

Общественное учреждение «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»»
220053, Республика Беларусь
г. Минск, ул. Орловская, 66
Тел./факс: 8(017) 379-25-84
E-mail: sevenhob@mail.belpak.by

Отделение наследственных нервно-мышечных заболеваний для пациентов в возрасте до 18 лет
E-mail: center.neuromuscular.2020@medcenter.by
тел. 8(017) 316-07-92
+375(44) 714-95-10

Консилиум

03.09.2025 13:00-14:00

в составе главного внештатного специалиста Минздрава РБ по наследственным нервно-мышечным заболеваниям у детей, заведующего 2-й кафедрой детских болезней УО БГМУ, к.м.н., руководителя Республиканского центра наследственных нервно-мышечных заболеваний Железнодорожник И.В., главного внештатного детского психолога Минздрава, заведующего кафедрой детской педиатрии ИПК и ПКЗ УО БГМУ, д.м.н., профессора Шалькевича Л.В., главного внештатного специалиста Минздрава по медицинской генетике, заведующего лабораторией медицинской генетики, мониторинга ГУ «РНПЦ «Мать и дитя» Прибушени О.В., заведующего отделением наследственных нервно-мышечных заболеваний ГУ РНПЦ «Мать и дитя» Виниченко М.Л., врача-консультанта невролога отделения наследственных нервно-мышечных заболеваний ГУ РНПЦ «Мать и дитя» Белой П.В.

ФИО: Кулида Максим Сергеевич, дата рождения: 13.05.2024 года, 3 месяца

Адрес: Гомельская обл., г. Мозырь, ул. _____

На основании частей первой и второй статьи 44 Закона Республики Беларусь от 18.06.1993г. №2433-III "О защите имени" законный представитель пациента уполномочен, врач информирует о необходимости проведения дополнительных исследований, консультаций ребенку и отсюда дает его устное информированное согласие на проведение простых диагностических исследований и консультаций.

Анамнез: Ребенок от 2 беременности, 2 срочных родов, протекавшей без особенностей. Родился и развивался согласно возрастным нормам. Ходит самостоятельно с 7 месяцев.

Упадет заболевания: со слов мамы в возрасте 2 года ребенок подвернул ногу и стал прихрамывать, в динамике нарушение походки сохранилось, далее появилось ухудшение по двигательной активности: малышу стало труднее подниматься по лестнице, вставать с положения корточек. Осмотрен генетиком в феврале 2025, выписано молекулярно-генетическое исследование на диагностику SMA, дано направление на консультацию в РЦ ННМЗ, где впервые консультирован в апреле 2025 года.

Генетическое заключение от 18.04.2025: на молекулярно-генетическую диагностику спинальной мышечной атрофии: гомозиготная мутация в гене SMN1 не выявлена. Биохимическая диагностика болезни Помпе на базе МГНЦ им Бочкова (с использованием программы от 18.04.2025): активность измеренных лизосомальных ферментов в пределах референсных значений.

По результатам консультации РЦ ННМЗ дано направление на исследование мутаций в гене SMN1 от 08.04.2025: выявлен 1 копия экзона 7 и 1 копия экзона 8 гена SMN1. Учитывая наличие клинической картины наследственного нервно-мышечного заболевания, рекомендовано выполнить полное секвенирование генома (лаборатория SeGen, Германия, получен результат от 22.05.2025: молекулярная форма заболевания не уточнена.

Повторный осмотр в РЦ ННМЗ совместно с врачом-генетиком Зобиковой О.Л. (от 18.07.2025): для уточнения молекулярного диагноза рекомендовано выполнение поиска мутаций в гене SMN1 за счет использования иных средств, не запрещенных законодательством РБ при желании родителей. Родителям дано направление на молекулярно-генетическую диагностику на носительство мутаций в гене SMN1.

По результатам ДНК-анализа 25.07.2025 у мамы пациента (Кулида М.Н.) выявлено 2 копии экзона 7 и 2 копии экзона 8 гена SMN1. У папы пациента (Кулида С.В.) выявлена 1 копия экзона 7 и 1 копия экзона 8 гена SMN1.

Проведен анализ числа копий генов SMN методом MLPA с использованием медицинского изделия.

Согласно клиническим протоколам «Оказание медицинской помощи пациентам детского возраста со спинальной мышечной атрофией» МЗ РБ от 05.05.2020, лекарственные препараты Нусинерсен (Спинраза) и Ридиндлам (Эврисди) не включены в Республиканский формуляр лекарственных средств, перечень основных лекарственных средств, в связи с чем могут быть необходимы для приобретения за счет собственных средств, средств юридических лиц и иных источников, не запрещенных законодательством.

Рекомендации:

1. Наблюдение участкового педиатра, детского невролога по месту жительства.
2. Провести ВКК по месту жительства, консультация в РУП «Белорусский протезно-ортопедический восстановительный центр», (Одоевского 10) в плане подбора ортопедических изделий: ортезы на голеностопные суставы, шины на конечности, ортопедическая обувь.
3. В плановом порядке целесообразно выполнить вакцинацию от ветряной оспы.
4. Выполнить контроль денситометрии, консультация в Республиканском центре детского остеопороза в УЗ «Минская областная детская клиническая больница» (8 (017) 224 40 74).
5. Контроль исследований КЩС не реже 1 раза в год.
6. Контроль ЭКГ 2 раза в год и ЭХО-КГ 1 раз в год.
7. Контроль УЗИ органов брюшной полости не реже 1 раз в год.
8. Провести оценку респираторной функции (ночная пульсоксиметрия), контроль 1 раз в 6-12 мес.
9. Ежедневные ЛФК, физическая терапия, дыхательная гимнастика мешком Амбу.
10. Плановая реабилитация по месту жительства либо на базе УЗ «Минский городской центр медицинской реабилитации детей с психоневрологическими заболеваниями» 2-3 раза в год (8(017) 370-72-28).
11. Симптоматическое лечение в ГУ «Республиканский паллиативный центр паллиативной медицинской помощи детям» с курсом реабилитации в условиях дневного отделения РКЦ ПМПД (017 – 503-57-26).
12. Препараты витамина Д в дозе 2000-2500 ЕД х 1 раз в день во время еды 2-3 месяца, коррекция дозы по результатам лабораторного исследования.
13. Осмотр в РЦ ННМЗ не реже 1 раз в 4-6 месяцев с оценкой двигательной функции в динамике.

Главный внештатный специалист Минздрава РБ
по наследственным нервно-мышечным
заболеваниям у детей, зав. 2-й кафедрой
детских болезней БГМУ
руководитель РЦ ННМЗ, м.н., доцент

И.В. Жевегонок

Главный внештатный детский невролог Минздрава,
заведующий кафедрой детской неврологии
НПК и ПКЗ УО БГМУ, м.н., профессор

Л.Р. Шалькевич

Главный внештатный специалист Минздрава,
по мед. генетике, заведующий лабораторией мед. генетики
и молекулярной РНПЦ «Мать и дитя»

О.В. Прибушня

Заведующий отделением ННМЗ
РНПЦ «Мать и дитя»

М.Л. Виниченко

Врач-детский невролог отделения ННМЗ
РНПЦ «Мать и дитя»

П.В. Белая



شركة

PROFORMA INVOICE
Проформа-счет | Proforma Fatura

جامعة فكهة
Fakheh University Hospital

Reference No.	SMA-FUH-DXB-KulidaMaksim-13052106L-25-Q1
Date	15-Sep-25
Patient Name	Kulida Maksim
Date of Birth	15.05.2021
Name of Parent / Guardian	Maryia Kulida
Diagnosis	Spinal Muscular Atrophy / Spinal Muskuler Atrofi
Primary Physician	Dr. Anif Khan (British Board-certified Consultant Paed. Neurologist)
Department	Pediatric Neurology & Multi-disciplinary Team
Hospital Contact	FUH.genetherapy@fakeeh.care +971 56 422 7180

Estimated Cost / Tahmini Paket Maliyeti (Paket Fiyatı) / Стоимость	
ZOLGENSMA* Infusion Service	AED 6,388,390 Dirhams
<small>(REI ENHANCE Package: AED 1,100,000 Million approximately)</small>	

OPD Consultations	Quantity
Ped. Neurologist	Minimum 5 - Maximum 12
Ped. Pulmonologist	1 (2 for Patients with Tracheostomy)
Ped. Cardiologist	Maximum - 1
Ped. Orthopedician	Maximum - 1
Ped. Gastroenterologist	1 (3 for Patients with Tracheostomy)
Spine Surgeon (Only if advised by Doctor)	Maximum - 1
Orthotics Consultation (Only if advised by Doctor)	Maximum - 1
Dietician / Ped. ENT / Ped. Endocrine (Only if advised by Doctor)	Maximum - 1
Speech & Swallow Specialist Consultation	Maximum - 1
Emergency Room visit (Gen. Paediatrician Consultation)	Maximum - 3
Sleep Study with 1 night In-Patient stay	Maximum - 1
Physio-rehabilitation Services	
Physiotherapy for Gene Therapy patient (30-45 Mins per session)	Maximum 24 Sessions
Chest Physiotherapy (only Patients with Tracheostomy)	Maximum - 1
Hospital Admissions	
Paediatric Intensive Care Unit (for Gene Therapy Infusion)	Maximum 1 night stay
Medications & Blood Investigations for Gene Therapy	
ZOLGENSMA as prescribed by Doctor	Maximum 1 Order
Prednisolone as prescribed by Doctor	As Prescribed by Doctor
Nexium as prescribed by Doctor	As Prescribed by Doctor
Blood Investigations related to Gene Therapy	2 before Gene Therapy + 8 after Gene Therapy
Dentist Consultation (Only if advised by Doctor)	Maximum - 1

Patient / Family Wellness Benefits *Terms & Conditions apply. A. Wellness Benefits for Patients B. Wellness Benefits for Attenders	1. Complimentary One Bedroom Serviced Apartment for Family of 2 Adults + 1 Children for upto maximum of 88 Days. *Terms & Conditions apply. ** No Cash Refunds for early check outs.
	2. Complimentary Grocery Vouchers valued upto AED 10,000 (given in 2 installments. First given 15 days after Arrival. Second 15 days after Infusion). *Terms & Conditions apply. No cash refunds. Optional Cash Voucher against benefit can be availed.
	3. Complimentary Language Translation Services.
	4. Complimentary Airport Shuttle Pick up & Drop.
	5. Complimentary Hotel to Hospital Pick up & Drop.
	6. Complimentary Use of Shuttle Vehicle to nearest Mall/Shopping Centre (As available/Limited Service).
	7. Complimentary Use of Shuttle Vehicle to nearest Mall/Shopping Centre (As available/Limited Service).
	8. 20% Discount on Medical Services for Patient Attenders. *Terms & Conditions apply

شركة

3 из 3

1. Complimentary check outs.
2. Complimentary Crochery Vouchers valued upto AED 10,000 (given in 2 instalments. First given 15 days after Arrival, second delivered after Infusion. *Terms & Conditions apply. No cash refunds. Optional Cash Discount against benefit can be availed.
3. Complimentary Language Translator Services.
4. Complimentary Airport Shuttle Pick up & Drop.
5. Complimentary Hotel to Hospital Pick up & Drop.
6. Complimentary Use of Shuttle Vehicle to nearest Mall Shopping Centre (As available/Limited Service).
7. Complimentary Use of Shuttle Vehicle to nearest Pet Shops, Pet Centres (As available/Limited Service).
8. 20% Discount on Medical Services for Patient Attendees. *Terms & Conditions apply

فقه

مستشفى فقه الجامعي
Fakheh University Hospital

Bank Details / US DOLLAR BANK ACCOUNT

HOSPITAL BANK ACCOUNT NUMBER / IBAN DETAILS	
ACCOUNT NAME:	DR SOLAIMAN FAKEEH ACADEMIC CENTRE FZCO
CURRENCY	USD \$
IBAN	AE1701000001000088249 (AE1701030109019000088249)
NAME OF THE BANK	CASHFORO BANK
SWIFT CODE	CASHM AEADXXX
BRANCH ADDRESS	DUBAI INTERNET CITY BRANCH (DIC)
CITY	DUBAI, UAE
PURPOSE CODE	115

**Fakheh University Hospital is a trade name under license of Dr Solaiman Fakeeh Academic Centre FZCO

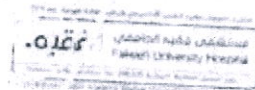
Terms & Conditions	<p>a. It is obligatory for families to complete the treatment process as recommended by the doctor. Blood tests after infusion are mandatory. The minimum stay is 7 days.</p> <p>b. The estimated cost, duration and availability of the drug may vary.</p> <p>c. The Hospital Management has the right to modify/cancel any of the above-mentioned benefits.</p> <p>d. In a situation where the hospital must initiate a refund, for example, when the patient becomes clinically unfit OR ineligible due to any unforeseen/avoidable circumstance, the same will be initiated only after it has been duly approved by the competent authority of the hospital in accordance with applicable hospital policy. Recalculation shall be made considering all medical services and patient benefit rendered, and remaining fund shall be refunded to source IBAN number. FUH recommends to all patients to sign a Medical Services Agreement between hospital & patient.</p>
Payment Terms	10% down payment. Credit facility not available.

Note: The cost estimate is based on medical reports and information presented to the doctor(s) at the time of drafting this cost estimate. This cost estimate does not guarantee intended practice and is solely issued to communicate approximate cost of treatment.

Disclaimer: Estimated cost, duration and availability of the drug are subject to change without notice. All services are subject to drug availability and the availability of resources to perform the services. FUH reserves the right to make adjustments to pricing, procedures and service offerings for reasons including, but not limited to, changing market conditions. While we make every effort to provide you the most accurate, up-to-date information and in the event of a change in any, have price quoted or unavailability of products, we attempt to notify by email or phone and be given the option to accept the corrected price or decline the services.

Contact Details:

Gene Therapy Division
Fakheh University Hospital
Cell: +971 56 422 7180 | Email: FUH.genetherapy@fakeeh.care | Phone: +971 4414 44 44 Extn: 4750



www.fuh.care

04 414 44 44

Dubai Silicon Oasis

