



Міністерство охорони здоров'я України
Національна Дитяча Спеціалізована Лікарня
«ОХМАТДИТ»
КОНСУЛЬТАТИВНИЙ ВИСНОВОК
ЦЕНТР ОРФАННИХ ЗАХВОРИЮВАНЬ
(044) 236-01-19

06.08.2021 р.

Пацієнт: Безродна Аріна Геннадіївна, 13.02.2015 р. н.

Консультована в Центрі орфанних захворювань зі скаргами на м'язову слабкість та м'язову гіпотонію, затримку стато-кінетичного розвитку (не ходить, не стоїть, не сідає самостійно), тремор у руках.

З анамнезу відомо, що у віці 1 року 1 місяця батьки звернули увагу на затримку стато-кінетичного розвитку (дитина не стояла без опори та не ходила без підтримки). В 1 рік 4 місяці неврологом запідозрено спінальну м'язову атрофію, діагноз підтверджено молекулярно-генетично: виявлено делецію 7 екзону гену SMN1 в гомозиготному стані.

3 грудня 2020 р. пацієнт отримує лікування препаратом Рисдиплам (Еврісді); на фоні лікування відмічається позитивна динаміка.

Діагноз: Спінальна м'язова атрофія, тип 2, аутосомно-рецесивний тип успадкування.

Рекомендовано:

1. Спостереження та лікування у педіатра, дитячого невролога, дієтолога, пульмонолога, кардіолога, ортопеда, реабілітолога за місцем проживання;
2. Контроль антропометричних показників щомісячно;
3. Проведення планової вакцинації;
4. Проведення додаткової вакцинації від пневмококу;
5. Проведення вакцинації від грипу - щорічно;
6. Специфічне лікування одним із лікарських засобів, що зареєстровані в Україні:
 - Еврісді 5мг 1р/день per os позитивно або
 - Спінраза 12 мг за схемою: 4 дози насичення у 0, 14, 28, 63 день, після цього один раз кожні 4 місяці підтримувальна доза - позитивно;
7. Медико-соціальна реабілітація.

Лікар ЦОЗ

Шклярська Т.О.

Зав. ЦОЗ, д.мед.н.

Пічкур Н.О.