



ПАСВЕДЧАННЕ АБ НАРАДЖЭННІ

Грамадзянін(ка) **Шаміч**
Варвара Андрэеўна
прозвішча імя імя па бацьку
 ідэнтыфікацыйны № **7441655A003PB1**
уласнае імя імя па бацьку
 нарадзіўся(лася) **08.09.2021** **восьмага верасня** **дзве тысячы**
дваццаць першага года
чысло, месяц, год лічбамі і літарамі
 аб чым у кнізе рэгістрацыі актаў аб нараджэнні
18 чысла **верасня** **2021** года
чысла, месяц, год лічбамі і літарамі
 зроблен запіс за № **943**
 Месца нараджэння: рэспубліка (дзяржава) **Беларусь**
 вобласць (край) **Брэсцкая**
 раён _____
 горад (пасёлак, сяло, вёска) **г. Пінск**
 БАЦЬКІ:
 Бацька **Шаміч**
прозвішча імя імя па бацьку
Андрэй Васільевіч
уласнае імя імя па бацьку
 нацыянальнасць **беларус**
 Маці **Нагула**
прозвішча імя імя па бацьку
Юлія Аляксандраўна
уласнае імя імя па бацьку
 нацыянальнасць **беларуска**
 Месца рэгістрацыі нараджэння **Аддзел загса Пінскага**
назва органа загса
гарвыканкама Брэсцкай вобласці
 Дата выдання **18** **верасня** **20** **21** г.
 Кіраўнік органа загса 
А.В.Амельянюк
М.П.
 І-АП № **0593983**

СВИДЕТЕЛЬСТВО О РОЖДЕНИИ

Гражданин(ка) **Шамич**
Варвара Андреевна
фамилия имя отчество
 идентификационный № **7441655A003PB1**
собственное имя отчество
 родился(лась) **08.09.2021** **восьмого сентября** **две тысячи**
двадцать первого года
число, месяц, год цифрами и прописью
 о чем в книге регистрации актов о рождении
18 числа **сентября** **2021** года
число, месяц, год цифрами и прописью
 произведена запись за № **943**
 Место рождения: республика (государство) **Беларусь**
 область (край) **Брестская**
 район _____
 город (посёлок, село, деревня) **г. Пинск**
 РОДИТЕЛИ:
 Отец **Шамич**
фамилия имя отчество
Андрей Васильевич
собственное имя отчество
 национальность **белорус**
 Мать **Нагула**
фамилия имя отчество
Юлия Александровна
собственное имя отчество
 национальность **белоруска**
 Место регистрации рождения **Отдел загса Пинского**
наименование органа загса
горисполкома Брестской области
 Дата выдачи **18** **сентября** **20** **21** г.
 Руководитель органа загса 
Е.Е.Омельянюк
М.П.
 І-АП № **0593983**

Государственное 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: sevenhos@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) 335-07-53
+375(44) 714-95-70

Консилиум

в составе главного внештатного детского невролога Минздрава, заведующего кафедрой детской неврологии БелМАПО, д.м.н., профессора Шалькевича Л.В., заместителя директора по медицинской генетике РНПЦ «Мать и дитя», к.м.н. Наумчик И.В., ассистента кафедры детской неврологии БелМАПО О.Ю. Лемеш., врача-невролога отделения наследственных нервно-мышечных заболеваний РНПЦ «Мать и дитя» Виниченко М.Л.

01.12.21 12.00-13.00

ФИО __ Шамич Варвара Андреевна _____ дата рождения __ 08.09.2021г _____

Адрес: Брестская обл., г.Пинск, ул.Шапошника 5-120

Мама дала информированное согласие на включение ребенка в Национальный регистр ННМЗ.

Анамнез: Ребенок от 2 беременности (1-я беременность - замершая), 1х родов в сроке 40 недель путем кесарева сечения. Вес 3400г АПГАР 8/8. На ИВЛ не была. Выписана домой на 6-е сут.

Дебют заболевания: Со слов мамы, низкий мышечный тонус и малый объем активных движений отмечался с рождения.

Наследственность: со слов мамы, по ННМЗ неотягощена.

26.10-12.11.21 проходила обследование в ПОД с ППНС и ВМП РНПЦ «Мать и дитя», где впервые осмотрена неврологом РЦ ННМЗ и врачом-генетиком, взяты образцы крови для ДНК-диагностики спинальной мышечной атрофии.

Генетическое заключение от 22.11.21: выявлено гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1. По результатам ДНК-анализа от 22.11.21 выявлено 2 копии 7 экзона и 2 копии 8 экзона гена SMN2. Диагноз «спинальная мышечная атрофия» подтвержден на молекулярно-генетическом уровне.

Неврологический статус: ОГ 39 см, БР 1*1 см, не напряжен.

На осмотр реагирует оживлением. Взгляд фиксирует, за игрушкой прослеживает с частичным поворотом головы в обе стороны. ЧН-без видимой очаговой симптоматики. Фибрилляции языка. Поза «лягушки». Выраженная диффузная мышечная гипотония. Кисти рук преимущественно в положении сгибания в межфаланговых и пястно-фаланговых суставах. СПР с рук и ног не вызываются. Брюшные рефлексы не вызываются. Нарушения поверхностных видов чувствительности по косвенным признакам не определяется. Активные движения в верхних конечностях: отрывает кисть и предплечье от поверхности, есть движения пальцев кисти. Активные движения в нижних конечностях: сгибание и разгибание стоп. При тракции не группируется. Голову вертикально не удерживает. На животе голову не приподнимает. В горизонтальном подвешивании «свисает». При вертикализации отмечается цианоз кожных покровов дистальных отделов нижних конечностей (в горизонтальном положении проходит быстро).

Заключение: G12 Спинальная мышечная атрофия I типа (гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1, 2 копии гена SMN2). Стартовая оценка двигательных функций по шкале CHOP INTEND 8 баллов. МАРС: ФОО. ДХЛЖ. Ускорение кровотока в левой ветви легочной артерии (по данным ЭХО-КТ от 01.11.21). Ангиопатия сетчатки обоих глаз.

Рекомендовано:

1. Наблюдение участкового педиатра, невролога, офтальмолога по месту жительства. Педиатру рекомендовано избегать назначения муколитиков, своевременно назначать антибактериальную и противовирусную терапию при заболеваниях дыхательных путей.
2. Консультация врача-кардиолога с оценкой показателей функции сердечно-сосудистой системы, учитывая клиническую симптоматику и результаты ЭХО-КГ от 01.11.21
3. Симптоматическое лечение в ГУ «Республиканский клинический центр паллиативной медицинской помощи детям» с курсом реабилитации в условиях дневного отделения РКЦ ПМПД (запись по тел. (017) 5035726).
4. Биохимическое исследование крови (общий белок, мочевины, креатинин, креатинфосфокиназа, щелочная фосфатаза, С-реактивный белок, аланинаминотрансфераза, аспаратаминотрансфераза, билирубин, ферритин, трансферин, сывороточное железо, фосфор, калий, натрий, кальций, хлор), анализ на витамин Д, выполнять не менее двух раз в год.
5. Определение кислотно-основного состояния крови не менее двух раз в год.
6. ЭКГ и Эхо-КГ 1 раз в год.
7. УЗИ органов брюшной полости не реже 1 раза в год.
8. Провести оценку респираторной функции (в т.ч. ночная пульсоксиметрия) и последующий контроль 1 раз в 6 мес.
9. Дыхательная гимнастика мешком Амбу и мануальная бронходрирующая терапия ежедневно.
10. ЛФК ежедневно, использование в течение дня различных техник позиционирования.
11. Аквадетрим (витамин Д) по 2 капли (1000 МЕ) 1 раз в день во время еды постоянно или коррекция дозы с учетом показателей.
12. Ведение родителями пищевого дневника, динамический контроль за массой тела.

При спинальной мышечной атрофии пациентам назначается патогенетическая терапия (лекарственный препарат Нусинерсен (Спинраза) или Рисдиплам (Эврисди)). Пациентке Шамиц Варваре Андреевне, 08.09.2021г., согласно официальной инструкции может быть назначен лекарственный препарат Нусинерсен (Спинраза) или Рисдиплам (Эврисди). Указанные лекарственные препараты не включены в Республиканский формуляр лекарственных средств, перечень основных лекарственных средств и клинические протоколы диагностики и лечения детей с патологией нервной системы, в связи с чем, обеспечение ими может быть осуществлено за счет личных средств или иных не запрещенных законодательством источников.

В настоящее время лекарственное средство онансемноген абепарвовек (Золгенсма) для патогенетического лечения пациентов со спинальной мышечной атрофией не зарегистрировано на территории Республики Беларусь и не заявлялось производителем для государственной регистрации, поэтому данное лекарственное средство может рекомендоваться пациентам в случае приобретения за счет собственных средств или средств из других источников, не запрещенных законодательно в Республике Беларусь.

Главный внештатный детский невролог Минздрава,
заведующий кафедрой детской неврологии БелМАПО,
д.м.н., профессор

Л.В. Шалькевич

Заместитель директора
по медицинской генетике РНПЦ «Мать и дитя», к.м.н.

И.В. Наумчик

Ассистент кафедры детской неврологии БелМАПО

О.Ю.Лемеш

Врач-невролог отделения ННМЗ РНПЦ «Мать и дитя»

М.Л.Виниченко


varvara_sma1

РЕСПУБЛИКАНСКИЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР «МАТЬ И ДИТЯ»
Клинико-диагностическая (генетическая) лаборатория
220053 Минск, ул. Орловская 66/9, т.233-45-54
**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА
СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ**

Пробанд: Шамич Варвара, 08.09.2021
Врач, УЗ: Зобикова О.Л., РНПЦ «Мать и дитя»
Генетическая карта №: -

Заключение. У пробанда выявлено гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1.
Диагноз «спинальная мышечная атрофия» подтвержден на молекулярно-генетическом уровне.

22.11.2021

 Мясников С.О.


РЕСПУБЛИКАНСКИЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР «МАТЬ И ДИТЯ»
Клинико-диагностическая (генетическая) лаборатория
220053 Минск, ул. Орловская 66/9, т.233-45-54
**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА
СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ**

Пробанд: Шамич Варвара, 08.09.2021, гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1
Врач, УЗ: Зобикова О.Л., РНПЦ «Мать и дитя»
Генетическая карта №: -
Метод: диагностический набор SALSA MLPA® P060-B2 SMA, MRC-Holland

Заключение. По результатам ДНК-анализа:

	Ф.И.О., дата рождения	число копий гена SMN2 7 экзон	число копий гена SMN2 8 экзон
пробанд	Шамич Варвара, 08.09.2021	2	2

22.11.2021

 Мясников С.О.

Министерства здравоохранения
Республики Беларусь
Государственное
республиканское унитарное предприятие
«БЕЛФАРМАЦИЯ»
ул. В. Хоружей, 11, 220005, г. Минск,
т/м (8-10-375-17) 243-15-77, факс (8-10-375-17) 242-25-26
E-mail - pharmacia@pharmacia.by
р/с БУВБНН.010120100364237001001
у Дирекции ААУ «Белмедсервис»
по г. Минску и Минской области, БИК 01.00000228

Министерство здравоохранения
Республики Беларусь
Торгово-производственное
республиканское унитарное предприятие
«БЕЛФАРМАЦИЯ»
ул. В. Хоружей, 11, 220005, г. Минск,
т/м (8-10-375-17) 243-15-77, факс (8-10-375-17) 242-25-26
E-mail - pharmacia@pharmacia.by
р/с БУВБНН.010120100364237001001
у Дирекции ААУ «Белмедсервис»
по г. Минску и Минской области, БИК 01.00000228

www.pharmacia.by

11.12.2021 №12-06/Н-255
На № _____ от _____

Нагула Ю.А.
ул. Шапошникова, 5-120
г. Пинск, Брестская область
oksana.starchenkonagula.78@gmail.com

Уважаемая Юлия Александровна!

РУП «БЕЛФАРМАЦИЯ» рассмотрело Ваше обращение, поступившее 06.12.2021г. в интернет-приемную РУП «БЕЛФАРМАЦИЯ» и в рамках своей компетенции сообщает следующее.

Лекарственные препараты Спираза 2,4мг/мл во флаконах 5мл в упаковке №1 производства Биоген Нидерландз Б.В., Нидерланды и Золгенсма раствор для внутривенных инфузий 5,5 мл; 8,3мл №2 производства Новартис Генные Терапии, Инк, США ранее РУП «БЕЛФАРМАЦИЯ» не закупались.

По вопросу ориентировочных сроков поставки и стоимости указанных лекарственных препаратов сообщаем, что данная информация может быть представлена производителями (поставщиками) при наличии сведений об необходимом к закупке количестве.

Вместе с тем, РУП «БЕЛФАРМАЦИЯ» были проведены маркетинговые исследования цен на данные лекарственные препараты, представленных на фармацевтических рынках сопредельных стран и стран Европы, согласно которым стоимость упаковки (1 флакон) лекарственного препарата Спираза находится в диапазоне от 200 152,60 бел.руб до 288 298,63 бел.руб., лекарственного препарата Золгенсма (2 флакона) – от 5 845 902,95 бел.руб. до 7 557 353,53 бел.руб. (цены указаны по курсу Национального банка Республики Беларусь, установленному на 21.12.2021).

На основании ст. 20 Закона Республики Беларусь «Об обращениях граждан и юридических лиц» настоящий ответ может быть обжалован в вышестоящую организацию – Министерство здравоохранения Республики Беларусь в порядке, установленном законодательством.

Генеральный директор

 С.В. Литош

Белресп. И.Е. 377-90-25
21.12.2021 Ответ на обращение Нагула Ю.А.

В дело 01-04

САЦЫЯЛЬНАЕ ДАБРАЧЫННАЕ
ГРАМАДСКАЕ АБ'ЯДНАННЕ
«Геном»

вул. Асташыцкая, д. 10, пам. № 5Н, каб. 5, сек. 12,
220125, г. Мінск, Рэспубліка Беларусь
тел.: +375 (44) 586-32-50,
эл. пошта: alcharkoc@gmail.com, сайт:
www.mygenome.by
УНП 194903561
р/с ВУ60 АКВВ 3015 0000 0618 7510 0000
в ОАО "Беларусбанк",
код АКВВВУ2Х, ОКПО 381386985000

СОЦІАЛЬНАЕ БЛАГОТВОРИТЕЛЬНОЕ
ОБЩЕСТВЕННОЕ ОБЪЕДИНЕНИЕ
«Геном»

ул. Острошицкая, д. 10, пом. № 5Н, каб. 5, сек. 12,
220125, г. Минск, Республика Беларусь
тел.: +375 (44) 586-32-50,
эл. почта: alcharkoc@gmail.com, сайт:
www.mygenome.by
УНП 194903561
р/с ВУ60 АКВВ 3015 0000 0618 7510 0000
в ОАО "Беларусбанк",
код АКВВВУ2Х, ОКПО 381386985000

6 января 2022 г. Минск

По месту требования

О верификации благотворительного сбора Нагулы Юлии

Социальное благотворительное общественное объединение «Геном» (свидетельство о государственной регистрации № 05\1030 зарегистрировано решением главного управления юстиции Мингорисполкома 18 октября 2013 г. № 37 в едином государственном регистре юридических лиц и индивидуальных предпринимателей за №194903561) настоящим письмом подтверждает, что открытый **Нагулой Юлией благотворительный сбор** на приобретение дорогостоящего препарата ZOLGENSMA® для ее дочери **Шамич Варвары** на счета, открытые в ОАО «Беларусбанк», и иные реквизиты, является **срочным, целесообразным и не является мошенническим.**

У Варвары редкое генетическое заболевание (СМА I типа), которое при отсутствии раннего доступа к препарату ZOLGENSMA® приводит к скорой утрате двигательных функций и далее – смерти. Препарат жизненно необходим ребенку.

Текущий благотворительный сбор на жизненно необходимый ребенку препарат ZOLGENSMA® проверен и подтвержден специалистами и врачами-консультантами пациентской организации «Геном», а сама Варвара является частью пациентской организации «Геном».

С уважением,
Председатель Правления



Герина А. С.

30

ІНШЫЯ АДЗНАКІ / ДРУГІЕ ОТМЕТКИ
OTHER NOTES

РЭСПУБЛІКА БЕЛАРУСЬ / РЕСПУБЛИКА БЕЛАРУСЬ

Прозвішча/Фамілія
НАГУЛА / НАГУЛА

Імя/Імя
ЮЛІЯ / ЮЛІЯ

Імя па бацьку/Отчество
АЛЯКСАНДРАўНА / АЛЕКСАНДРОВНА

Дата нараджэння/Дата рождзення Ідэнтыфікацыйны №/Ідэнтыфікацыйны №
06 12 1997 4061297C013PB9

Месца нараджэння/Месца рождзення
РЭСПУБЛІКА БЕЛАРУСЬ, БРЭСЦКАЯ ВОБЛАСЦЬ, Г ПІНСК /
РЕСПУБЛИКА БЕЛАРУСЬ, БРЕСТСКАЯ ОБЛАСТЬ, Г ПИНСК

Дата выдачы/Дата выдачы
08 07 2013

Тэрмін дзеяння/Срок дзейства
08 07 2023

31
Орган, які выдаў пашпарт/Орган, выдавший паспорт
ПІНСКІ ГАУС БРЭСЦКАЙ ВОБЛАСЦІ /
ПИНСКИЙ ГОВД БРЕСТСКОЙ ОБЛАСТИ

28



Органи ЗАГС Ижевского городского округа
Ижевского муниципального района Республики Удмуртия
Ижевск

данное свидетельство выдано в соответствии с
подписью и печатью Ижевского городского округа
Ижевского муниципального района Республики Удмуртия
от 19.09.2013

ИНЫЕ АИЗНАКИ / ДРУГИЕ ОТМЕТКИ
OTHER NOTES

29

ИНЫЕ АИЗНАКИ / ДРУГИЕ ОТМЕТКИ
OTHER NOTES

24

ВІЗЫ / ВІЗЫ / VISAS

ІНШЫЯ АЛЕНАКІ / ДРУГІЕ ОТМЕТКИ
OTHER NOTES

Брэстская область,
 аддзел ВНУТРАВНІХ ДЭЛ ПІНСЬКОГО
 ГОРОДСКОГО ІСЛЮЧЫВЭЛЬНЬОГО КОМІТЭТА
ЗАРЕГІСТРЫРОВАН

Ул. Мамонтова кв. 120
 Дом 9 , корт. 20 н. 11 г. Мінск
 Подпись Міхась

25

Минздрав РБ
УЗ «Пинская детская больница»
«Филиал «Детская поликлиника»
Филиал «Детская поликлиника»
225710, г.Пинск, Брестская область
ул. Ильина, 6

Форма 1 здр/у-10

МЕДИЦИНСКАЯ СПРАВКА
о состоянии здоровья

Дана: Шамич Варвара Андреевна
(фамилия, собственное имя, отчество)

Дата рождения: 08.09.2021 Пол: мужской/женский (подчеркнуть)
(число, месяц, год)

Место жительства: г.Пинск, ул. Брестская 144Б-42

Цель выдачи справки: по месту требования

Перенесенные заболевания (иные анамнестические сведения): -

Дополнительные медицинские сведения (результаты медицинских осмотров, обследований, сведения о прививках и прочее):

Состоит на Д учете у невролога.

Познавательльно-ориентировочное развитие соответствует возрасту. ЧН-- в норме. СПР не вызываются. Мышечный тонус -- выраженный вялый преимущественно проксимальный тетрапарез. Патологических знаков нет на момент осмотра. Рефлексы периода новорожденности: не вызываются. Голову не держит. Тракция за руки-- голова сильно провисает. В дыхании участвует вспомогательная мускулатура.

Диагноз: G12 Спинальная мышечная атрофия 1 типа (гомозиготное носительство делеции экзона 7 гена SMN1,2 копии гена SMN2). Стартовая оценка двигательных функций по шкале CHOIP INTEND 8 баллов. MAPC: ФОО. ДХЛЖ. Ускорение кровотока в левой ветки легочной артерии (по данным ЭХО-КГ от 01.11.21). Ангиопатия сетчатки обоих глаз.

Рекомендации:

- 1) наблюдение невролога, педиатра, окулиста, кардиолога;
- 2) оценка респираторной функции 1 раз в 6 мес;
- 3) Дыхательная гимнастика мешком Амбу и мануальная бронходренирующая терапия ежедневно;
- 4) ЛФК ежедневно, использование в течение дня различных техник позиционирования.

Дата выдачи справки: 10.12.21г

Срок действия справки: 6 мес.

Врач _____
(подпись)

Ю.С. Войцехович-Гудкова
(инициалы, фамилия)

Руководитель организации
(заведующий структурным подразделением,
председатель комиссии) _____
(подпись)

О.В. Панько
(инициалы, фамилия)





Варвара Шамич

08.09.2021 г. Пинск, Беларусь

СМА 1

(спинальная мышечная атрофия 1 типа)



**Срочный сбор
на Zolgensma**



@VARVARA_SMA1
#ВАРВАРАСМА1

Простой способ помочь - пополнить баланс

МТС +375 (29) 23-23-634

Поделиться балансом: *363*375292323634*сумма#



9112 3801 1501 5028 до 12/26
YULIYA NAHULA



4916 9896 9203 2252 до 12/25
YULIYA NAHULA



Белорусские рубли
5435 5311 2368 5479 до 31.12.2024
YULIYA NAHULA

Доллары США
4602 5701 7066 4284 до 11/24



Карт.счет

BY64ALFA301430L8CD0050270000
Либо по номеру телефона
+375336240735
(для клиентов банка)



Белагропромбанк
Белорусские рубли

4320 3700 4104 8077 до 12/22 YULIYA NAHULA

Доллары США

4320 3700 4595 3439 до 12/22 YULIYA NAHULA

Международные переводы

PaySend
Yuliya Nahula
5435 5311 2368 5479



БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЕ СЧЕТА

Белорусские рубли
BY56AKBB31340000010490070000

Евро
BY93AKBB31342000005030070000

Российские рубли
BY21AKBB31343000004850070000

Доллары США
BY41AKBB31341000005810070000

Транзитный счёт:
BY42AKBB38193821000290000000

ОАО «АСБ Беларусбанк»
Операционная служба ЦБУ 121
Адрес: г. Пинск, ул.Иркутско-Пинской
дивизии, д. 35а



По номеру
Юлия Нагула
+375336240735