

Дата 16.11.2021 11.30-13.00

### КОНСИЛИУМ

Состав консилиума:

- главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Беларусь по наследственным нервно-мышечным заболеваниям у детей, к.м.н., доцент кафедры детской неврологии БелМАПО Жевнеронок И.В. (с участием в online режиме республиканской системы телемедицинского консультирования);
- заместитель главного врача (по медицинской части) УЗ «Брестская детская областная больница», главного внештатного специалиста по паллиативной помощи детям главного управления по здравоохранению Брестского облисполкома Жарко Ю.А.;
- главного внештатного специалиста по детской неврологии главного управления по здравоохранению Брестского облисполкома, заведующего неврологическим отделением УЗ «Брестская детская областная больница» Бусько М.М.;
- главного внештатного специалиста по детской травматологии и ортопедии главного управления по здравоохранению Брестского облисполкома, заведующего травматолого-ортопедическим отделением УЗ «Брестская детская областная больница» Бразовского А.Н.;
- врача-педиатра участкового УЗ «Брестская городская детская поликлиника №1» Нупрейчик Ю.А.

Консилиумом врачей проведен осмотр пациента **Солдатова Матвея Михайловича**, 30.10.2014 г.р. (адрес проживания: ул.Махновича 22-9, г. Брест, Республика Беларусь), ознакомлены с анамнезом жизни и заболевания ребёнка из предоставленной медицинской документации. Ребёнок-инвалид СУЗ 4. Группа паллиативной медицинской помощи 2.

**Жалобы** мамы на ухудшение состояния мальчика по основному заболеванию за последние пол года: перестал самостоятельно переворачиваться на бок, стал хуже удерживать голову в вертикальном положении (требуется фиксация), снизилась амплитуда самостоятельного подъема рук в положении сидя, самостоятельное обслуживание во время еды затруднено.

**Данные объективного осмотра:** самостоятельно не стоит, не ходит. Отмечается прогрессирование заболевания. ЧН-без видимой очаговой симптоматики. Движения глазных яблок в полном объеме. Язык по средней линии, бульбарных нарушений нет. Мышечная сила в проксимальных отделах рук снижена до 2 баллов, в ногах до 1 балла. Брюшные рефлексы D=S, не вызываются. Выраженные контрактуры тазобедренных, коленных и голеностопных суставов. Деформация грудной клетки по типу воронкообразной. Патологических стопных знаков нет. Нарушений поверхностных видов чувствительности достоверно не определяется.

Кожные покровы бледно-розовые, чистые. Подкожно-жировая клетчатка отсутствует, тургор тканей снижен. Вес - 15 кг, длина тела – 112 см, ИМТ – 12 кг/м<sup>2</sup>. Показатели физического развития по программе ВОЗ «Антро»: длина тела по возрасту z-скор: -1,89; масса к возрасту z-скор: -3,37; ИМТ к возрасту z-скор: -3,33. Физическое развитие низкое, резко дисгармоничное с дефицитом массы тела 28%. Видимые слизистые бледно-розовые. Катаральных явлений нет. Частота дыхания 22 в минуту. SaO<sub>2</sub> – 97-98% В легких дыхание везикулярное, проводится во все отделы, хрипов нет. Тоны сердца громкие, ритмичные, ЧСС – 102 уд/минуту. Живот запавший, мягкий, доступен глубокой пальпации, безболезненный. Печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Нарушений функции тазовых органов нет.

Для уточнения диагноза ребёнку выполнена рентгенография позвоночника в двух проекциях и тазобедренных суставов в передне-задней проекции.

### **Заключение консилиума:**

Диагноз клинический:

основной: G 12 Спинальная мышечная атрофия II типа (гомозиготная делеция экзона 7 гена SMN1, 3 копии гена SMN2).

осложнения основного диагноза: Сгибательно-разгибательные контрактуры тазобедренных, коленных и голеностопных суставов. Эквиноварусная деформация стоп. Воронкообразная деформация грудной клетки. Нейро-мышечный сколиоз, левосторонняя грудная дуга Th2-Th10 (угол по Коббу 18 градусов). Паралитический двухсторонний вывих бедер. Соха valga. Диффузный остеопороз. Белково-энергетическая недостаточность тяжелой степени.

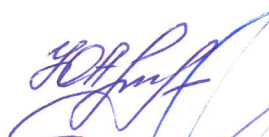
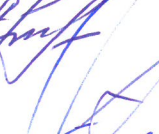

Оценка двигательных функций по шкале Хаммерсмит: 5 баллов (из 40).

Для предотвращения прогрессирующего характера заболевания спинальной мышечной атрофии целесообразна патогенетическая терапия с назначением одного из зарегистрированных в Республике Беларусь лекарственных средств: 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.

Консилиум пришёл к единому мнению о целесообразности назначения пациенту Солдатову Матвею Михайловичу, 30.10.2014 г.р., патогенетического лекарственного препарата Рисдиплам (Эврисди) по жизненным показаниям и, в связи с запросом родителей о приобретении Рисдиплама за счёт личных средств, выполнен расчёт количества упаковок на год. Расчётное количество лекарственного препарата Рисдиплама (Эврисди) в год на указанный вес пациента составляет 23 упаковки (флаконов).

## Рекомендовано:

1. Диспансерное наблюдение врача-педиатра участкового, врача-невролога детского, врача травматолога-ортопеда по месту жительства.
2. Охранительный режим, правильное позиционирование, активный респираторный уход, дыхательная гимнастика мешком Амбу и мануальная бронходренирующая терапия ежедневно.
3. Ночная пульсоксиметрия, при десатурации менее 92% показан перевод на неинвазивную ИВЛ на время сна.
4. Режим дня и питания (кормление ребёнка 5 раз в день, из расчёта суточной калорийности 1200-1300 ккал, ведение пищевого дневника для коррекции рациона, питьевой режим не менее 700 мл в сутки дробно, контроль массы тела 1 раз в месяц, дополнительное кормление высокобелковой смесью в объёме 400 мл в сутки (обеспечение за счёт средств бюджета в соответствии с постановлением Совета Министров РБ от 30.11.2007г №1650).
5. В плановом порядке выполнить денситометрию, обследование в центре остеопороза в УЗ «Минская областная детская клиническая больница»
6. Плановая госпитализация в ГУ «Республиканский клинический центр паллиативной медицинской помощи детям» с курсом абилитации в условиях дневного отделения РКЦ ПМПД (запись по тел. (017) 5035726).
7. Оперативное лечение в РНПЦ Травматологии и ортопедии (ахиллотомия, удлинение сгибателей голеней).
8. Биохимическое исследование крови (общий белок, мочевины, креатинин, креатинфосфокиназа, щелочная фосфатаза, С-реактивный белок, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, билирубин, ферритин, трансферин, сывороточное железо, фосфор, калий, натрий, кальций, хлор), анализ на витамин Д 25-ОН, выполнять не менее двух раз в год.
9. Определение кислотно-основного состояния крови не менее двух раз в год.
10. Электрокардиограмма и эхокардиограмма не менее 1 раза в год.
11. Ультразвуковое исследование органов брюшной полости не реже 1 раза в год.
12. Витамин Д по 1500 Ед/сутки, длительно с коррекцией дозы по результатам уровня 25(ОН)Д.
13. Кудесан по 7 капель 1 раз в первой половине дня, внутрь, предварительно растворить в небольшом количестве воды, курс 1 месяц.

 И.В. Жевнеронок  
 Ю.А. Жарко  
 М.М. Бусько  
А.Н. Бразовский  
Ю.А. Нупрейчик