



## Выписка из амбулаторной карты Шершневой Марины Александровны

Ребенок от 3 беременности, протекавшей на фоне ОРИ в 11,18 недель, хронического цистита, пиелонефрита, анемии 1 степени, ЦМВИ, хронической фетоплацентарной недостаточности, маловодия, от 1 срочных родов, с весом 2860/49 см, оценка по Апгар 8 – 8 баллов. В роддоме наблюдалась неонатальная желтуха, токсическая эритема, лейкоцитоз 27,0. Из роддома выписана на 5 сутки. Осмотрена неврологом в возрасте 1 месяц – группа риска на ПП ЦНС. В возрасте 3 месяцев – Последствия ПП ЦНС, обводная цистерна (по НСГ?).

В возрасте 6 месяцев – жалобы на недержание головы на животе в течение 1 месяца. После осмотра выставлен диагноз: Последствия ПП ЦНС, гипотонический синдром, больше в верхних конечностях. Тенториальная киста по НСГ. Назначено лечение: ЛФК, массаж, электрофорез с зифиллином вдоль позвоночника, элькар 30 % по 4 кап x 2 раза в день, магне В6 x 2 раза в день.

В возрасте 8 месяцев появились жалобы на ограничение активности движений, самостоятельно переворачивается только на бок, на живот и спину – нет, не сидит. Навыки утрачены после болезни с повышением температуры. Осмотрен неврологом, выставлен диагноз: Последствия ЦМВИ в виде поражения ЦНС с вялым тетрапарезом тяжелой степени. Получала лечение: кортексин 3 мг в/м № 10, глиатиллин 0,4 по 1+2 x 1 раз в день 1 месяц, дибазол 0,001 по 1 т x 1 раз в день 20 дней, кориллип по ½ свече x 1 раз в день 20 дней, энцефабол 0,1 по ½ x 1 раз в день 1 месяц, мексидол 0,125 по ¼ x 1 раз в день 1 месяц.

С 19.11.19 по 09.12.19 находилась на стационарном лечении в психоневрологическом отделении БУЗ УР «РДКБ МЗ УР», где проведено обследование и лечение, при выписке диагноз: Спинальная мышечная атрофия 2 типа (промежуточная форма) с грубым вялым тетрапарезом, выраженной задержкой моторного развития на 8-9 эпикризных сроков. Нарушение речевого развития. В двигательном развитии отмечается обратное развитие – не переворачивается, не сидит, голову удерживает слабо, предметы захватывает плохо и неуверенно, не ползает. Ест только пюреобразную пищу. Низкое речевое развитие.

После выписки из стационара получала лечение: ретинол 1 кап x 1 раз в сутки 14 дней, пиридоксин 0,01 по ½ x 1 раз в день 14 дней, кориллип по 1 свече 1 раз в день 10 дней, цианокобаламин 1/4 т x 2 раза в день 1 месяц. Амбулаторно получала курс массажа в феврале 2020 года. В марте 2020 года проведено лечение в РЦ «Адели».

Направлены документы в ФГАОУ «РНМУ имени Н.И.Пирогова МЗ РФ «НИКИ педиатрии имени Акад. Ю.Е.Вельтищева» - проведена консультация 23.01.2020 – при обследовании: 23.07.19 – КФК 192,9 Ед/л, ЭНМГ + ЭМГ – поражение мотонейронов спинного мозга; МРТ головного мозга – умеренная гидроцефалия. Полость Верге. Патологии спинного мозга и межпозвоночных дисков шейного и грудного отделов не выявлено. Генетическая диагностика от 20.08.19 – выявлена гомозиготная делеция 7-8 экзонов в гене SMN1. Количество копий псевдогена SMN2 –

не проводилось. Рекомендовано – ребенку показано применение патогенетическое лечение препаратом.

Заключение РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.Пирогова МЗ РФ от 17.01.2020 – принимая во внимание прогрессирующий характер заболевания с вовлечением в патологический процесс центральной нервной системы, Врачебная комиссия региональной детской медицинской организации 3 уровня имеет основания разрешить к индивидуальному применению по жизненным показаниям, зарегистрированный препарат В РФ, не входящий в перечень ЖНВЛП, препарат Спираза. Инtrateкальное введение препарата Нусинерсен (Спираза) может осуществлено в детском неврологическом отделении по месту жительства.

03.11.2020 получен ответ из ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И.Пирогова МЗ РФ» обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени Академика Ю.Е.Вельтищева» - проведен врачебный консилиум от 07.10.2020 о назначении лекарственного препарата, не зарегистрированного на территории РФ, для оказания ему медицинской помощи по жизненным показаниям и необходимости его ввоза.

Консилиум постановил: разрешить к индивидуальному применению и ввозу не зарегистрированный на территории РФ лекарственный препарат Рисдиплам для оказания медицинской помощи пациенту Шершневой Марине Александровне по жизненным показаниям. Девочка получала лекарственный препарат «Рисдиплам» (не зарегистрирован в РФ) с 05.2020 года по 09.01.2021 года в рамках клинических испытаний с 2 мл до 2,7 мл. С января 2021 года девочка получает нусинерсен по жизненным показаниям инtrateкально в отделении раннего возраста БУЗ УР «РДКБ МЗ УР»: 13.01.21, 27.01.21, 10.02.21, 18.03.21 по 2,4 мг/мл 5 мл по 12 мг. Переносит хорошо.

Вес 11.000, рост 89,5 см от 23.04.20 21 На фоне приема препарата отмечается стабилизация состояния, удерживает предметы в руках, может удерживать твердую пищу в одной руке и самостоятельно есть ее, ребенок в положении сидя может рукой переложить свою ногу, при вертикализации голову удерживает неуверенно, кратковременно, в вертикальном положении (на руках у взрослых) голова и тело удерживаются в динамике лучше, может сидеть без опоры: спины, рук, может передвигаться в ходунках назад, может поднимать руки выше уровня плеч, стала активнее речь, активнее эмоции. Опора отсутствует. Мышечный тонус диффузно снижен. Отмечается гипотрофия мышц верхних и нижних конечностей. Мышечная сила в руках 2-2,5 б, в ногах 1-1,5 б.

Диагноз: Спинальная мышечная атрофия 1 типа. Болезнь Верднига-Гоффмана с грубым вялым тетрапарезом, умеренным синдромом вегетативных нарушений в конечностях. GMFCS V, MACSIV, CFCSIII умеренная, маружная гидроцефалия, в стадии компенсации. (METS2019) Моторная алалия.

23.04.2021

Исполнитель: Егорова А.В.

68-22-20

