



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
"РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА" МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
- ФИЛИАЛ ФЕДЕРАЛЬНОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО АВТОНОМНОГО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ ВЫСШЕГО
ОБРАЗОВАНИЯ «РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ
Н.И. ПИРОГОВА» МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(РДКБ - филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Ленинский проспект, д. 117, корп. 1
г. Москва, 119571

E-mail: clinika@rdkb.ru

Выписной эпикриз

Ф.И.О. пациента: Стрюков Захар Олегович

№ ИБ: 3782-с/2026

Дата рождения (возраст): 03.01.2026 (1 месяц)

Адрес проживания: Красноярский край, Ирбейский р-н, Ирбейское с, 40 лет Победы
ул, д. 14

Находился на лечении с 09.02.2026 по 20.02.2026

Отделение: Психоневрологическое отделение для детей с врождённой и
наследственной генетической патологией

Основной диагноз: G31.8 - Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8).
Спинальная мышечная атрофия, 1 тип (Верднига-Гоффмана), аутомно-рецессивный
тип наследования. Делеция экзонов 7-8 гена SMN1, 0 копий SMN1, 2 копии SMN2.

Сопутствующее заболевание: G12.0 - Детская спинальная мышечная атрофия, I тип
[Верднига-Гоффмана]; L21.1 - Себорейный детский дерматит; K59.9 - Функциональное
нарушение кишечника неуточненное; Q21.1 - Открытое овальное окно 3 мм.; Z03.8 -
Наблюдение при подозрении на другие болезни или состояния; V37.0 - Кандидозный
стоматит; L30.4 - Эритематозная опрелость; K59.0 - Запор

Жалобы при поступлении: со слов матери на момент осмотра активных нет.

Анамнез заболевания: 21.06.2026 получен результат ПЦР real time (в рамках
неонатального скрининга) с гомозиготной делецией 7-8 экзонов гена SMN1. На текущий
момент в клинической картине отмечается только гипотония и снижение двигательной
активности.

Исследования, проведенные по месту жительства:

Генетические исследования

- Исследование числа копий генов SMN1 и SMN2 (21.01.2026): гомозиготная делеция 7-8 экзонов генов SMN1, число копий 7-8 экзонов генов SMN2 – 2.

Лабораторные обследования:

- Титр антител IgG к AAV9 (29.01.2026): < 1:12,5, NEG (результат менее 1:50 расценивается как отрицательный (NEG), более 1:100 – как положительный (POS))

- Биохимия крови (27.01.2026): Креатинкиназа 88,0 Ед/л (0,0 - 295,0), АЛТ 21,7 Ед/л (0,0 - 40,0), АСТ 45,5 > Ед/л (0,0 - 38,0), Лактатдегидрогеназа 507,1 Ед/л (0,0 - 975,0), Билирубин общий 126,00 > мкмоль/л (3,40 - 20,50), Билирубин прямой 8,60 > мкмоль/л (0,00 - 5,10), Креатинин 35,2 < мкмоль/л (45,0 - 105,0).

Инструментальные обследования

• ЭКГ 28.01.2026: Ритм: синусовый с ЧСС 157 уд. в мин. ЭОС отклонена вправо
• УЗИ ОБП 27.01.2026: ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Структурных изменений не выявлено
• ЭхоКГ 27.01.2026: Пациент рост 59 см вес 4,565 кг индекс массы тела 13,1 кг/м²
площадь поверхности тела 0,27 м² Аорта: не расширена диаметр 10 мм восходящий
отдел аорты 8 мм перешеек 5 мм Аортальный клапан: 3 створки, не изменен кровоток:
ламинарный, регургитация не выявлена пиковый градиент давления: АО клапан: 3,1
мм.рт.ст., АО нисх: 8,2 мм.рт.ст. Левое предсердие: 12 мм Ind: 0 мл/м.кв. полость левого
предсердия: не расширена Правое предсердие: не расширено Ind: 0 мл/м.кв.
Межпредсердная перегородка: открытое овальное окно мм, сброс в ПП дополнительный
кровоток в ППЗ, 0 мм Левый желудочек: КДР 20 мм КСР 12 мм КДО 6 мл Ind КДО 22,22
мл/м.кв. КСО 2 мл Ind КСО 7,41 мл/м.кв. ФВ66,67 % полость левого желудочка: не
расширена Задняя стенка левого желудочка: не утолщена Межжелудочковая
перегородка: движения типичные масса миокарда левого желудочка (ММЛЖ) 0 г индекс
массы миокарда левого желудочка (ИММЛЖ) 0 г/м.кв. Митральный клапан: створки не
изменены, движения разнонаправленные, кровоток ламинарный, регургитация
минимальная Правый желудочек: не расширен В-Режим: 15 мм Трехстворчатый
клапан: створки не изменены, движения разнонаправленные, кровоток ламинарный,
регургитация 1 ст Легочная артерия: не расширена Клапан легочной артерии: не изменен,
кровоток ламинарный, регургитация минимальная градиент давления на клапане: 2,9
мм.рт.ст. Признаки легочной гипертензии: Систолическое давление по трикуспидальной
регургитации: 20 мм.рт.ст. Перикард: не изменен Дополнительно Нет Визуализация:
удовлетворительная Заключение: Сброс через артериальный проток не локализуется.
Открытое овальное окно 3 мм, сброс в ПП. Полости сердца не расширены. Стенки ЛЖ не
утолщены. Систолическая функция ЛЖ сохранена. Клапаны не изменены, гемодинамика
не нарушена. СДЛА в пределах нормы.

Функциональные обследования:

• СНОР-Intend (26.01.2026): 49 баллов.

Анамнез жизни: ребенок от 1 беременности, 1 роды. Течение беременности - без особенностей. Угроза прерывания отсутствовала. Роды срочные на 41 неделе, естественным путём. Масса при рождении 3980. К груди приложен на 1 сутки. Из роддома выписан домой на 4 сутки. Состояние при выписке удовлетворительное.

Аллергоанамнез: не отягощен

Календарь прививок: Гепатит В 03.01.2026, БЦЖ 07.01.2026, паливизумаб 06.02.2026.

Ребенок поступает впервые для проведения генозаместительной терапии, препаратом Онасемноген абепарвовек.

Данные осмотра: Состояние пациент тяжелое. Вес/масса тела: 5300 г. (перцентиль > 97%), Рост/длина: 60 см. (перцентиль > 97%). Физическое развитие: среднее, гармоничное. Тип телосложения: нормостеническое. Уровень сознания: ясное. Кожа чистая, бледно - розовая с иктеричным оттенком, шелушение в области лба, стоп, мацерации правой ладони и межпальцевых промежутков кистей рук. Видимые слизистые влажные, розовые. Подкожно-жировая клетчатка развита удовлетворительно. Отеки нет. Лимфатические узлы периферические лимфоузлы пальпируются мелкие подвижные, безболезненные. Кожа над ними не изменена. Мышечная система развита удовлетворительно. Форма грудной клетки правильная. Суставы движения в суставах в полном объеме, безболезненные. Частота дыхания: 37 в мин. Одышки нет. ЧСС 143 в мин. Ритм сердца правильный. Тоны сердца ритмичные, ясные. Шумы отсутствуют. Живот мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации. Печень не пальпируется. Селезенка не пальпируется. Стул имеет склонность к запорам (стул - применяет глицериновые свечи через день), без патологических примесей. Мочевыделение безболезненное. Явлений дизурии нет.

В неврологическом статусе: общемозговых и менингеальных симптомов нет. Окружность головы 38 см (25-50 перцентиль), окружность грудной клетки 36 см (10-25 перцентиль). ЧН: взор фиксирует, прослеживает. Глазные щели OD < OS. Фотореакции

прямые и содружественная сохранены. Движение глазных яблок: в полном объеме. Лицо симметричное. Нистагма нет. Ориентировочно слух не нарушен. Глоточный и небный рефлексы отсутствует. Язык по средней линии, атрофий нет. Фасцикуляция не вижу. При тракции за руки запрокидывает голову назад. Мышечный тонус гипотоничный. Сухожильные рефлексы с рук и ног не вызываются, D=S. Патологические рефлексы: рефлекс Бабинского положительный с двух сторон слабоположительный. На болевые раздражители реагирует отдергиванием конечностей. ВКФ: Сознание ясное. Реагирует на осмотр по возрасту, крик при плаче тихий, слабый.

Лабораторные исследования

Анализ крови (Кровь)

Наименование	Нормы	10.02.2026 09:17	16.02.2026 10:21
Клинический анализ крови			
Гемоглобин, г/л	110 - 166	132	136
Эритроциты, $10^{12}/л$	4,1 - 5,3	4.13	4.28
Гематокрит, %	31 - 55	39.8	40.7
MCV (Средний объем эритроцита), фл	83 - 97	96.4	95.1
MCH (Сред. содер. гемоглобина в 1 эритроците), пг	27 - 33	32	31.8
MCHC (Сред. конц. гемоглобина в эритроцитах), г/л	316 - 324	332	334
RDW-CV (CV размера эритроцитов), %	15 - 19	13.7	14
Ширина распределения эритроцитов, фл	37 - 54	48.7	49.2
Лейкоциты, $10^9/л$	6 - 18	9.33	4.92
Лимфоциты, $10^9/л$	4 - 13,5	6.14	1.62
Лимфоциты, %	45 - 70	65.8	32.9
Моноциты, $10^9/л$	0,53 - 1,8	0.8	1.15
Моноциты, %	4,2 - 11,8	8.6	23.4
Нейтрофилы, $10^9/л$	1 - 8,5	1.73	1.99
Нейтрофилы, %	30 - 33	18.5	40.5
Эозинофилы, $10^9/л$	0 - 0,6	0.63	0.12
Эозинофилы, %	1,8 - 6,2	6.8	2.4
Базофилы, %	0 - 0,5	0.3	0.8
Базофилы, $10^9/л$	0 - 0,2	0.03	0.04
Нормобласты, $10^9/л$	Отсутствуют	0	0
Нормобласты, %	Отсутствуют	0	0
Тромбоциты, $10^9/л$	150 - 580	536	475
Незрелые гранулоциты абс., $10^9/л$	0 - 0,05	0.01	0.02
Незрелые гранулоциты, %	0 - 1	0.1	0.4

Тромбокрит (PCT), %	0,15 - 0,42	0.54	0.48
Средний объем тромбоцита, фл	9,4 - 12,4	10	10.1
Ширина распределения тромбоцитов (PDW), фл	10 - 20	11.1	11.4
Содержание крупных тромбоцитов (P-LCR), %	13 - 43	23.7	25.2
СОЭ			
СОЭ (скорость оседания эритроцитов), мм/час	2 - 20	2	Результат СОЭ=2 мм/час от 10.02.2026. Смотрите комментарий.

Анализ крови (Кровь)

Наименование	Нормы	18.02.2026 10:12	20.02.2026 09:32
Клинический анализ крови			
Гемоглобин, г/л	110 - 166	136	135
Эритроциты, $10^{12}/л$	4,1 - 5,3	4.31	4.19
Гематокрит, %	31 - 55	41	38.5
MCV (Средний объем эритроцита), фл	83 - 97	95.1	91.9
MCH (Сред. содер. гемоглобина в 1 эритроците), пг	27 - 33	31.6	32.2
MCHC (Сред. конц. гемоглобина в эритроцитах), г/л	316 - 324	332	351
RDW-CV (CV размера эритроцитов), %	15 - 19	13.7	13.6
Ширина распределения эритроцитов, фл	37 - 54	48.8	45.8
Лейкоциты, $10^9/л$	6 - 18	5.29	8.28
Лимфоциты, $10^9/л$	4 - 13,5	2.91	3.47
Лимфоциты, %	45 - 70	55	41.9
Моноциты, $10^9/л$	0,53 - 1,8	0.92	2.52
Моноциты, %	4,2 - 11,8	17.4	30.4
Нейтрофилы, $10^9/л$	1 - 8,5	1.31	2
Нейтрофилы, %	30 - 33	24.7	24.2
Эозинофилы, $10^9/л$	0 - 0,6	0.11	0.23
Эозинофилы, %	1,8 - 6,2	2.1	2.8
Базофилы, %	0 - 0,5	0.8	0.7
Базофилы, $10^9/л$	0 - 0,2	0.04	0.06
Нормобласты, $10^9/л$	Отсутствуют	0.01	
Нормобласты, %	Отсутствуют	0.2	
Тромбоциты, $10^9/л$	150 - 580	394	274
Незрелые гранулоциты абс., $10^9/л$	0 - 0,05	0.01	0.06

Незрелые гранулоциты, %	0 - 1	0.2	0.7
Тромбокрит (PCT), %	0,15 - 0,42	0.43	0.32
Средний объем тромбоцита, фл	9,4 - 12,4	10.9	11.6
Ширина распределения тромбоцитов (PDW), фл	10 - 20	12.9	14
Содержание крупных тромбоцитов (P-LCR), %	13 - 43	30.9	35.1
СОЭ			
СОЭ (скорость оседания эритроцитов), мм/час	2 - 20	7	Результат СОЭ=7 мм/час от 18.02.2026. Смотрите комментарий.

Комментарии:

20.02.2026 09:32: Капиллярная кровь

Анализ мочи (общий) (Моча)

Наименование	Нормы	10.02.2026 09:06	13.02.2026 09:42
Клинический анализ мочи (физико-химические свойства)			
Цвет		Светло-Желтый	бесцветный
Прозрачность		Прозрачная	Прозрачная
Удельный вес	1,003 - 1,035	1.005	1.001
Реакция (pH)	5 - 9	6	6
Белок (тест-полоска), г/л	< 0,1	Отрицательный	Отрицательный
Глюкоза (тест-полоска), ммоль/л	< 2,8	Отрицательный	Отрицательный
Кетоновые тела, мг/дл	Отрицательный	Отрицательный	Отрицательный
Реакция на кровь, мг/дл	Отрицательный	Отрицательный	Отрицательный
Билирубин, мг/дл	Отрицательный	Отрицательный	Отрицательный
Уробилиноиды, мг/дл	Отрицательный	В норме	В норме
Нитриты, мг/дл	Отрицательный	Отрицательный	Отрицательный
Лейкоциты (лейк. эстераза), лейко в мкл	Отрицательный	Отрицательный	Отрицательный
Клинический анализ мочи (микроскопия)			
Эпителий плоский, в п/зр	0 - 5	1	Не обнаружено
Эпителий переходный, в п/зр	0 - 1	Не обнаружено	Не обнаружено
Эпителий почечный, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено	Не обнаружено
Лейкоциты, в п/зр	0 - 3	1	1
Эритроциты неизменные, в п/зр	0 - 2	1	Не обнаружено
Эритроциты изменённые, в п/зр	Не обнаружены	0	0
Цилиндры гиалиновые, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено	Не обнаружено
Цилиндры зернистые, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено	Не обнаружено
Цилиндры эпителиальные, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено	Не обнаружено
Цилиндры лейкоцитарные, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено	Не обнаружено
Цилиндры эритроцитарные, в п/зр	Не обнаружено	Не обнаружено	Не обнаружено

Наименование	Нормы	18.02.2026 10:12	20.02.2026 09:32
Биохимия крови			
Общий белок, г/л	51 - 73	57	
Альбумин, г/л	26 - 43	37	36
Мочевина, ммоль/л	1,4 - 6	2,6	2,6
Креатинин (энзиматический), мкмоль/л	18 - 35	16	17
Глюкоза, ммоль/л	3,5 - 5,8	4,5	5
Билирубин общий, мкмоль/л	2 - 14	14	13
Билирубин прямой, мкмоль/л	0 - 3,4		
АлАТ, Ед/л	10 - 45	31	22
АсАТ, Ед/л	10 - 42	92	54
Гамма-ГТ, Ед/л	9 - 159	40	34
Щелочная фосфатаза, МЕ/л	50 - 350	253	
Креатинкиназа, МЕ/л	25 - 200	214	148
Лактатдегидрогеназа, МЕ/л	100 - 320	481	404
Креатинкиназа МВ, МЕ/л	0 - 25	41	
Калий, ммоль/л	4,1 - 5,3	5,49	5,43
Натрий, ммоль/л	136 - 145	138	135
Кальций общий, ммоль/л	2,1 - 2,6	2,6	2,63
Ионизированный кальций, ммоль/л	1,09 - 1,35	1,42	1,45
Фосфор неорганический, ммоль/л	1,5 - 2,72	1,86	1,87

Комментарии:

18.02.2026 10:12: Рекомендованный минимальный интервал повтора анализа на 'Общий белок' – 48 часов. Подтвердить необходимость повторного исследования в течение указанного периода можно по телефону в КДЛ 3-80. Рекомендованный минимальный интервал повтора анализа на 'ЩФ' – 48 часов. Подтвердить необходимость повторного исследования в течение указанного периода можно по телефону в КДЛ 3-80. Рекомендованный минимальный интервал повтора анализа на 'КФК МВ' – 10 дней. Подтвердить необходимость повторного исследования в течение указанного периода можно по телефону в КДЛ 3-80.;

20.02.2026 09:32: Рекомендованный минимальный интервал повтора анализа на 'Общий белок' – 48 часов. Подтвердить необходимость повторного исследования в течение указанного периода можно по телефону в КДЛ 3-80. Рекомендованный минимальный интервал повтора анализа на 'ЩФ' – 48 часов. Подтвердить необходимость повторного исследования в течение указанного периода можно по телефону в КДЛ 3-80. Рекомендованный минимальный интервал повтора анализа на 'КФК МВ' – 10 дней. Подтвердить необходимость повторного исследования в течение указанного периода можно по телефону в КДЛ 3-80.

Гемостаз (Кровь)

Наименование	Нормы	10.02.2026 09:17	10.02.2026 14:36
Гемостаз			
Исследование не может быть выполнено		Сгусток	
АЧТВ, сек	24,6 - 38,4		36,2
МНО	0,86 - 1,16		1,06
Протромбиновое время по Квику, %	82 - 135		106
ТВ, сек	10,3 - 16,6		19,7

Фибриноген, г/л

0.82 - 3.83

2.07

Анализ КЩС (Кровь)

Наименование	Нормы	10.02.2026 14:33	18.02.2026 11:15
КЩС (венозная кровь)			
Гематокрит, %	41 - 53	41.1	
pH, водородный показатель	7,32 - 7,42	7.43	
pCO ₂ , парциальное давление углекислого газа, мм рт.ст.	41 - 51	34.4	
pO ₂ , парциальное давление кислорода, мм рт.ст.	24 - 40	48	
Гемоглобин, г/л		134	
SO ₂ , функциональная насыщенность кислородом, %	40 - 70	88.2	
Оксигемоглобин, %	40 - 70	87.2	
Карбоксигемоглобин, %	0 - 0,5	0.1	
Дезоксигемоглобин, %	25 - 55	11.7	
Метгемоглобин, %	0,2 - 0,6	1	
K ⁺ , ионы калия, ммоль/л	4,1 - 5,3	4.4	
Na ⁺ , ионы натрия, ммоль/л	135 - 145	135	
Ca ⁺⁺ , ионы кальция, ммоль/л	1,09 - 1,35	1.35	
Ионы хлора (Cl ⁻), ммоль/л	95 - 110	107	
Осмоляльность, ммоль/кг		273.8	
Глюкоза, ммоль/л	3,9 - 5,8	4.3	
Лактат, ммоль/л	0,5 - 2,2	2.3	
Билирубин, мкмоль/л		84	
стO ₂ , общая концентрация кислорода, ммоль/л	8 - 18	16.4	
Парциальное давление O ₂ при 50% SO ₂ , мм рт.ст.		22.91	
Избыток БО во внеклеточной жидкости, ммоль/л		-1.6	
Стандартный HCO ₃ ⁻ , ммоль/л	26 - 32	23.2	
Истинное содержание бикарбоната в плазме, ммоль/л		-1.2	
Исследование не может быть выполнено			Сгусток
КЩС (капиллярная кровь)			
Гематокрит, %			
Водородный показатель	7,37 - 7,45		
Парциальное давление углекислого газа, мм рт.ст.	32 - 48		
Парциальное давление кислорода, мм рт.ст.			
Общий гемоглобин, г/л			
Функциональная насыщенность кислородом, %			

КЩС (капиллярная кровь)		47.7
Гематокрит, %	7,37 - 7,45	7.4
Водородный показатель	32 - 48	36.8
Парциальное давление углекислого газа, мм рт.ст.		72
Парциальное давление кислорода, мм рт.ст.		156
Общий гемоглобин, г/л		95.4
Функциональная насыщенность кислородом, %		94.4
Оксигемоглобин, %		0.2
Карбоксигемоглобин, %		4.6
Дезоксигемоглобин, %		0.8
Метгемоглобин, %		
Ионы натрия (Na ⁺), ммоль/л	136 - 142	135
Ионы кальция (Ca ⁺⁺), ммоль/л	1,09 - 1,35	1.35
Ионы хлора (Cl ⁻), ммоль/л	98 - 106	109
Осмоляльность, ммоль/кг		277.9
Глюкоза, ммоль/л	3,9 - 5,8	6.9
Лактат, ммоль/л	0,5 - 2,2	2.4
Билирубин, мкмоль/л		6
Парциальное давление O ₂ при 50% SO ₂ , мм рт.ст.		23.98
Избыток БО во внеклеточной жидкости, ммоль/л		-1.5
Концентрация бикарбоната в плазме (HCO ₃), ммоль/л		23.3

Комментарии:

20.02.2026 10:17: **Высокий уровень калия. Возможна ошибка на этапе взятия крови.**
Рекомендуется анализ нового образца. Тип биоматериала: Капиллярная кровь

Обмен железа (Кровь)

Наименование	Нормы	10.02.2026 09:17
Обмен железа		
Сывороточное железо, мкмоль/л	17,9 - 44,8	17.2
Ферритин, нг/мл	40 - 400	118.7

Инструментальные исследования

Электронейромиография стимуляционная(один нерв) (Дружинина Е.С.) от 17.02.2026

онасемногена абопарвовека 12. 02.2026 При тестировании локтевого нерва справа – моторный ответ не регистрируется (атрофия) При тестировании правого срединного нерва - амплитуда М-волны снижена (атрофия) – 0,22 мВ, проводящая функция не нарушена – терминальная латентность 2,7 мс. ЭМГ - динамика 17.02.2026 Врач: Дружинина ЕС

Электронейромиография стимуляционная(один нерв) (Журавлева Т.И.) от 17.02.2026

При тестировании моторных волокон правого срединного нерва М-ответ убедительно получить не удалось. Необходимо исследование в динамике

УЗИ органов брюшной полости (печень, желчный пузырь и протоки, поджелудочная железа, селезенка, внутрибрюшные лимфатические узлы, свободная жидкость) (Крапивина К.Э.) от 10.02.2026

УЛЬТРАЗВУКОВОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ОРГАНОВ БРЮШНОЙ ПОЛОСТИ, ПОЧЕК

Ребенок поел 40 мин назад! Вертикальный размер правой доли 72 мм, толщина правой доли 53 мм Вертикальный размер левой доли 30 мм, толщина левой доли 40 мм Контуры ровные, четкие, углы не увеличены Структура однородная, эхогенность умеренно повышена Воротная вена и ее долевые ветви не изменены. НПВ и печеночные вены без особенностей. Внутри- и внепеченочные желчные протоки не расширены. Очаговые изменения не выявлены. ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ Форма обычная Стенки не изменены В просвете анэхогенное содержимое ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА- экранирована желудком СЕЛЕЗЕНКА - размеры не увеличены Размеры 48x25 мм Контуры ровные, четкие Структура однородная Эхогенность средняя ПРАВАЯ ПОЧКА расположена типично Размеры: 49x26 мм (паренхима 8 мм), 2,5 перцентиль Контуры: ровные, четкие Паренхима: кортико-медуллярная дифференцировка сохранена Эхогенность коркового слоя - не изменена При ЦДК кровотоков определяется до капсулы, интенсивность его не изменена ЧЛС не расширена, стенки не изменены Мочеточник не расширен на протяжении ЛЕВАЯ ПОЧКА расположена типично Размеры: 52x18 мм (паренхима 8 мм), 2,5 перцентиль Контуры- ровные, четкие Кортико-медуллярная дифференцировка сохранена Эхогенность коркового слоя: не изменена При ЦДК кровотоков определяется до капсулы, интенсивность его не изменена ЧЛС лоханка 5мм, в/чаш 6мм стенки не изменены Мочеточник не расширен на протяжении МОЧЕВОЙ ПУЗЫРЬ выполнен, объем 15 мл СВОБОДНАЯ ЖИДКОСТЬ: не выявлена Заключение: эхо-признаки размеров длины почек на нижней границе нормы, умеренных диффузных изменений печени.

Электрокардиография (Сейрамян С.А.) от 10.02.2026

PQ 100 мс QRS 50 мс QTc F 326 мс

Заключение:

Синусовый ритм с ЧСС = 150-157 уд./мин. на фоне беспокойства. ЭОС нормальная

Эхокардиография с исследованием коронарных артерий (Николаева Г.Н.) от 17.02.2026

ЭХОКАРДИОГРАФИЯ Рост 60 см, Вес 5,3 кг, ППТ 0,28м², ЧСС 114уд в мин Z-score по Pettersen Левый желудочек: зоны локального нарушения сократимости не выявлены, КДР 25мм, Z-score КДР (1,58), КСР 15мм, КДО 22мл, КСО 6мл, УО 16мл, ФВ 71%, ИКДО 78мл/м² МЖП 3мм Z-score МЖП (в пределах +\ -2), ЗСЛЖ 3мм, Z-score ЗСЛЖ (в пределах +\ -2) Диастолическая функция миокарда ЛЖ не нарушена, Е/А 1,5 Митральный клапан: ФК не изменено, створки тонкие подвижные регургитация 1(+), PG 5mmHg Левое предсердие: (PLAX) 15мм, Z-score (в пределах +\ -2) Легочные вены дренируются в левое предсердие Аорта: отходит от левого желудочка, кровотоков в брюшной аорте не изменен, магистрального типа Коронарные артерии отходят в типичных местах. В доступных осмотру отделах не расширены, стенки не изменены, ложе - без особенностей. Восх Ао 10мм, Z-score(в пределах +\ -2), Перешеек PG на перешейке 10 mmHg Клапан Ао: ФК не изменено, 3-хств, створки тонкие, подвижные, регургитация нет, PG 5mmHg Правый желудочок: приточный отдел 10мм, не расширен Правое предсердие не расширено, 14 мм Трикуспидальный клапан: ФК не изменено, створки тонкие, подвижные, регургитация 1-1,5(+), PG 3mmHg Расчетное систолическое давление в ПЖ 21мм рт ст Среднее давление в ЛА 8мм рт ст Легочная артерия отходит от ПЖ, сброса на уровне ствола и ветвей не выявлено Ствол ЛА 10мм, ветви ЛА не изменены Клапан ЛА: ФК не изменено, створки тонкие подвижные, регургитация 1(+), PG 4mmHg МЖП интактна, движения правильные МПП - ООО диам 2мм с лево-правым сбросом ВПВ впадает в ПП, кровотоков не изменен НПВ впадает в ПП, диаметр 4мм, коллабирует 50%

ПЕРИКАРД – жидкости нет ДОПОЛНЕНИЯ- дополнительная хорда в полости ЛЖ
ЗАКЛЮЧЕНИЕ Камеры сердца не расширены Эхометрические показатели сердца и
магистральных сосудов соответствуют весо-ростовым данным Систолическая и
диастолическая функции миокарда левого желудочка не нарушены. Давление в правых
отделах в пределах возрастной нормы Физиологическая регургитация на
трикуспидальном клапане и клапане легочной артерии. ООО

Консультации

Консультация врача по лечебной физкультуре и спортивной медицине (Каутарова
Л.С.) от 09.02.2026

Жалобы:

выраженная гипотония

Данные объективного осмотра:

Сознание ясное, самочувствие удовлетворительное

Кожные покровы: чистые, сухие и на складках кожных в подмышках опрелости и
шелушение на коже рук и стоп .

Видимые слизистые: не изменены, чистые, влажные, розовые

Подкожно-жировая клетчатка развита удовлетворительно, распределена равномерно

Периферические лимфатические узлы: пальпируются мелкие подвижные

Катаральные явления: отсутствуют

Осанка: без особенностей

Форма грудной клетки: правильная

Наличие деформации стопы: нет

Аускультация: дыхание пуэрильное

Хрипы не выслушиваются . Мышечный тонус : выраженная гипотония

Мышечная сила: не определялась

Объем конечности: норма

Объем движений в суставах: движения в суставах только пассивные , активных
движений практически нет .В коленных суставах ограничено разгибание .

Живот: не увеличен, мягкий, доступен глубокой пальпации во всех отделах,
безболезненный

Печень: не увеличена

Селезенка: не пальпируется

Мочепускание: не нарушено

Стул: регулярный, оформленный

Двигательные навыки: по возрасту

Цель реабилитации: улучшение дренажной ф-ции легких

Заключение:

Ребенку показано проведение курса восстановительного лечения

Диагноз: G31.8 - Другие уточненные дегенеративные болезни нервной системы

Рекомендации:

Консультация гастроэнтеролога (Митрохина М.А.) от 16.02.2026

Жалобы:

на задержку стула до 3 дней. стул только глицериновой свечки.

Анамнез жизни:

Ознакомлена

Анамнез заболевания:

С анамнезом основного заболевания ознакомлена. Со слов законного представителя и по данным мед документации

С рождения самостоятельный стул до 3 раз в сутки без патологических примесей. После госпитализации в краевую больницу самостоятельный стул отсутствуют, дефекация только после стимуляции свечкой, стул мягкий без патологических примесей. Массово-ростовые прибавки удовлетворительные.

Лабораторно анемии нет, белково-синтетическая ф. печени не страдает, изолированное повышение АСТ 116 еД/л, билирубин общий 25 мкмоль/л, прямой 4,5 мкмоль/л
УЗИ ОБП - эхо-признаки размеров длины почек на нижней границе нормы, умеренных диффузных изменений печени.

Данные объективного осмотра:

Кожные покровы обычной окраски, без патологической сыпи, в области подмышечной впадины, внутренней поверхности бедра потница. Катаральных явлений нет. Сердечно-легочная деятельность удовлетворительная. Печень не увеличена, селезенка не пальпируется. Живот доступен поверхностной и глубокой пальпации во всех отделах, безболезненный, подвздут. Стул регулярный, без патологических примесей. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Большой родничок 1,5x1,5 не выбухает

Заключение:

Учитывая отсутствие самостоятельного стула без применения глицериновой свечки, мягкий стул без патологических примесей, удовлетворительное самочувствие ребенка, хорошие массово-ростовые прибавки у ребенка имеет место запор.

Диагноз: K59.0 - Запор

Рекомендации:

- наблюдение педиатра, гастроэнтеролога
- сохранение грудного вскармливания, маме пить не менее 1,7 литра жидкости при отсутствии противопоказаний, добавить допаивания ребенка между кормлениями по 5-10 мл воды
- введение прикорма с 4 - 4,5 месяцев при отсутствии противопоказаний, начать предпочтительно с овощных пюре и безмолочных каш (гречневая кукурузная)
- массаж живота круговыми поглаживающими движениями по часовой стрелке, "Велосипед" : Сгибание ножек в коленях и прижатие их к животу
- при задержке газов, вздутии живота - постановка газоотводной трубочки, симетикон по 10 капель до 3-4 раз в сутки
- при задержке стула более 48 часов - очистительная клизма, или глицериновая свечка
- слабительная терапия - лактулоза начальная дозировка 2,5 мл сиропа x 1 раз в сутки - в течение 1 месяца, далее постепенная отмена (при недостаточной эффективности рассмотреть вопрос повышения дозировки лактулозы под контролем врача по м/ж)

Консультация дерматовенеролога (Гуменная Э.Р.) от 09.02.2026

Жалобы:

на высыпания на коже лица, подмышечных областей.

Анамнез жизни:

Аллергоанамнез не отягощен.

Наследственность по заболеваниям кожи не отягощена.

Находится на лечении в отделении генетики с диагнозом СМА, 1 тип, планируется введение препарата онасемноген абепарвовек.

Анамнез заболевания:

Высыпания на коже лица с рождения, лечили - декспантенол, на который отмечалась реакция в виде усиления кожных высыпаний.

Status localis:

Кожный процесс носит локализованный характер; занимает кожу области переносицы меньше - надбровных областей, представлен в виде желтовато-белых чешуек.

В подмышечных областях - эритема, скопление белого крема.
Паховые складки свободны от высыпаний.
Придатки кожи сохранены.

Заключение:

Себорейный дерматит новорожденных.
Опрелости.

Диагноз: L21.1 - Себорейный детский дерматит; L30.4 - Эритематозная опрелость

Рекомендации:

1. Ежедневно - купание в воде с последующим промакиванием мягким полотенцем. Затем - воздушные ванны, позволяющие сократить контакт кожи с любыми раздражителями и уменьшить трение и раздражение кожи одеждой.
2. Наружно на подмышечные области - Неотанин спрей - распылять 3-4 раза в сутки в течение 7 дней (или до полного подсушивания элементов); или цинковая мазь 2 раза в день 7 дней.
3. Ношение мягкой ХБ - одежды, ежедневная смена белья.
4. На кожу в области переносицы и бровей - специализированные эмульсии или масла от себорейных («молочных») корочек у младенцев (Mustela, Uriage, Lipobase Baby, и др.), или детский крем - наносить на 15-20 минут, после чего чешуйки мягко снять и смыть.
5. Повторная консультация при необходимости.

Консультация детского кардиолога (Погосян А.С.) от 11.02.2026

Жалобы:

нет.

Анамнез жизни:

АМБУЛАТОРНО:

ЭхоКГ 27.01.2026: Пациент рост 59 см вес 4.565 кг индекс массы тела 13.1 кг/м^2
площадь поверхности тела 0.27 м^2 Аорта: не расширена диаметр 10 мм восходящий
отдел аорты 8 мм перешеек 5 мм Аортальный клапан: 3 створки, не изменен кровоток:
ламинарный, регургитация не выявлена пиковый градиент давления: АО клапан: 3,1
мм.рт.ст., АО нисх: 8,2 мм.рт.ст. Левое предсердие: 12 мм Ind: 0 мл/м.кв. полость левого
предсердия: не расширена Правое предсердие: не расширено Ind: 0 мл/м.кв.
Межпредсердная перегородка: открытое овальное окно мм, сброс в ПП дополнительный
кровоток в ПП3,0 мм Левый желудочек: КДР 20 мм КСР 12 мм КДО 6 мл Ind КДО 22.22
мл/м.кв. КСО 2 мл Ind КСО 7.41 мл/м.кв. ФВ66.67 % полость левого желудочка: не
расширена Задняя стенка левого желудочка: не утолщена Межжелудочковая
перегородка: движение типичное масса миокарда левого желудочка (ММЛЖ) 0 г индекс
массы миокарда левого желудочка (ИММЛЖ) 0 г/м.кв. Митральный клапан: створки не
изменены, движения разнонаправленные, кровоток ламинарный, регургитация
минимальная Правый желудочек: не расширен В-Режим: 15 мм Трехстворчатый
клапан: створки не изменены, движения разнонаправленные, кровоток ламинарный,
регургитация 1 ст Легочная артерия: не расширена Клапан легочной артерии: не изменен,
кровоток ламинарный, регургитация минимальная градиент давления на клапане: 2,9
мм.рт.ст. Признаки легочной гипертензии: Систолическое давление по трикуспидальной
регургитации: 20 мм.рт.ст. Перикард: не изменен Дополнительно Нет Визуализация:
удовлетворительная Заключение: Сброс через артериальный проток не лоцируется.
Открытое овальное окно 3 мм, сброс в ПП. Полости сердца не расширены. Стенки ЛЖ не
утолщены. Систолическая функция ЛЖ сохранена. Клапаны не изменены, гемодинамика
не нарушена. СДЛА в пределах нормы.

При обследовании в РДКБ:

ЭКГ от 10.02.2026 г.: PQ 100 мс QRS 50 мс QTc F 326 мс

Заключение: синусовый ритм с ЧСС = 150-157 уд./мин. на фоне беспокойства. ЭОС
нормальная.

Анамнез заболевания:

на основании жалоб (гипотония, снижение двигательной активности), неврологического осмотра (в клинике доминирует картина периферического тетрапареза, проявляющегося слабостью и гипотонией верхних конечностей, арефлексией) и результатов генетических обследований (гомозиготная делеция 7-8 экзонов генов SMN1, число копий 7-8 экзонов генов SMN2 – 2) в настоящее время имеет место диагноз: Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8). Спинальная мышечная атрофия, 1 тип (Верднига-Гоффмана), аутосомно-рецессивный тип наследования. Делеция экзонов 7-8 гена SMN1, 0 копий SMN1, 2 копии SMN2.

Данные объективного осмотра:

Кожные покровы и видимые слизистые чистые от инфекционной и аллергической сыпи, умеренно влажные. Отеков нет. Носовое дыхание свободное, отделяемого нет. В легких дыхание пуэрильное, хрипов нет. Область сердца визуально не изменена. Тоны сердца ясные, ритмичные, органических шумов нет. Периферическая пульсация удовлетворительная, в т.ч. на бедренных артериях. Живот мягкий, безболезненный. Стул, диурез в норме.

Заключение:

У мальчика 1 месяца жизни по результатам осмотра, обследования имеет место открытое овальное окно 3 мм. Признаков НК нет. ЭКГ - вариант нормы. В дополнительных назначениях на момент осмотра не нуждается. Продолжить лечение основного заболевания.

Диагноз: Q21.1 - Открытое овальное окно 3 мм.

Рекомендации:

1. Наблюдение кардиологом по м/ж.
2. ЭКГ, ЭХОКГ в возрасте 3 месяцев жизни.

Консультация детского кардиолога (Погосян А.С.) от 17.02.2026

Жалобы:

нет. Со слов лечащего врача: повышение уровня КФК. Решение вопроса о проведении ЭХОКГ по экстренным показаниям.

Анамнез жизни:

АМБУЛАТОРНО:

ЭхоКГ 27.01.2026: Пациент рост 59 см вес 4.565 кг индекс массы тела 13.1 кг/м^2 площадь поверхности тела 0.27 м^2 Аорта: не расширена диаметр 10 мм восходящий отдел аорты 8 мм перешеек 5 мм Аортальный клапан: 3 створки, не изменен кровоток: ламинарный, регургитация не выявлена пиковый градиент давления: АО клапан: 3,1 мм.рт.ст., АО нисх: 8,2 мм.рт.ст. Левое предсердие: 12 мм Ind: 0 мл/м.кв. полость левого предсердия: не расширена Правое предсердие: не расширено Ind: 0 мл/м.кв. Межпредсердная перегородка: открытое овальное окно мм, сброс в ПП дополнительный кровоток в ППЗ, 0 мм Левый желудочек: КДР 20 мм КСР 12 мм КДО 6 мл Ind КДО 22.22 мл./м.кв. КСО 2 мл Ind КСО 7.41 мл./м.кв. ФВ66.67 % полость левого желудочка: не расширена Задняя стенка левого желудочка: не утолщена Межжелудочковая перегородка: движение типичное масса миокарда левого желудочка (ММЛЖ) 0 г индекс массы миокарда левого желудочка (ИММЛЖ) 0 г/м.кв. Митральный клапан: створки не изменены, движения разнонаправленные, кровоток ламинарный, регургитация минимальная Правый желудочек: не расширен В-Режим: 15 мм Трехстворчатый клапан: створки не изменены, движения разнонаправленные, кровоток ламинарный, регургитация 1 ст Легочная артерия: не расширена Клапан легочной артерии: не изменен, кровоток ламинарный, регургитация минимальная градиент давления на клапане: 2,9 мм.рт.ст. Признаки легочной гипертензии: Систолическое давление по трикуспидальной регургитации: 20 мм.рт.ст. Перикард: не изменен Дополнительно Нет Визуализация: удовлетворительная Заключение: Сброс через артериальный проток не лоцируется. Открытое овальное окно 3 мм, сброс в ПП. Полости сердца не расширены. Стенки ЛЖ не

утолщены. Систолическая функция ЛЖ сохранена. Клапаны не изменены, гемодинамика не нарушена. СДЛАв пределах нормы.

При обследовании в РДКБ:

ЭКГ от 10.02.2026 г.: PQ 100 мс QRS 50 мс QTc F 326 мс

Заключение: синусовый ритм с ЧСС = 150-157 уд./мин. на фоне беспокойства. ЭОС нормальная.

Анамнез заболевания:

на основании жалоб (гипотония, снижение двигательной активности), неврологического осмотра (в клинике доминирует картина периферического тетрапареза, проявляющегося слабостью и гипотонией верхних конечностей, арефлексией) и результатов генетических обследований (гомозиготная делеция 7-8 экзонов генов SMN1, число копий 7-8 экзонов генов SMN2 – 2) в настоящее время имеет место диагноз: Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8). Спинальная мышечная атрофия, 1 тип (Верднига-Гоффмана), аутосомно-рецессивный тип наследования. Делеция экзонов 7-8 гена SMN1, 0 копий SMN1, 2 копии SMN2.

Данные объективного осмотра:

Кожные покровы и видимые слизистые чистые от инфекционной и аллергической сыпи, умеренно влажные. Отеков нет. Носовое дыхание свободное, отделяемого нет. В легких дыхание пуэрильное, хрипов нет. Область сердца визуально не изменена. Тоны сердца ясные, ритмичные, органических шумов нет. Периферическая пульсация удовлетворительная, в т.ч. на бедренных артериях. Живот мягкий, безболезненный. Стул, диурез в норме.

Заключение:

У мальчика 1 месяца жизни по результатам осмотра, обследования имеет место открытое овальное окно 3 мм. Признаков НК нет. ЭКГ - вариант нормы.

Проведение ЭХОКГ запланировано на 19.02.2026 г. Осмотр по результатам ЭХОКГ 20.02.2026 г.

Диагноз: Q21.1 - Открытое овальное окно 3 мм.

Рекомендации:

1. ЭХОКГ - ребенок записан 19.02.2026 г.

2. Осмотр по результатам ЭХОКГ (записать на 20.02.2026 г. в 15:45)

Консультация педиатра (Горошкина Е.Г.) от 09.02.2026

Жалобы:

Жалобы на отсутствие самостоятельных дефекаций - стул после стимуляции 1 раз в 2 суток мягкий без патологических примесей, живот не беспокоит, аппетит хороший, рвот и значимых срыгиваний нет. Не лихорадит. Самочувствие хорошее. Диурез в норме.

Кормится грудью.

Анамнез заболевания:

Ознакомлена.

Данные объективного осмотра:

Кожа бледно-розовая, чистая от инфекционной сыпи, шелушение щек незначительное, некоторая гиперемия кожи подмышечных впадин. Зев розовый, чистый. На слизистой правой щеки единичные беловатые наложения, не снимаются шпателем. Носовое дыхание не затруднено, отделяемого нет. ОУ чистые. Лимфатические узлы без особенностей. Дыхание в легких пуэрильное, проводится во все отделы, симметрично с обеих сторон, хрипов нет. ЧД 36 в минуту. Сердечные тоны громкие, ритмичные, шумов нет. Живот мягкий, безболезненный. Печень, селезенка пальпаторно не увеличены. Стул после стимуляции вчера мягкий без патологических примесей. Диурез в норме. Отеков, пастозности нет.

Осмотрен дерматологом, даны рекомендации.

Заключение:

Соматически на момент осмотра стабилен.
Имеют место допустимые по возрасту особенности моторики ЖКТ (младенческая дисхезия).

Кандидоз слизистых ротовой полости.

Диагноз: K59.9 - Функциональное нарушение кишечника неуточненное

Рекомендации:

1. опорожнение кишечника при задержке стула на 4е сутки (постановка газоотводной трубки)
2. динамическое наблюдение

Консультация педиатра (Горошкина Е.Г.) от 12.02.2026

Жалобы:

Осмотрен перед введением онасемногена абопарвовека. Жалоб активных новых нет. Не лихорадит. Самочувствие не страдает.

Анамнез заболевания:

Ознакомлена. Получает ГКС.

Данные объективного осмотра:

Кожа бледно-розовая, чистая от инфекционной сыпи. Зев розовый, чистый. На слизистой правой щеки и нижней губы единичные беловатые наложения, не снимаются шпателем. Носовое дыхание не затруднено, отделяемого нет. ОУ чистые. Лимфатические узлы без особенностей. Дыхание в легких пуэрильное, проводится во все отделы, симметрично с обеих сторон, хрипов нет. ЧД 34 в минуту. Сердечные тоны громкие, ритмичные, шумов нет. Живот мягкий, безболезненный. Печень, селезенка пальпаторно не увеличены. Стул после стимуляции вчера мягкий без патологических примесей. Диурез в норме. Отеков, пастозности нет.

Заключение:

На момент осмотра соматически стабильна.

Кандидоз слизистых ротовой полости. Учитывая низкую степень проявления и распространенности, целесообразно воздержаться от его терапии.

Диагноз: V37.0 - Кандидозный стоматит

Рекомендации:

Динамическое наблюдение.

Консультация пульмонолога (Терещенко М.Н.) от 11.02.2026

Жалобы:

со стороны бронхолегочной системы нет.

Анамнез жизни:

ребенок от 1 физиологич. беременности. Роды срочные на 41 неделе, естественным путём. Масса при рождении 3980. К груди приложен на 1 сутки. Из роддома выписан домой на 4 сутки. Состояние при выписке удовлетворительное.

Календарь прививок: Гепатит В 03.01.2026, БЦЖ 07.01.2026, паливизумаб 06.02.2026.

Анамнез заболевания:

21.01.2026 получен результат ПЦР real time (в рамках неонатального скрининга) с гомозиготной делецией 7-8 экзонов гена SMN1. На текущий момент в клинической картине отмечается гипотония, снижение двигательной активности.

Госпитализирован в отд. мед.генетики 09.02.2026г.: Дегенеративное заболевание нервной системы. Спинальная мышечная атрофия, 1 тип (Верднига-Гоффмана), аутосомно-рецессивный тип наследования. Делеция экзонов 7-8 гена SMN1, 0 копий SMN1, 2 копии SMN2.

Консультирован кардиологом 11.02.2026г. - ООО 3мм, НК-0.

Данные объективного осмотра:

Выражена гипотония. Кожа с проявлениями себорейного дерматита. Зев не гиперемирован. Миндалины не увеличены, без наложений. Периферические лимфоузлы

не увеличены. Дыхание через нос не затруднено. Кашля, одышки нет. ЧД до 68 в 1 мин. SpO2 99%. В легких дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипов нет. ЧСС 136 в 1 мин. Сердечные тоны громкие, ритмичные. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень, селезенка не увеличены. Стул, диурез в норме.

Заключение:

Для оценки состояния бронхолегочной системы у ребенка с СМА 1 типа показано дообследование.

Диагноз: Z03.8 - Наблюдение при подозрении на другие болезни или состояния

Рекомендации:

- Измерение SpO2 каждые 2 часа (во время сна, бодрствования и кормления!).
- Повторно после обследования.

Консультация пульмонолога (Терещенко М.Н.) от 17.02.2026

Жалобы:

повторная консультация. Жалоб со стороны бронхолегочной системы нет.

Анамнез жизни:

ребенок от 1 физиологич. беременности. Роды срочные на 41 неделе, естественным путём. Масса при рождении 3980. К груди приложен на 1 сутки. Из роддома выписан домой на 4 сутки. Состояние при выписке удовлетворительное. Календарь прививок: Гепатит В 03.01.2026, БЦЖ 07.01.2026, паливизумаб 06.02.2026. На грудном вскармливании.

Анамнез заболевания:

21.01.2026 получен результат ПЦР real time (в рамках неонатального скрининга) с гомозиготной делецией 7-8 экзонов гена SMN1. На текущий момент в клинической картине отмечается гипотония, снижение двигательной активности. Госпитализирован в отд. мед.генетики 09.02.2026г.: Дегенеративное заболевание нервной системы. Спинальная мышечная атрофия, 1 тип (Верднига-Гоффмана), аутосомно-рецессивный тип наследования. Делеция экзонов 7-8 гена SMN1, 0 копий SMN1, 2 копии SMN2. Проведена генозаместительная терапия- онасемноген абепарвовек 12.02.2026г. - перенес без осложнений. Измерение SpO2 каждые 2 часа (во время сна, бодрствования и кормления) - SpO2 98-99%. КЩС и газы крови без значимых изменений. Проводится терапия мешком Амбу до 500/сут. Консультирован кардиологом 11.02.2026г. - ООО 3мм, НК-0.

Данные объективного осмотра:

Выражена гипотония. Кожа с проявлениями себорейного дерматита. Зев не гиперемирован. Миндалины не увеличены, без наложений. Периферические лимфоузлы не увеличены. Дыхание через нос не затруднено. Кашля, одышки нет. ЧД до 62 в 1 мин. SpO2 99%. В легких дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипов нет. ЧСС 136 в 1 мин. Сердечные тоны громкие, ритмичные. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень, селезенка не увеличены. Стул, диурез в норме.

Заключение:

В настоящее время признаков дыхательной недостаточности у ребенка нет. Показаний для проведения НИВЛ нет.

Диагноз: Z03.8 - Наблюдение при подозрении на другие болезни или состояния

Рекомендации:

- Продолжить лечение основного заболевания генозаместительной терапией.
- Контроль SpO2 во время бодрствования, кормления и сна 2 раза в неделю.
- Терапия мешком Амбу до 500/сут.
- Пассивная иммунизация паливизумабом!
- Активная вакцинация пневмотропными вакцинами! (по согласованию с лечащим врачом).
- Наблюдение пульмонолога через 1-1,5мес. с дневником сатурации.

Процедуры

Код	Наименование	Проведено	Даты проведения
A19.09.001.005	Лечебная физкультура при заболеваниях бронхолегочной системы (кинезотерапия-контактное дыхание) (1 занятие)	8	10.02.2026 (1 раз(а)); 11.02.2026 (1 раз(а)); 12.02.2026 (1 раз(а)); 13.02.2026 (1 раз(а)); 16.02.2026 (1 раз(а)); 17.02.2026 (1 раз(а)); 18.02.2026 (1 раз(а)); 19.02.2026 (1 раз(а))

Проведено лечение:

1. Кормление под углом 45С (антирефлюксный режим) с 09.01.2026 по 20.02.2026
2. Генозаместительная терапия препаратом онасемногена абепарвовек 12.02.2026
3. Преднизолон (1т=5мг) 5 мг x 1 раз в сутки (07:00) с 11.02.2026 по 20.02.2026
4. Терапия мешком Амбу 300-500 раз в сутки с 09.01.2026 по 20.02.2026
5. Калия аспарагинат + магния аспарагинат 1/8т *2р/сут (утро, вечер) с 12.02.2026 по 20.02.2026
6. Эзомепразол (1 саше=10мг) 2,5 мг 18:00 с 12.02.2026 по 20.02.2026
7. Цинковая мазь x 2 р/с на подмышечные области с 10.02.2026 по 20.02.2026
8. Урсодезоксихолевая кислота (250мг/5 мл) 1мл x 2 р/с с 12.02.2026 по 20.02.2026
9. Терапия Амбу 300-500 р/с с 09.02.2026 по 20.02.2026
10. Микролакс с 16.02.2026 по 17.02.2026
11. Дюфалак 2,5 мл x 1 р/с с 17.02.2026 по 20.02.2026
12. Флуконазол (10мг/мл) 3 мл (30 мг) перорально 19.02.2026; 1,5 мл (15 мг) перорально 20.02.2026.

Динамика заболевания:

11.02.2026 – пациенту в схему терапии введен преднизолон, перед введением препарата ГЗТ.

11.02.2026 – по консультации пульмонолога был проведен контроль SpO2 каждые 2 часа (во время сна, бодрствования и кормления!). По результатам дневниковых записей сатурация была на протяжении 3х дней выше 97. При повторной консультации пульмонолога 16.02.2026 в терапии НИВЛ не нуждается.

12.02.2026 – осуществлено введение препарата генозаместительной терапии (онасемноген абепарвовек) в дозе 30,3 мл за 1 час в/в через инфузомат (см протокол). В период введения осуществлялся контроль АД, сатурации и ЧСС – показатели в норме.

13-16.02.2026 – на фоне динамического наблюдения значимых изменений показателей АД, ЧСС, сатурации не выявлено. Утром 15.02.2026 – повышение температуры до 37.2С, с самостоятельным снижением. Сохраняются жалобы на задержку стула (последний стул 13.02.2026), купируется глицериновыми свечами

На фоне проводимой терапии отмечена положительная динамика в виде увеличения двигательной активности, улучшения общего самочувствия, тенденции к нормализации показателей в анализах крови.

Решения консилиумов врачей:

Протокол консилиума врачей «Об установлении состояния здоровья пациента, диагноза, определения прогноза и тактики медицинского обследования и лечения» от 19.02.2026 13:27

Председатель: Усачева Е.Л., Врач-невролог

Члены консилиума: Прометной Д.В., Заместитель главного врача по анестезиологии и реаниматологии; Терещенко М. Н., Врач-пульмонолог; Михайлова С.В., Зав.отделением - врач-невролог; Абдуллина М.Э., Врач-невролог; Заживихина М.В., Врач-невролог; Вотякова Н.А., Врач-невролог; Сейдалиева К.Р., Врач-невролог

Сведения: Ребенок со спинальной мышечной атрофией. Состояние после проведения генозаместительной терапии, препаратом онасемногена абепарвовек 12.02.2026. На

текущий момент в неврологическом статусе ведущими является грубая задержка моторного развития, тяжелая вялая тетраплегия. Результат по Chop intend 12.02.2026: 8 баллов. Окружность грудной клетки: 09.02.2026: 36 см, 19.02.2026: 36,7 см, окружность головы: 09.02.2026: 38 см, 19.02.2026: 39,5 см. При осмотре наблюдается брюшной тип дыхания, в связи с чем консультирован пульмонологом (был назначен контроль SpO2 каждые 2 часа - во время сна, бодрствования и кормления). По результатам дневниковых записей сатурация была на протяжении 3-х дней не опускалась ниже 97. КИЦС 10.02.2026: pH 7.43 (N 7,32 - 7,42), pCO2 34.4 мм рт.ст. (N 41 - 51), pO2 48 мм рт.ст. (N 24 - 40), лактат 2.3 ммоль/л (N 0,5 - 2,2).

Решение консилиума: Учитывая показатели сатурации и КИЦС венозной крови в пределах референсных значений; а также удовлетворительный общесоматический статус пациента, принимая во внимание брюшной тип дыхания, недостаточный еженедельный прирост окружности грудной клетки рекомендовано начать терапию НИВЛ с проактивной целью. Технические характеристики закупаемого аппарата должны соответствовать показателям физического развития и физиологическим объемам грудной клетки на момент покупки. Также рекомендовано продолжить Амбу терапию, еженедельный контроль окружности грудной клетки.

Заключение:

на основании жалоб (гипотония, снижение двигательной активности), неврологического осмотра (в клинике доминирует картина периферического тетрапареза, проявляющегося слабостью и гипотонией верхних конечностей, арефлексией) и результатов генетических обследований (гомозиготная делеция 7-8 экзонов генов SMN1, число копий 7-8 экзонов генов SMN2 - 2) в настоящее время имеет место диагноз: Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8). Спинальная мышечная атрофия, 1 тип (Верднига-Гоффмана), аутосомно-рецессивный тип наследования. Делеция экзонов 7-8 гена SMN1, 0 копий SMN1, 2 копии SMN2.

Рекомендации:

Вес = 5 кг 300 гр

1. Наблюдение педиатра, невролога по месту жительства.
2. Контроль анализов: общий анализ мочи 1 раз в месяц и при заболеваниях, биохимического анализа крови (контроль тропонин I, АЛТ, АСТ, глюкоза, общий билирубин, прямой и непрямой билирубин, креатинин, мочевины, ЛДГ, гамма ГТП) + общий анализ крови - на 1-м месяце после выписки из стационара: 4 раза в месяц, во 2-м месяце: 2 раза в месяц, в 3-ем месяце: 2 раза в месяц. Отчет по общему анализу крови, биохимии крови и ОАМ, и состоянию пациента отправлять по эл почте: sma@rdkb.ru
3. Упражнение с мешком Амбу при слабости дыхательной мускулатуры при СМА продолжать по месту жительства (при хорошем самочувствии в день можно проводить до 100-200 циклов дыхания в день, разделяя их на несколько подходов в течение дня)
4. Наблюдение педиатра, невролога, диетолога, гастроэнтеролога, кардиолога по месту жительства.
5. Обеспечить ребенка НИВЛ, откашливателем по месту жительства по жизненным
6. Необходимые дополнительные материалы:
 - a. маска лицевая (1 маска в месяц) по возрасту;
 - b. одноразовый дыхательный контур (4 контура в месяц);
 - c. многоразовый дыхательный контур (1 контур в 2 месяца);
 - d. санационный катетер (10 катетеров в день - 300 катетеров в месяц);
 - e. гастростома - смена 1 раз в 3 месяца;
 - f. дистиллированная вода из расчета 1 л/сутки - 30 л/месяц.
7. Вопрос о вакцинации решать коллегиально совместно с педиатром, иммунологом через 1 месяц после отмены гормональной терапии по месту жительства
8. Диета по возрасту

7. Ежедневное взвешивание перед кормлением и без одежды, вести дневник
9. По потребности использование газоотводной трубки
10. Кормление строго под углом 45 градусов (горизонтальное положение при кормлении категорически запрещено!!!)
11. Ежедневное измерение сатурации в 7-00- вести дневник
12. Ежедневное измерение окружности головы, грудной клетки – вести дневник
13. Преднизолон (1т=5мг) 5 мг x 1 раз в сутки (07:00) в течение месяца до 12.03.2026, далее с постепенным снижением по схеме:

Дата 7-00

13.03.26 - 20.03.26 3/4 таб

21.03.26 - 28.03.26 1/2 таб

29.03.26 - 04.04.26 1/4 таб

05.04.26 отмена

15. Калия аспарагинат + магния аспарагинат 1/8т *2р/сут (утро, вечер) на время гормональной терапии
16. Эзомепразол (1 саше=10мг) 2,5 мг 18:00 на время гормональной терапии
17. Урсодезоксихолевая кислота (250мг/5 мл) 1мл x 2 р/с (утро, вечер) – 3 месяца.
18. Флуконазол (10мг/мл) 3 мл (30 мг) через рот 2,0 мл (20 мг) перорально - 5 дней (до 25.02.2026)
19. ЛФК (дыхательная гимнастика, массаж, гимнастика) и ФЗТ ежедневно, длительно.

31.03.2026 консультация в условиях психоневрологического отделения для детей с врожденной и наследственной генетической патологией РДКБ – филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова.

Пациент (законный представитель пациента) ознакомлен со всеми пунктами выше указанных рекомендаций, которые обсуждены совместно с лечащим врачом. Пациент (законный представитель пациента) осведомлен о том, что не все рекомендованные лекарственные препараты входят в список для льготного обеспечения.

Состояние при выписке: удовлетворительное.

Результат достигнут.

В контакте с инфекционными больными не состоял.

Лечащий врач

Зав.отделением



Михайлова С.В.

Михайлова С.В.