



Міністерство охорони здоров'я України
Національна Дитяча Спеціалізована Лікарня

«ОХМАТДИТ»

КОНСУЛЬТАТИВНИЙ ВИСНОВОК
ЦЕНТР ОРФАННИХ ЗАХВОРИВАНЬ

(044) 236-01-19

01135, м. Київ, вул. В.Черновла, 28/1
НАЦІОНАЛЬНА
ДИТЯЧА СПЕЦІАЛІЗОВАНА ЛІКАРНЯ
«ОХМАТДИТ»
МОЗ УКРАЇНИ

10.08.2021 р.

Пацієнт: Лялько Соломія Олексіївна, 29.01.2021 р. н.

Дитина консультована в Центрі орфанних захворювань зі скаргами на м'язову гіпотонію та слабкість, затримку стато-кінетичного розвитку (погано утримує голову, не перевертається на живіт, тільки на бік, не сидить), знижену рухову активність, фібриляції в м'язах язика, тремор у руках.

З анамнезу відомо, що тремор у руках батьки відмічали з першого місяця життя. У віці близько 4 місяців батьки звернули увагу на гіподинамію, м'язову гіпотонію. Пацієнт консультований дитячим неврологом, який запідозрив спінальну м'язову атрофію, дитину скеровано до ЦОЗ для консультації та дообстеження.

В Центрі орфанних захворювань проведено молекулярно-генетичне обстеження - виявлено гомозиготну патогенну делецію 7-го та 8-го екзону в гені SMN1 та 3 копії гену SMN2 (результати додаються).

Діагноз: Спінальна м'язова атрофія, тип 1 (хвороба Вердніга-Гофмана), аутосомно-рецесивний тип успадкування.

Рекомендовано:

1. Спостереження та лікування у педіатра, дитячого невролога, дієтолога, пульмонолога, кардіолога, ортопеда, реабілітолога за місцем проживання;
2. Медико-генетичне консультування родини;
3. Полісомнографія; пульсова оксиметрія; капнографія;
4. Консультація респіраторного терапевта; вирішити питання щодо НІВЛ;
5. Контроль антропометричних показників щомісячно;
6. Проведення планової вакцинації;
7. Проведення додаткової вакцинації від пневмококу;
8. Проведення вакцинації від грипу - щорічно;
9. Вирішити питання щодо отримання специфічного лікування одним із лікарських засобів, що зареєстровані в Україні:
 - Еврісді 0.20мг/кг 1р/день per os пожиттєво з корекцією дози залежно від віку та маси тіла або
 - Спінраза 12 мг за схемою: 4 дози насичення у 0, 14, 28, 63 день, після цього один раз кожні 4 місяці підтримувальна доза - пожиттєво;

10. Медико-соціальна реабілітація;
11. Рекомендовано оформлення державної соціальної допомоги у відповідності до наказу МОЗ України № 454/471/516 від 08.11.2001 р., розділ I п. 3.15, цифр МКХ G12.0

Лікар ЦОЗ



Шклярська Т.О.



Зав. ЦОЗ, д.м.н.

Пічкур Н.О.

Заст. ген. дир.



Іванова Т.П.