

ПАСВЕДЧАННЕ АБ НАРАДЖЭННІ

Грамадзянін(ка) Хылкоўская
прыватна
Вераніка Вадзімаўна
ідэнтыфікацыйны № 7447442A003F35
нарадзіўся(лася) 27.07.2020 дваццаць сёмага ліпеня дзве
тысячы дваццатага года
аб чым у кнізе рэгістрацыі актаў аб нараджэнні
04 чысла жніўня месяца 2020 года
зроблен запіс за № 604
Месца нараджэння: рэспубліка (дзяржава) Беларусь
вобласць (край) Гродзенская
раён Гродна
горад (пасёлак, сяло, вёска) Хылкоўскі
БАЦЬКІ:
Бацька Вадзім Віктаравіч
уласнае імя беларусь
нацыянальнасць Хылкоўская
Маці Ганна Геннадзьеўна
уласнае імя беларусь
нацыянальнасць беларусь
Адзел загс адміністрацыі
Месца рэгістрацыі нараджэння Ленінскага раёна г. Гродна
назва органа загса
Дата выдачы « 04 жніўня 20 г.
Кіраўнік органа загса К.Ф.Падліпская
М. П.



І-ДР № 04083472

СВИДЕТЕЛЬСТВО О РОЖДЕНИИ

Гражданин(ка) Хылковская
фамилия
Вероника Вадимовна
идентификационный № 7447442A003PB5
родилась(лся) 27.07.2020 двадцать седьмого июля две
тысячи двадцатого года
о чем в книге регистрации актов о рождении
04 числа августа месяца 2020 года
произведена запись за № 604
Место рождения: республика (государство) Беларусь
область (край) Гродненская
район Гродно
город (посёлок, село, деревня) г. Гродно
РОДИТЕЛИ:
Отец Вадим Викторович
собственн белорусь
национальность Хылковская
Мать Анна Геннадьевна
собственн белорусь
национальность белорусь
Отдел загс администрации
Место регистрации рождения Ленинского района г. Гродно
наименование органа загса
Дата выдачи « 04 августа 20 г.
Руководитель органа загса К.Ф.Подлипская
М. П.



І-ДР № 0439472

РЕСПУБЛИКА БЕЛАРУСЬ
УДОСТОВЕРЕНИЕ ИНВАЛИДА

Серия 14 № 0040374



Должковская
(фамилия)

Вероника
(имя)

Вадимовна
(отчество)

М.П. [Signature]
(подпись)

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

Гродненская региональная
(название экспертной комиссии, выдавшей удостоверение)

экспертной комиссии, выдавшей удостоверение)

«21» февраля 2023
(дата выдачи)

Установлена ребенок-инвалид группа
инвалидности 10.02.2023

по 01.02.2023 (дата)

Причина инвалидности заболевание

отсутствие умственных способностей

Продлена (установлена) группа инвалидности

с _____ по _____ (дата)

Причина инвалидности _____ (дата)

М.П. _____ (подпись председателя МРЭК)

Продлена (установлена) группа инвалидности

с _____ по _____ (дата)

Причина инвалидности _____ (дата)

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», д.м.н. Улезко Е.А., руководителя РЦ ННМЗ, главного внештатного специалиста по наследственным нервно-мышечным заболеваниям у детей, к.м.н. Жевнеронек И.В., лечащего врача, к.м.н. Богданович И.П., врача-невролога отделения наследственных нервно-мышечных, БелМАПО Виниченко 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 SMN2, 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 SMN2, 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 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 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 Владимовне 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.

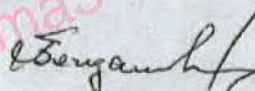
Заместитель директора по педиатрии
ГУ РНПЦ «Мать и дитя», д.м.н.


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.Л.Виниченко

Врач-невролог отделения ННМЗ РНПЦ «Мать и дитя»


П.В.Белая

ГУ "РНПЦ Мать и дитя"
 220053, Республика Беларусь г. Минск, ул.
 Орловская, 66
 тел. т/ф: 8017-379-25-84
 Отделение Педиатрическое отделение для детей с
 перинатальной патологией нервной системы,
 врожденной и наследственной патологией
 (стационар)
 тел. (017) 335-07-45

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. Большая 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 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 SAL 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.
 ЭЭГ 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.Е. 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	мкмоль/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 (-)	norm (+-)	+

28.12.2022 13:46

16.12.22 12:49 Цвет: Yellow

3. Общий анализ крови

Показатель	СОЭ	Лейкоцит	Эритроциты	Гемоглоб	Гематокр	MCV	MCH	MCHC	RDW	Тромбоциты	Эоз.%	Эоз.	палочка
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	0,361	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	палочка	сегмент%	сегмент	Лимфоциты	Тимоциты	Моноциты
Дата провед.	(10 ⁹ /л)	%	(10 ⁹ /л)	%	(10 ⁹ /л)	(10 ⁹ /л)
13.12.22 11:10	0,366	15	1,098	39	5,051	7
27.12.22 09:37	0,18	31	2,796	54	4,871	7

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.

Кожные 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. Проследивание 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 парализ S>D. Сухожильно-периостальные рефлексы: с в/к оживлены, с н/к - коленные р-сы abs.

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 абилитации 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**



ZOLGENSMA INFUSION THERAPY
ESTIMATED PACKAGE COST

**MED
CARE**

COST ESTIMATE NO.	WOT-330-VERONIKAKHYLKOUSKAYA-130123-D
Name of Patient:	Veronika Khylkouskaya
Age & Weight	2 yrs & 11 kgs
Name of Parent / Legal Guardian:	Hanna Khylkouskaya
Email ID/Contact No.	annaburnos1997@mail.ru

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 DOLLAR REFERENCE PRICE	US\$1,819,000 approximately

* Package Cost estimate validity is 90 days from the date of issuance. ANY CHANGE IN CHILD'S HEALTH CONDITION MUST BE INFORMED TO THE DOCTOR / MEDCARE TEAM, For example: Baby's need for Tracheostomy or Closure of Tracheostomy Tube.

** 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.

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

