

-МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
Государственное автономное учреждение здравоохранения Свердловской области
«Областная детская клиническая больница»
г. Екатеринбург



ПРОТОКОЛ КОНСИЛИУМА ВРАЧЕЙ
«О назначении препарата по жизненным показаниям»

« 02» сентября 2020 г.

ПОВЕСТКА:

Определение показаний для назначения лекарственного препарата Спинпраза (Нусинерсен), для оказания медицинской помощи по жизненным показаниям ребенку Бахтину Михаилу Дмитриевичу, 22.07.2020 г.р. диагноз: Спинальная мышечная атрофия, 1 тип

КОНСИЛИУМ ВРАЧЕЙ В СОСТАВЕ:

ПРЕДСЕДАТЕЛЬ: Заместитель главного врача по лечебной работе

Кожевникова О.В.

ЧЛЕНЫ КОНСИЛИУМА:

Главный внештатный детский специалист невролог МЗ СО

Невмержицкая К.С.

Врач — невролог, начальник отдела паллиативной медицинской помощи

Сапего Е.Ю.

СЕКРЕТАРЬ: Врач - педиатр отделения паллиативной помощи

Бурдова М.И.

ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ДОКУМЕНТАЦИЯ:

- Выписка из истории развития Бахтина Михаила Дмитриевича, 22.07.2020 г.р.

ДАННЫЕ О ПАЦИЕНТЕ:

Ф.И.О.: Бахтин Михаил Дмитриевич

ДАННЫЕ О СОСТОЯНИИ ПАЦИЕНТА:

Диагноз основной клинический: *Спинальная мышечная атрофия, тип 1. Периферический тетрапарез, GMFCS 5 уровень. Слабость дыхательной мускулатуры, дыхательная недостаточность 3 степени. Бульбарный синдром, EDACS 5*

Анамнез жизни и заболевания: Родился доношенным, от 2 беременности (1- регресс), протекавшей на фоне многоводия, острого гастроэнтерита, пиелонефрита.

Роды срочные, самопроизвольные, Апгар 7/8 б, закричал сразу. 3510-52-34. Из роддома выписан домой на 4 сутки.

С момента рождения мама отмечала низкую двигательную активность в ногах, с 2 недель значительно снизился объем движений в руках. В 4 недели апноэ, переведен на ИВЛ.

ДНК-диагностика (31.08.20520) — делеции 7 экзона гена *SMN1* в гомозиготном состоянии.

Объективно:

Состояние тяжелое по неврологическому статусу. Сознание ясное. Правильного телосложения, нормального питания. Кожный покров физиологической окраски, патологических высыпаний нет, слизистые чистые. Зев спокоен. Дыхание брюшное, с участием вспомогательной мускулатуры, мышцы брюшной стенки. Сердечные тоны ясные, ритмичные, ЧСС 180 уд/мин. Живот при пальпации мягкий, безболезненный во всех отделах. Печень не выступает из-под края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул, диурез в норме.

Неврологический статус:

Общемозговой, менингеальной симптоматики не выявлено.

ЧН: Глазные щели равны. Зрачки D=S. Фотореакции: OS - прямая живая, содружественная живая, OD — прямая живая, содружественная живая. Взор фиксирует одновременно. Косоглазия нет. Глазодвижения в полном объеме D=S. Лицо симметрично в покое, при мимической нагрузке D=S. Нистагм: нет. Трофика жевательных мышц не нарушена D=S. Подвижность мягкого неба снижена D=S. Фонация - нет. Глотание нарушено грубо, НГЗ. Язык по средней линии, распластан, фибриллирует. Рефлексы орального автоматизма не вызываются.

Двигательная сфера: Поза «лягушки». Сила в руках 2 баллов, в ногах 2 баллов. ТОНУС: руки — снижен D=S; ноги — снижен D=S. Сухожильные рф с рук отсутствуют D=S, с ног отсутствуют D=S. Брюшные рф

отсутствуют D=S. Патологические рф: не вызываются. Клонусы отр.

Координация: не исследовалось. Тремора нет.

Сенсорная сфера: патологии не выявлено. Симптомы натяжения отрицательны.

Вегетативно-трофическая сфера: без патологии

Тазовые функции: сохранены

НПР: навыки не развиты

ОБОСНОВАНИЕ НАЗНАЧЕНИЯ ДАННОГО ЛЕКАРСТВЕННОГО ПРЕПАРАТА:

Критерии эффективности: Спинраза (Нусинерсен) - олигосенсный нуклеотид для лечения пациентов со спинальной мышечной атрофией с мутацией на хромосоме 5q, которая ведет к дефициту белка SMN. Спинраза увеличивает включение 7 экзона в мРНК и увеличивает продукцию полноценного белка SMN и является единственным зарегистрированным в РФ препаратом для патогенетического лечения. Эффективность Спинразы (Нусинерсена) была продемонстрирована в двойном, слепом плацебо-контролируемом исследовании у симптоматических пациентов со СМА 1 типа и было подтверждено в открытом продолженном исследовании пресимптоматических и симптоматических пациентов со СМА.

Препарат одобрен фармакологическими агентствами FDA и ЕМА и зарегистрирован в Российской Федерации.

Критерии безопасности: абсолютных противопоказаний к применению Спинразы нет. Перед введением рекомендуется провести исследование: определение количества тромбоцитов и коагулограмму в связи с возможным кровотечением; исследование анализа мочи в связи с возможностью нефротоксичности. Зарегистрировано 5 случаев развития сообщающейся гидроцефалии. У пациента на данный момент к введению препарата противопоказаний нет.

Фармакоэкономический профиль: фармакоэкономический анализ не проводился, т.к. аналогов препарата нет.

Расчет количества препарата: 12 мг (5 мл) на одно введение, только для интратекального введения. Поддерживающие дозы каждые 4 месяца.

РЕШЕНИЕ КОНСИЛИУМА:

1. В соответствии с Приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 9 августа 2005 г. № 494 «О порядке применения лекарственных средств у больных по жизненным показаниям» КОНСИЛИУМ ПОСТАНОВИЛ: разрешить к индивидуальному применению препарат «Спинраза (Нусинерсен)» для оказания медицинской помощи пациенту Бахтину Михаилу Дмитриевичу

С содержанием решения Консилиума ознакомлен и был проинформирован о данном лекарственном средстве, об ожидаемой эффективности предлагаемой терапии, о безопасности лекарственного средства, степени риска, а также о действиях в случае непредвиденных эффектов влияния лекарственного средства на состояние его здоровья о чём собственноручно расписался в информированном добровольном согласии.

ПОДПИСИ УЧАСТНИКОВ КОНСИЛИУМА:

Председатель:

О.В. Кожевникова

Члены комиссии:

К.С. Невмержицкая

Е.Ю. Сапего

Секретарь:

М.И. Бурдова

