

ПРОТОКОЛ КОНСИЛИУМА ТЕЛЕМЕДИЦИНСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ

По входящей заявке на ТМК: 00 570 Z 1583907

Дата запроса: 21.01.2026

ФИО пациента: Карасев Ярослав Денисович

Дата рождения: 12.07.2020г.

Адрес проживания: Кемеровская обл., г Мыски, п. Подобас, ул. Дружбы, д 12

Диагноз, установленный по месту жительства: Основное заболевание: (G71.0). Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, обусловленная нонсенс-мутацией с.5247C>A гена DMD. F80.1
Задержка психоречевого развития

Наименование медицинской организации, подавшей заявку на ТМК: Новокузнецкая ГДКБ № 4

Цель консилиума врачей: решение вопроса о наличии медицинских показаний к назначению незарегистрированного на территории РФ препарата деландистроген моксепаровек по запросу региональной медицинской организации

29.01.2026 г. 12-00 (Мск) проведена очная видеоконсультация с участием специалистов неврологов Федеральных центров:

РДКБ – филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России: Михайлова Светлана Витальевна – заведующая психоневрологическим отделением для детей с врожденной и наследственной генетической патологией, д.м.н., профессор, врач-невролог, Усачева Елена Леонидовна – руководитель Центра лечения заболеваний нервной системы, врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний, д.м.н., врач-невролог

ОСП «НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России: Артемьева Светлана Брониславовна – заведующая детским психоневрологическим отделением № 2, к.м.н., врач-невролог.

ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России: Увакина Евгения Владимировна - заместитель директора по научной работе, заведующая отделением психоневрологии и нейрореабилитации, к.м.н., Попович София Георгиевна, н.с.

В результате консилиума врачей установлено:

По данным анамнеза: От 1 физиологически протекавшей беременности, 1 срочных родов. С младенческого возраста отмечалось отставание в моторном и психоречевом развитии. При осмотре неврологом выявлена псевдогипертрофия икроножных мышц. При обследовании по м/ж выявлено повышение уровня КФК, ЛДГ, АСТ, АЛТ в крови. По результатам молекулярно-генетической диагностики от 01.09.2025 выявлен описанный ранее как патогенный (HGMD_ID CM179710), а также зарегистрированный в базе данных LOVD (#0000645965) как патогенный вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 37 гена DMD (chrX:32380983G>T) в гемизиготном состоянии. Данный вариант приводит к нонсенс-замене (NM_004006.3: c.5247C>A, p.(Cys1749Ter)) и появлению преждевременного терминирующего кодона. Валидирован нуклеотидный вариант с.5247C>A гена DMD (chrX:32362866G>T; NM_004006.3) (от 24.10.2025). С декабря 2025 года в качестве терапии кортикостероидами рекомендован прием лекарственной препарат преднизолон в дозе 13,75 мг в сутки. Переносимость препарата удовлетворительная.

С 21.11.25 по 02.12.25 находился в психоневрологическом отделении для детей с врожденной и наследственной генетической патологией РДКБ-филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ. Решением ВК от 29.11.2025 рекомендован прием аталурена в дозе 40 мг/сут. Вес 18 кг.

Данные функциональных исследований:

1. Тест с 6-минутной ходьбой (ноябрь 2025): не выполнил, в связи с трудностью выполнения инструкции со стороны пациента
2. Тест North Star (25.11.2025): 18 из 34 баллов.

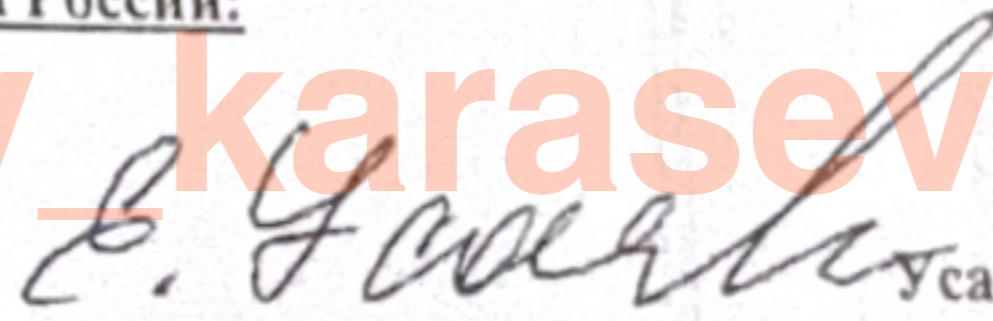
результатам консилиума врачей даны следующие рекомендации:

1. Карасеву Ярославу Денисовичу, 5,5 лет с подтвержденным диагнозом Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, обусловленная нонсенс-мутацией с.5247C>A гена DMD в гемизиготном состоянии, амбулаторная стадия, рекомендована стандартная терапия согласно клиническим рекомендациям в полном объеме.
2. Препарат деландистроген моксепарвовек не зарегистрирован в Российской Федерации. Применение незарегистрированного на территории РФ лекарственного препарата возможно только при индивидуальной непереносимости пациентом зарегистрированных на территории РФ лекарственных препаратов с оформлением соответствующего извещения в ЕАИС Росздравнадзора
3. Рекомендуется проведение постоянной кортикостероидной терапии преднизолоном в дозе 13,75 мг в сутки
4. Рекомендуется проведение контроля веса, соблюдение диеты
5. Рекомендуется проведение регулярных занятий ЛФК, ежедневное проведение растяжек.

Подписи врачей-консультантов:

РДКБ – филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России:

Руководитель Центра лечения заболеваний нервной системы врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных и других редких заболеваний, д.м.н., врач-невролог



Усачева Е.Л.

Заведующая психоневрологическим отделением для детей с врожденной и наследственной генетической патологией, д.м.н., профессор, врач-невролог


Михайлова С.В.

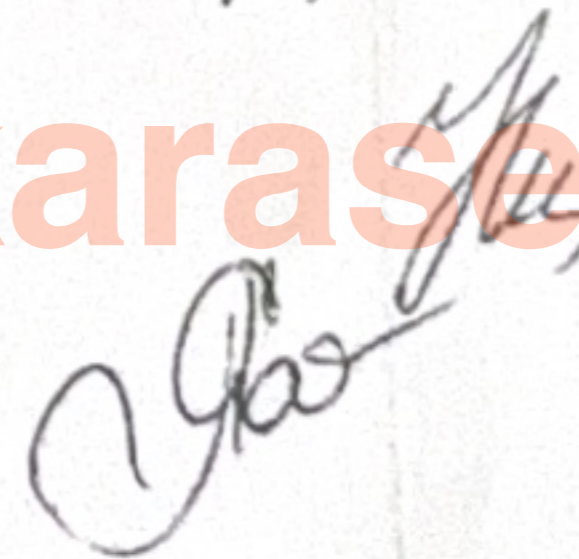
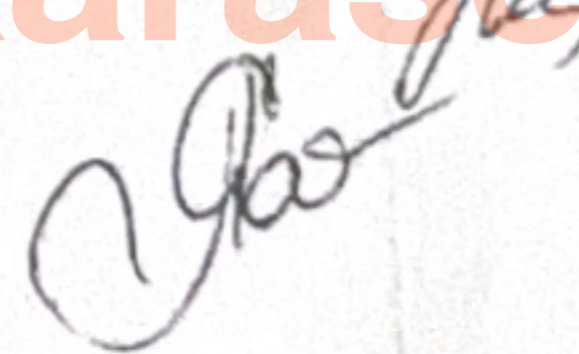
ОСП «НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России:

Заведующая детским психоневрологическим отделением № 2, к.м.н., врач-невролог


Артемьева С.Б.

ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России:

Зам.директора по научной работе, зав.отделением психоневрологии и нейрореабилитации, к.м.н., врач-невролог
Н.с., врач-невролог


Увакина Е.В.

Попович С.Г.