



(подпись председателя МРЭК)

М.П.

Причина инвалидности

(дата)

(дата)

по

группа инвалидности

Продлена (установлена)

(подпись председателя МРЭК)

М.П.

Причина инвалидности

(дата)

(дата)

по

группа инвалидности

Продлена (установлена)

(подпись председателя МРЭК)

М.П.



Установлена в 30.08.2023  
группа инвалидности с 30.08.2023  
по 31.08.2023  
Причина инвалидности  
группа инвалидности  
Продлена (установлена)  
группа инвалидности  
по 31.08.2023  
Причина инвалидности

РЕСПУБЛИКАНСКИЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР «МАТЬ И ДИТЕЛЯ»

Клинико-диагностическая (генетическая) лаборатория

220053 Минск, ул. Орловская 66/9, т. 233-15-54

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА  
СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ

Пробанд: Оседач С.М., 28.10.2021, гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1

Врач, УЗ: Зобикова О.Л., РИПЦ «Мать и дитя»

Генетическая карта №: -

Метод: диагностический набор SAL SA ML PA 6 P060-B2 SMA, MRC-Holland

Заключение. По результатам ДНК-анализа:

	Ф.И.О., дата рождения	число копий гена SMN2 7 экзон	число копий гена SMN2 8 экзон
пробанд	Оседач С.М., 28.10.2021	3	3

06.07.2023

Мясников С.О.

# ПАСВЕДЧАННЕ АБ НАРАДЖЭННІ

Аседач

Грамадзянства

Софія Міхайлаўна

7967504A003PB5

Ідэнтыфікацыйны №

нарадзуся (пася) 28.10.2021 дваццаць восьмага  
кастрычніка дзве тысячы дваццаць першага года

аб чым у кнізе рэгістрацыі актаў аб нараджэнні

05

чысла

лістапада

месяца

2021

года

зроблен зарыс за №

2734

Месяц нараджэння: рэспубліка (дзяржава)

Беларусь

обласць (краіна)

раён

Горад (вясёлак, сяло, вёска)

г. Магілёў

БАЦДК

Беларусь

Аседач

Міхаіл Аляксеевіч

нацыянальнасць

звесткі не прадстаўлены

Мама

Аседач

Вікторыя Дзмітрыеўна

нацыянальнасць

Беларуска

Месяц рэгістрацыі

гарвыканкама

аддзел загса Магілёўскага

района (обласці) за №

Дата выдання

05

лістапада

20

21

Кіраўнік органа

Г. М. Аношка

І-ЧО № 0455092

# СВИДЕТЕЛЬСТВО О РОЖДЕНИИ

Гражданин(ка) Оседач

София Михайловна

идентификационный № 7957504A003PB5

родился(лась) 28.10.2021 двадцать восьмого октября  
две тысячи двадцать первого года

о нем в книге регистрации актов о рождении  
05 ноября 2021 года

приведена запись за № 2734

Место рождения: республика (государство) Беларусь

область (район)

район

город (железнодорожная станция) г. Могилёв

РОДИТЕЛИ

Отец

Оседач

Михаил Алексеевич

национальность

сведения не представлены

Мать

Оседач

Виктория Дмитриевна

национальность

белоруска

Место регистрации

горисполкома

отдел загса Могилёвского

Дата выдачи

05

ноября

20 21

Руководитель отдела

Г.М.Оношко  
М.П.

1-40 № 0455092

Государственное учреждение «Республиканский  
научно-образовательный центр «Мать и дитя»  
220013, Республика Беларусь  
Минск, ул. Ораховская, 6б  
Тел./факс: 8(017) 339-25-84  
E-mail: sevsiobos@mail.by

Отделение наследственных нервно-мышечных  
заболеваний для пациентов в возрасте до 18 лет  
E-mail: center.neuromuscular@medcenter.by  
тел. 8(017) 339-45-31  
+375(41) 76495-70

### Консультативное заключение

ФНО: Следаев София Михайловна дата рождения 28.10.2021 (1г8мес)

Адрес: Могилев, ул. М. Богдановича 19-2

На осмотре в РЦ ННМЗ повторно. Дата консультации 07.07.2023 (осмотрена в ПОЛ с ППИС и ВПН).

Анамнез: От 1 беременности, 1х родов в сроке 40 недель. Вес 3560г. АПГ AP 8 8. Выписана домой на 3и сутки. Переворачивается с 5 месяцев, сама встает в 6,5 месяцев, ползает на четвереньках с 8 месяцев, но достаточно медленно. Далее развивается с выраженной задержкой в моторном развитии; не встает, самостоятельно не ходит, поставленная некоторое время может простоять у опоры.

Однократно прошла курс реабилитации на базе Могилевской областной клинической больницы.

Впервые в РЦ ННМЗ была консультирована 08.06.2023 года, выполнен забор крови для проведения молекулярно-генетического исследования спинальной мышечной атрофии в направлении на госпитализацию в РНПЦ «Мать и дитя» ПОЛ с ППИС и ВПН с целью дообследования и определения дальнейшей тактики.

Наследственность: по ННМЗ не выявлена.

Генетик от 21.04.23; ГМС от 13.03.23 - диагностически значимых нарушений не обнаружено.

На момент консультации предоставлены результаты обследований:

БуАК от 23.02.23 КФК 176 Ед/л, АЛТ 19 Ед/л, АСТ 47 Ед/л.

ЭНМГ (20.06.2023): артефакты, выполнить не удалось ввиду крайне негативной реакции ребенка.

Молекулярно-генетическая диагностика спинальной мышечной атрофии (22.06.2023): у пробанда выявлено гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1.

Анализ на копии (22.06.2023): 3 копии гена SMN2 7 экзон, 3 копии гена SMN2 8 экзон.

28.06.2023г. проведен Республиканский консилдум по генозаместительной, патогенетической терапии в составе: главного внештатного специалиста Минздрава по наследственным нервно-мышечным заболеваниям, доцента кафедры детской неврологии ГУО «БелМАПО», руководителем центра наследственных нервно-мышечных заболеваний у детей, к.м.н., И.В. Жевнерюнок, главного детского невролога Минздрава, зав. кафедрой детской неврологии ГУО «БелМАПО», д.м.н., профессор Л.В. Шалькевич, зам. директора по педиатрии ГУ РНПЦ «Мать и дитя», д.м.н., профессор Е.А. Улезко, зав. кафедрой детской онкологии, гематологии и иммунологии ГУО «БелМАПО», д.м.н., доцент Н.Н. Климович, главного внештатного специалиста Минздрава по детской нефрологии, и/о зав. 1-й кафедры детских болезней УО «БГМУ», д.м.н., профессор С.В. Байко, главного внештатного специалиста Минздрава по детским инфекционным болезням, зав. кафедрой детских инфекционных болезней УО «БГМУ», д.м.н., профессор О.В. Романова, главного врача УЗ «2-я городская детская клиническая больница», Минска Е.В. Дашевич, главного внештатного специалиста Минздрава по метаболитической генетике, зав. лабораторией мед. генетики и мониторинга ГУ РНПЦ «Мать и дитя», д.м.н., профессор О.В. Прибушня, врача-детского невролога отделения наследственных нервно-мышечных заболеваний ГУ РНПЦ «Мать и дитя» Белой П.В.

Неврологический статус: Вес 12850 (измерения проведены в отделении). На осмотр ребенок реагирует слабым позитивным БР закрыт. Видя фиксирует, проследит за взглядом с полным поворотом головы в обе стороны, улыбка есть. Словесно родители говорят отдельные слова. ЧНБ-без видимой соматической симптоматики. Мышечная сила снижена. СТР D-S с рук снижена, с ног не выставляется. Патологических стопных знаков

не. Голову удерживает, переворачивается в обе стороны, садится с использованием вспомогательных приемов (через положение четверенек, сидит, встает на четверенки, ползает медленно, самостоятельно у опоры не встает, поставленная делает несколько шагов в длину опоры (со слов мамы)). Загибанием пальцев руки обхватывает выше уровня плеч. В положении на спине ноги вверх поднимает с трудом (с помощью рук).

**Заключение:** G12 Спинальная мышечная атрофия 2 типа (делеция экзона 7 гена SMN1 в гомозиготном состоянии, 3 копии гена SMN1).

При спинальной мышечной атрофии разработана патогенетическая терапия, применяется один из лекарственных препаратов: Нусинерсен (Спинраза), Ризидипам (Эвисели), олансепноген абеларвовек (Золгенсма). Пациенту Оседан Софии Михайловне 28.10.2021г., согласно официальной инструкции может быть назначен лекарственный препарат Нусинерсен (Спинраза) или Ризидипам (Эвисели) или олансепноген абеларвовек (Золгенсма). Указанные лекарственные препараты не включены в Республиканский формуляр лекарственных средств, в связи с чем, обеспечение ими может быть осуществлено за счет личных средств или иных не запрещенных законодательством источников.

#### Рекомендации:

1. Выполнить обследование родителей на носительство делеции экзона 7 гена SMN1.
2. Наблюдение участкового педиатра, невролога по месту жительства. Педиатру рекомендовано избегать назначения муколитиков, своевременно назначать антибактериальную и противовирусную терапию при заболеваниях дыхательных путей.
3. Контроль БХАК(общий белок, мочевины, креатинин, креатинфосфокиназа, КФК-МВ, щелочная фосфатаза, аланинаминотрансфераза, аспаргатаминотрансфераза, билирубин, ферритин, сывороточное железо, фосфор, калий, натрий, кальций, хлор), КОС, витамин Д в динамике – 1 раз в 6 месяцев.
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. Консультация ортопеда в РИИЦ Травматологии и ортопедии, в том числе по вопросу использования ортопедических изделий.
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 паллиативной медицинской помощи детям» с курсом абилитации в условиях дневного отделения РКЦ ПМПД (запись по тел. (017) 5035726).
9. Провести оценку респираторной функции (ночная пульсоксиметрия) и последующий контроль не реже 1 раза в год.
10. Продолжить вакцинацию, в т.ч. против пневмококка, ежегодная вакцинация против гриппа.
11. Контроль ЭКГ и ЭХО-КГ 1 раз в год.
12. X III органы брюшной полости – контроль через 6 мес.
13. ДФК ежедневно самостоятельно.
14. Ведение родителями пищевого дневника, динамический контроль за массой тела.
15. Повторный осмотр в Республиканском центре наследственных нервно-мышечных заболеваний с результатами обследований с оценкой двигательной функции в динамике.

Врач детский невролог отделения НИМЗ  
РИИЦ «Мать и дитя»



П.В.Белая

СБОР СРЕДСТВ НА ПРЕПАРАТ ZOLGENSMA

**СОФИЯ ОСЕДАЧ**

**28.10.2021 г. р.**

Г. Могилёв (Быхов),  
Республика Беларусь



Сканируй QR-код,  
чтобы помочь Софии



@sofia\_sma2\_help

**Диагноз: СМА 2 ТИПА**

Спинальная мышечная атрофия 2 типа  
(Редкое генетическое заболевание)

**САМЫЙ ПРОСТОЙ СПОСОБ ПОМОЧЬ -  
ПОПОЛНИТЬ БАЛАНС МТС**

**МТС +375 (33) 335-70-16**

Приорбанк x RB

**PRIORBANK DEBIT**

**4916 9896 3990 8135**

**Срок действия до 06/27**



**ВАЛЮТНАЯ**

**4246 4100 6621 3221**

**Срок действия до 07/26**

**VIKTORIA ASEDACH**

**БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЕ СЧЕТА**

**BYN: BY82 АКВВ 3134 0000 0187 5007 0000**

**RUB: BY97 АКВВ 3134 3000 0085 5007 0000**

**USD: BY85 АКВВ 3134 1000 0097 9007 0000**

**EUR: BY88 АКВВ 3134 2000 0085 9007 0000**

**ТРАНЗИТНЫЙ СЧЁТ:**

**BYN57 ААКВВ 3819 3821 0002 8000 0000**

**БИК: АКВВВУ2Х УНП: 100325912**

ОАО "АСБ Беларусбанк" Операционная служба ЦУБ 706

г. Быхов, ул. Пушкина, д. 43

**СБЕРБАНК 2202 2063 1311 1036**

**RUB Срок действия до 06/28**

Номер телефона: +79516970315

**СБЕР BYN 9112 3880 5086 0928**

**Срок действия до 06/28**

**USD 4496 5501 4013 7677**

**Срок действия до 07/28**

**EUR 4496 5501 4648 9650**

**Срок действия до 07/28**

**ВТБ DEBIT02021326  
2204 2901 8313 9200**

**Срок действия до 06/26**

**Альфа Банк BYN: 4585 2200 1804 8826**

**USD: 5208 1300 1370 2539**

**Срок действия до 07/28**

**VIKTORIA ASEDACH**

(Переводить могут Беларусь-Россия)

**9112 3843 1429 0168**

**Срок действия до 07/26**

**VIKTORIA ASEDACH**

(Переводить могут все, кроме России)

**4320 3700 4278 0397**

**Срок действия до 07/26**



<https://www.siepomaga.pl/>

**sofia-asedach**

**СУММА СБОРА - 1 819 500 \$**