



Обособленное структурное подразделение федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «НИИ хирургии имени академика Б.Р. Вельтищева»

**ОБОСОБЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ –  
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ  
ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ** клинический  
**ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е.ВЕЛЬТИШЕВА**  
ФГАОУ ВО РНИМУ ИМЕНИ ПИРГОВА МИНЗДРАВА РОССИИ

Россия | 125412, ~~Тверская ул. д. 7, Москва, 125412~~  
ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420  
Тел. +7 (495) 109-60-03  
e-mail: doctor@pedklin.ru  
www.pedklin.ru

## Детское психоневрологическое отделение-2 ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ ИЗ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ № 4681/2024

Ф.И.О. пациента: **Сорокин Иван Денисович**  
Дата рождения (возраст): **15.04.2022 (2 года)**  
Адрес проживания:  
Социальный статус: **дошкольник (не организован)**  
Находился на лечении с **21.05.2024 по 29.05.2024**

**Основной диагноз:** G12.0 - Спинальная мышечная атрофия, 1 тип (функциональный класс "сидячий", Золгенсма 01.09.2022).

**Сопутствующие заболевания:** Q65.4 - Двусторонний подвывих головок бедренных костей. Ацетабулярная дисплазия справа. Состояние на фоне консервативного лечения; M24.5 - Сгибательные контрактуры коленных суставов. Пронационные установки предплечий; M21.6 - Эквинусно-вальгусные установки стоп; M41.4 - Правосторонний груднопоясничный сколиоз 1 ст; R26.8 - Нарушение самостоятельной вертикализации. FMS C/2, I.1.; Z99.8 - Зависимость от кресла-коляски, в том числе активного типа, опоры для сидения, опоры для стояния; J35.2 - Гипертрофия аденоидов II степени. Серозный аденоидит, ремиссия; H52.2 - Смешанный астигматизм ОИ; K59.9 - Функциональные нарушения желудочно-кишечного тракта.

**Жалобы при поступлении:** на задержку моторного развития.

**Анамнез заболевания:** Анамнез заболевания: Anamnesis vitae. Ребенок от 2 беременности (16.- дочь 18 лет, здорова, от другого отца), на фоне COVID19 на 32 недел. Роды срочные на сроке 40,5, физиологические, обвитие однократное. Родился с массой тела 3700г, длиной 53 см. Оценка по шкале Апгар 7/7 баллов. Грудное вскармливание до 3 месяцев. Раннее развитие: голову держит с 2,5 месяцев, переворот на бок с 2,5мес.

Наследственность по нервно-мышечным заболеваниям не отягощена.

**Anamnesis morbi** Находился в отделении недоношенных детей с 4 по 10 день с диагнозом: неонатальная желтуха, доношенный ребенок. Осмотрен неврологом - гипоксическое поражение цнс, синдром повышенной возбудимости. Окулист - ангиопатия сетчатки. В анализах крови - билирубин 208мкмоль/л.

ЭХО-кг (в род доме) ООО 4мм, сброс крови.

Ребенку проведен неонатальный скрининг на СМА в роддоме. Родители ребенка узнали о диагнозе 01.06.2022г., сразу сдан анализ на число копий.

Проведен анализ числа копий генов SMN (07.06.2022) выявлено n=0 копий экзонов 7-8 гена SMN1, n=3 копии экзонов 7-8 гена SMN2.

До 3 мес на грудной вскармливании, в настоящее время кормление смесь "малыш", 120мл x каждые 1,5-2 часа, не поперхивается. Гулит, голос громкий.

23.06.2022 года был собран пакет документов для "Круга добра" на патогенетическую терапию, отправлены документы 23.06.2022.

Решением федерального консилиума 07.07.2022 ребенку был назначен препарата генозаместительной терапии Золгенсма (Онасемноген абепарвовек) по жизненным показаниям, документы были оформлены и одобрены «Кругом добра». Препарат зарегистрирован на территории РФ. Антитела к AAV9 отрицательно.

11.08.2022 года ребенок был госпитализирован в НИКИ Педиатрии для введения прерата Золгенсма, но прерат не был доставлен по техническим причинам (не полный пакет документов при отправке), введение перенесено на поздний срок.

Повторная госпитализация в августе 2022 года в НИКИ Педиатрии. Проведена терапия Золгенсма (Золгенсма (p-r д/ин.) в/в капельно 41,3 мл 1 раз в день 01.09.2022 а/в введение через инфузомат 41,3 мл/час (канал финасировани "Круг добра") в институте Вельтищева.

31. 08.2022 Оценка по шкалам CHOP INTEND 51 б, HINE 6 б (до терапии), 01.02.23: Chop Intend 63б, Hine-2 14б (через 6 мес после терапии).