНПЦ «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, аспартатаминотрансфераза, 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

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

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


И.В. Жевнеронок


И.В. Наумчик


О.Л. Зобикова

МІНІСТЭРСТВА
АХОВЫ ЗДAROЎЯ
РЭСПУБЛІКІ БЕЛАРУСЬ

ГЛАЎНАЕ УПРАВЛЕННЕ АРГАНІЗАЦЫІ
МЕДЫЦЫНСКАЙ ДАПАМОГІ

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

23.02.2022 № 455/10-989

На № _____

Юшкевич С.Г.
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**

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

| ZOLGENSMA INFUSION THERAPY ESTIMATED PACKAGE COST | |
|--|---|
| OP Clinical Assessments & Consultations. | Quantity Nos. |
| 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 |
| Rehabilitation & Physiotherapy Sessions | |
| Assessment & Specialized Physiotherapy treatment | Up to 24 Nos. |
| Chest physiotherapy treatment | 1 |
| In-patient Admission Days: | |
| PICU | 1 Day |
| Private Ward | Up to 2 Days |
| Medications & Blood Investigations | |
| 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.) |
| Special Package Price | AED 6,676,000 * |
| | US\$ 1,819,000 approximately |

* 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.

| Complimentary Services for SMA patients | |
|---|------------------------|
| Hastanemiz tarafından SMA'lı bebeklerimiz için ücretsiz sağladığımız hizmetler | |
| • 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 butçeye 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 departmanımızdan 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
Website: 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.



МЕДИЦИНСКАЯ СПРАВКА

Форма № 1 от 07-10

ДЕТСКАЯ ПОЛИКЛИНИКА о состоянии здоровья

№ 10 557/258

Дата Ошкеев Ринте Муреевич
(Фамилия, собственное имя, отчество (если таковой имеется))

Идентификационный номер: _____

Дата рождения 06.05.1980 Пол мужской женский (подчеркнуть)
(число, месяц, год)

Место жительства (место пребывания) ул. Рублевская
д. 13

Цель выдачи справки по месту требования

Перенесенные заболевания (иные знаменательные сведения) ОРВИ, БЖИ

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

Вакцинация по календарю от 17.12.2007
вакциной противогриппозной комбинированной
детины 7 лет от 21.01.08

Заключение: Состояние удовлетворительно

Рекомендация: курсы в педиатрической клинике
по профилактике гриппа, коронавируса

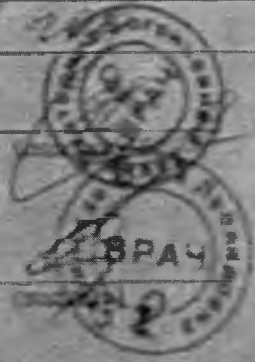
Дата выдачи справки 06.05.13

Срок действия справки 1 год

Врач Захар С.С.
(подпись, фамилия)

Руководитель организации (заведующий структурным подразделением) 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 консультации «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 шиколоток 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. НБППГ.

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: рук 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 голени. 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 препарат Золгенсма. Препарат Золгенсма не включен в Республиканский формуляр лекарственных средств, в связи 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 06.05.202 г.р.

Рекомендации:

1. Наблюдение участкового педиатра, невролога по месту жительства. Педиатру рекомендовано избегать назначения муколитиков, своевременно назначать антибактериальную 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, АСТ, 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 паллиативно медицинской помощи детям» с курсом абилитации в условиях дневного отделения РКЦ ПМП, (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 результатами обследований с оценкой двигательной функции в динамике.

Врач-детский невролог отделения ННМЗ

РНПЦ «Мать и дитя»



П.В.Белая