

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И.
ПИРОГОВА»

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФГАОУ ВО РНИМУ ИМ. Н.И. ПИРОГОВА МИНЗДРАВА РОССИИ (ПИРОГОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ)

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)

ПРОТОКОЛ КОНСИЛИУМА ВРАЧЕЙ

от 29.11.2025

«О наличии показаний к назначению пациенту к индивидуальному применению лекарственного
препарата, не входящего в перечень ЖНВЛП, для оказания ему медицинской помощи по жизненным
показаниям»

КОНСИЛИУМ ВРАЧЕЙ В СОСТАВЕ:

зам. директора по медицинской части Путилина Е.А., клинический фармаколог Костылева М.Н., заведующий
отделением Михайлова С.В., лечащий врач Вотякова Н.А.

ФОРМА ПРОВЕДЕНИЯ КОНСИЛИУМА:

Очная

ДАННЫЕ О ПАЦИЕНТЕ:

Пациент: **Карасев Ярослав Денисович**

Дата рождения: **12.07.2020**

Адрес места жительства: **Кемеровская обл, Мыски г, Подобас п, Дружбы ул, д. 12**

№ медицинской карты стационарного (амбулаторного) больного: **36605-с/2025**

ДАННЫЕ О СОСТОЯНИИ ПАЦИЕНТА:

Основной клинический диагноз: G71.0 Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, обусловленная
нонсенс мутацией с.5247C>A гена DMD

Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна представляет собой частое наследственное
нервно-мышечное заболевание, имеющее X-сцепленную рецессивную форму наследования, первые
клинические проявления в детстве. При данном заболевании вследствие генетической поломки организм не
вырабатывает в достаточной степени белок-дистрофин, который необходим для прочности, стабильности и
функциональной стабильности мышц организма, что приводит к прогрессирующей слабости не только
скелетных мышц, но и сердечной мышцы, дыхательным нарушениям. До недавнего времени единственным
фармакологическим методом лечения данного заболевания было назначение гормональной терапии, которая
замедляло потерю двигательных навыков. В 2014 г в Европе, а в 2020г в РФ был зарегистрирован препарат
аталурен (Трансларна), для лечения пациентов с миодистрофией Дюшенна, имеющим определенную
мутацию. Эффективность препарата продемонстрирована в ряде исследований и описана в зарубежных
публикациях: Европейское медицинское агентство may 2018 EMA/431114/2018 Committee for Medicinal
Products for Human Use (CHMP). Published in final edited form as: Lancet Neurol. 2018 March 17(3): 251–267.
doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy part 1,2,3:
diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management.

РЕШЕНИЕ КОНСИЛИУМА: Консилиум пришел к выводу, что наблюдающееся прогрессирование
заболевания может создать угрозу жизни пациента, а возможности стандартной (предшествующей) терапии
Преднизолон к настоящему моменту исчерпаны.

Учитывая характер заболевания пациента, неэффективность (отсутствие стандартного лечения,
непереносимость) предшествующей терапии, наличие данных по эффективности и безопасности применения
препарата **Аталурен (Аталурен)** у детей с диагнозом **G71.0 Прогрессирующая мышечная дистрофия
Дюшенна, обусловленная нонсенс мутацией с.5247C>A гена DMD**, отсутствие у пациента выявленных
противопоказаний к приему данного препарата, а также тот факт, что предполагаемая польза от применения
препарата у данного ребенка значительно превышает возможность развития побочного эффекта (Со стороны
обмена веществ: часто - снижение аппетита, гипертриглицеридемия, гипертермия, уменьшение массы тела;
частота неизвестна - изменения липидного профиля (повышения уровня холестерина и триглицеридов. Со
стороны нервной системы: часто - головная боль. Со стороны сердечно-сосудистой системы: часто -
артериальная гипертензия. Со стороны дыхательной системы: часто - кашель, носовое кровотечение. Со
стороны пищеварительной системы: очень часто - рвота; часто - тошнота, боли в верхней части живота,

... в животе, метеоризм, запор. Со стороны кожи и подкожных тканей: часто - эритематозная сыпь. Со стороны костно-мышечной системы: часто - боль в конечностях, костно-мышечная боль в груди. Со стороны мочевыделительной системы: часто - гематурия, энурез.

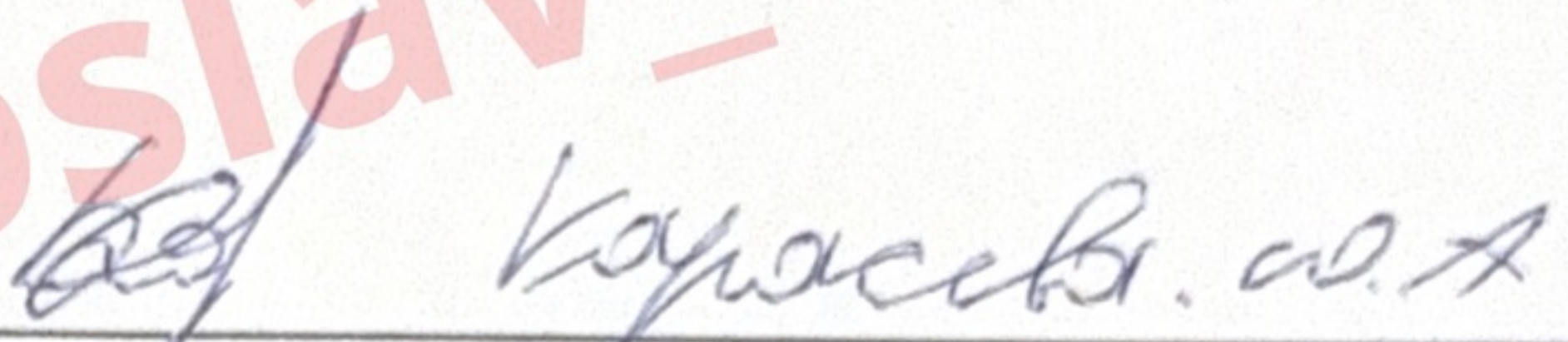
), о котором законные представители ребенка предупреждены, и в соответствии с частью 15 статьи 37, частью 3 статьи 80 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», пунктами 5, 29 Порядка назначения лекарственных препаратов, утвержденного приказом Минздрава РФ от 24.11.2021 № 1094н:

консилиум врачей постановил: пациент Карасев Ярослав Денисович имеет показания к назначению к индивидуальному применению лекарственного препарата Аталурен (Аталурен), не входящего в перечень ЖНВЛП, в терапии основного заболевания (осложнения основного заболевания, отсутствующего заболевания) для оказания ему медицинской помощи по жизненным показаниям.

Назначение препарата имеет экономическую целесообразность, обусловленную отсутствием обращений и госпитализаций в связи с заболеванием, снижением затратности реабилитации ребенка и возможностью его последующей социализации.

Расчет количества лекарственного препарата: Из расчета 40 мг/кг в сутки: 250 мг утром, 250 мг днем и 250 мг, т.о. на сутки потребность составит 3 саше по 250 мг. На неделю потребность составит 21 саше по 250 мг. На год потребность: 1092 саше по 250 мг (37 упаковок по 30 штук саше по 250 мг до 29.11.2026).

С содержанием консилиума ознакомлен:


(Ф.И.О., подпись пациента (или его законного представителя))

Ф.И.О., подписи участников консилиума:

Зам. директора по МЧ: _____

Клинический фармаколог: _____

Зав. отделением: _____

Лечащий врач: _____

Путилина Е.А.

Костылева М.Н.

Михайлова С.В.

Вотякова Н.А.

