

11.2-6//2458-Р	Регистрационно-контрольная карточка почта	Минская область
----------------	--	-----------------

Заявитель **Статус**

Радымкина Екатерина Андреевна

Адрес заявителя

Поступило

Листов

г.Бобруйск, ул. Горелика,5-51

26.05.2021

7

Вышестоящая организация: (№ от)

Краткое содержание

Об оказании помощи в распространении информации об сборе средств на лечение сына заявителя

Резолюции

27.05.2021	Маркевич Иван Станиславович	Срок исполнения 26.06.2021	Контроль ПРОЕКТ/ВНУТРЕННИЙ
------------	--------------------------------	--------------------------------------	--------------------------------------

Для рассмотрения обращения в соответствии с требованиями законодательства.

Исполнители:

Свод

Дата исполнения

Боярская Наталья Илларионовна	Да
Булойчик Евгений Васильевич	Нет
Башко Николай Николаевич	Нет
Ильясевич Александр Иосифович	Нет
Красовская Тамара Петровна	Нет
Шахотько Алла Константиновна	Нет
Шашок Василий Васильевич	Нет
Шевцова Татьяна Николаевна	Нет
Дверницкий Вадим Евгеньевич	Нет
Кохно Александр Владимирович	Нет
Федорович Владимир Геннадьевич	Нет
Березинский РИК	Нет
Борисовский РИК	Нет
Вилейский РИК	Нет
Воложинский РИК	Нет
Дзержинский РИК	Нет
Клецкий РИК	Нет
Копыльский РИК	Нет
Крупский РИК	Нет
Логойский РИК	Нет
Любанский РИК	Нет
Минский РИК	Нет
Молодечненский РИК	Нет
Мядельский РИК	Нет
Несвижский РИК	Нет
Пуховичский РИК	Нет
Слуцкий РИК	Нет
Солигорский РИК	Нет
Стародорожский РИК	Нет
Столбцовский РИК	Нет
Узденский РИК	Нет
Червенский РИК	Нет
Жодинский ГИК	Нет



Минский облисполком
220000, г. Минск,
ул. Энгельса 4,
Радымкиной Екатерины Андреевны,
проживающей по адресу: 213825 г. Бобруйск
Горелика 5-51
т. 044 701 68 27

Здравствуйте.

Я, Радымкина Екатерина Андреевна, обращаюсь к Вам с просьбой о помощи. Мой сын, Радымкин Иван Андреевич, болен редким генетическим заболеванием прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна. Болезнь развивается из-за мутаций в гене дистрофина и разрушает мышцы. Сначала ребенок перестает ходить, а со временем и дышать.

Ваня болен более 6 лет. За эти годы мы, как родители, сделали все возможное по организации помощи нашему ребёнку: своевременное обращение к специалистам, проведение и мониторинг необходимых клинико-диагностических исследований, в том числе и за рубежом (в РБ нет возможности провести необходимые обследования), своевременная постановка на учет и соблюдение всех требуемых рекомендаций по лечению и реабилитации.

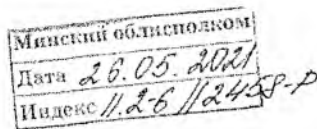
Республиканский консилиум от 12.05.2020г вынес решение о целесообразности назначения Ване трансларны (аталурена), однако, необходимый по жизненным показаниям препарат, наш ребенок так и не получил.

Чтобы жить и быть полноценным человеком Ванечке необходимо пожизненно ежедневно принимать препарат трансларна (аталурен) Он используется для лечения пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна, которые в состоянии ходить. Рекомендуемый возраст для начала терапии – до 10 лет. (Ване будет десять уже этим летом.)

Мы вынуждены были организовать сбор средств своими силами (стоимость одного года терапии 384252 евро). Сбор, к сожалению, продвигается катастрофически медленно, и мы очень просим Вас помочь с распространением информации об этом сборе на предприятиях и в организациях области, средствах массовой информации, общественном транспорте и оказать любую другую поддержку.

Приложение: копии документов на 5 листах.

С уважением, Радымкина Е.А.



«24» мая 2021г.



Радымкина
Екатерина Андреевна,
Могилевская обл.,
г. Бобруйск,
ул. Горелика 5-51,
тел. 44 701 68 27
Radymkina@mail.ru
[http://radymkinivan.tilda.
ws/](http://radymkinivan.tilda.ws/)

Наша семья просит о помощи всех, кто не останется равнодушен к нашей беде, ведь чужих детей не бывает.

Ваня долгожданный и очень желанный ребёнок. Родился малыш в июле 2011 года абсолютно здоровым. В возрасте 2х лет стали замечать, что Ванечка не может прыгать, с трудом перешагивает небольшие препятствия, часто падает и с трудом поднимается. Многократные обследования консультации специалистов и, наконец, в октябре 2014 года – страшный диагноз ПМД. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна - редкое генетическое заболевание, при котором быстро нарастает мышечная слабость, разрушаются мышцы. Сначала ребенок перестает ходить, а со временем и дышать. Душевную боль близких нельзя измерить ни по какой шкале. Жизнь рухнула!

В настоящее время наш сын испытывает значительные трудности в подъёме по лестнице, быстро утомляется, сила в конечностях снижена, есть контрактуры голеностопных суставов, однако способен самостоятельно передвигаться, интеллектуально сохранен, учится в 4-ом классе общеобразовательной школы, рисует, изучает английский язык, занимается плаванием. Ваня не по годам взрослый ребенок знает о многих страшных подробностях развития своей болезни и уже давно не мечтает быстро бежать и играть в футбол. Часто задает вопросы, на которые сложно ответить честно: «Я делаю упражнения, плаваю, много хожу, чтобы я мог ходить и дальше? Я стану взрослее и сильнее, ведь когда дети становятся взрослыми, они становятся сильными? Наука не стоит на месте, а значит, скоро придумают лекарство от моей болезни?» Я не знаю, что мне отвечать, правду, от которой все внутри меня просто кричит от боли, или обманывать его? Пока это возможно, ведь совсем скоро он прочитает обо всем сам!

Ваня болеет более 6 лет. За эти годы мы, как родители, сделали все возможное по организации помощи нашему ребёнку: своевременное обращение к специалистам, проведение и мониторинг необходимых клинико-диагностических исследований, в том числе и за рубежом (в РБ нет возможности провести необходимые обследования), своевременная постановка на учет и соблюдение всех требуемых рекомендаций по лечению и реабилитации, но, к сожалению, специализированной помощи, которая могла бы приостановить прогрессирование основного заболевания наш ребёнок не получает.

Республиканский консилиум от 12.05.2020г. вынес решение о целесообразности назначения Ивану лекарственного средства трансларна.

Чтобы жить и быть полноценным человеком Ванечке необходимо пожизненно ежедневно принимать этот препарат. Лекарство способное значительно замедлить прогрессирование болезни. Начинать терапию, нужно до наступления 10 летнего возраста и при условии, что ребенок сохранит способность ходить. Осталось совсем мало времени.

Из-за крайне высокой стоимости препарата приобретать его за свои средства наша семья не имеет возможности. Один год терапии при весе 29.5 кг стоит 384 252 евро (с учетом НДС). Мы просим помочь, и понимаем, что это последний шанс для нашего сына.

ПАСВЕДЧАННЕ АБ НАРАДЖЭННІ

Грамадзянства) **РАДЫМКІН**
ІВАН АНДРЭВІЧ

Дата нараджэння) **08.07.2011 г.**

Месца нараджэння) **ВОСЬМАГА ЛІПЕНЯ ДЗЕВЕ ТЫСЯЧЫ**
АДІНАЦАТАТАГА ГОДА

аб чым у якасці свідцтваў актэ аб нараджэнні
19 часта) **ЛІПЕНЯ** месяца **2011** года

Зроблен запіс аб № **502**

Месца нараджэння) **БЕЛАРУСЬ**
вобласць (край) **МАГІЛЕўСКАЯ**

раён) **БАБРУЙСК**

горад (пасёлак, сёла, дэлежны)

Бацькі) **РАДЫМКІН**
АНДРЭЙ ЮР'ЕВІЧ

назва вышэйшай навучальнай установы) **БЕЛАРУСЬ**

Матэ) **РАДЫМКІНА**
КАЦЬРЫНА АНДРЭВНА

назва вышэйшай навучальнай установы) **БЕЛАРУСКА**

Месца рэгістрацыі нараджэння) **г. Бабруйск**
назва органа рэгістрацыі) **Служба рэгістрацыі і асабістага ідэнтыфікацыі ў адміністрацыі Мінскага раёна**

Дата выдання) **20** **ЛІПЕНЯ** **2011**

Кіраўнік органа рэгістрацыі і асабістага ідэнтыфікацыі) **М.С.Л. Елізарова**



№ **73706**

М.С.Л. Елізарова

СВИДЕТЕЛЬСТВО О РОЖДЕНИИ

Гражданств) **РАДЫМКІН**
ІВАН АНДРЭВІЧ

Дата нараджэння) **08.07.2011 г.**

Месца нараджэння) **ВОСЬМОГА ІЮЛЯ ДВЕ ТЫСЯЧЫ**
ОДИНАЦАТАТОГА ГОДА

аб чым у якасці свідцтваў актэ аб рождэнні
19 чыста) **ІЮЛЯ** месяца **2011** года

Зроблена запіс аб № **502**

Месца рождэння) **БЕЛАРУСЬ**
обласць (край) **МОГІЛ'ЕўСКАЯ**

раён) **БАБРУЙСК**

горад (пасёлак, сёла, дэлежны)

Родітэлі) **РАДЫМКІН**
АНДРЭЙ ЮР'ЕВІЧ

назва вышэйшай навучальнай установы) **БЕДОРУС**

Матэ) **РАДЫМКІНА**
ЕКАТЕРІНА АНДРЭВНА

назва вышэйшай навучальнай установы) **БЕДОРУСКА**

Месца рэгістрацыі рождэння) **г. Бабруйск**
назва органа рэгістрацыі) **Служба рэгістрацыі і асабістага ідэнтыфікацыі ў адміністрацыі Мінскага раёна**

Дата выдання) **20** **ІЮЛЯ** **2011**

Кіраўнік органа рэгістрацыі і асабістага ідэнтыфікацыі) **М.С.Л. Елізарова**



№ **73706**

М.С.Л. Елізарова

Республиканский консилиум в составе

- Шалькевич Леонид Валентинович, врач-невролог, главный внештатный детский невролог Министерства здравоохранения Республики Беларусь, заведующий кафедрой детской неврологии БелМАПО, к.м.н. (председатель);
- Наумчик Ирина Всеволодовна, врач-генетик, главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Республики Беларусь, заместитель директора по медицинской генетике РНПЦ «Мать и дитя», к.м.н.;
- Яковлев Александр Николаевич, врач-невролог, главный внештатный специалист по детской реабилитации Министерства здравоохранения Республики Беларусь;
- Куликова Светлана Леонидовна, врач-невролог, ведущий научный сотрудник неврологического отдела, к.м.н. (секретарь);
- Кашина Алёна Романовна, врач-невролог, клинический ординатор.

12.05.2020

Радымкин Иван Андреевич, 08.07.2011г.р.

Жалобы на «утиную» походку, трудности при подъёме по лестнице, быструю утомляемость, сниженную силу в конечностях.

Анамнез заболевания: ребенок от 1 беременности. Беременность протекала на фоне ОГА, микроаденомы гипофиза, первых родов путем кесарева сечения в сроке 281 день, масса тела 3370г, АПGAR 8/8 баллов. Выписан из УЗ «Бобруйский родильный дом» на 6е сутки в удовлетворительном состоянии. До 8 мес развивался по возрасту. В 8 мес появилось напряжение икроножных мышц, по поводу чего проведен курс массажа. Самостоятельная ходьба с 11 мес. При осмотре неврологом в возрасте 1 и 2х лет жалоб не предъявляли, патологии не выявлено. В три года осмотрены ортопедом: Плосковальгусная установка стоп. Рекомендована консультация неврологом. 19.09.2014г. осмотрен неврологом: Миопатический синдром. Госпитализирован в УЗ «Могилевская областная детская больница», выставлен диагноз: Прогрессирующая мышечная дистрофия, псевдогипертрофическая форма с легким нижним параварезом.

В последующем неоднократно проходил обследование и лечение в РНПЦ «Мать и дитя», ГУ «РНПЦ неврологии и нейрохирургии». Также был консультирован сотрудниками кафедры БелМАПО, и специалистами по нервно-мышечным заболеваниям в г. Москве (Россия) и г. Мюнхен (Германия).

Наличие точечной мутации подтверждено дважды с помощью ДНК-диагностики:

- Апрель 2016 г ДНК-анализ в лаборатории «Генотек» г. Москва (выявлена новсенсе мутация (с.583С стоп- кодон)).

- 24.02.2020 ДНК-анализ пациента, проведенного в ООО «Центр молекулярной генетики г. Москва (выявлена патогенная мутация с.583С>Т (p.(Arg195*)) в гемизиготном состоянии).

С ноября 2018г и по настоящее время ребенок принимает дефлазакорт в дозе 24 мг 1 раз в день, ежедневно. Курсами принимает нейрометаболическую и витаминотерапию (актовегин, элькар, калия оротат, витамин Е, церебролизин, мексидел). На фоне указанной терапии наблюдается прогрессирование неврологической симптоматики.

Неврологический статус: Масса тела 28кг. ВНД: в сознании, контактный. Обращенную речь понимает, отвечает на вопросы. ЧН: глазные щели D=S, зрачки D=S, РЗС +,птоза нет. Движение глазных яблок в полном объеме. СПР: Верхние конечности D=S, живые. Нижние конечности D=S, снижены. Брюшные рефлексы D=S, живые. Патологических знаков нет. Мышечная сила – сгибатели шеи – 3 балла, в руках проксимально справа 4 балла, слева 3 балла, разгибатели предплечья 3-3,5 балла, сгибатели 3,5 балла. сила в мышцах кисти 4 балла, в ногах проксимально 4 балла справа, 3 балла слева, сгибатели/разгибатели голени 3 балла, сгибатели стопы 3 балла, разгибатели 2 балла. При ходьбе опора на передний отдел стопы. Сгибательные контрактуры голеностопных суставов. Ходьба на пятках невозможна. Гипертрофия икроножных мышц. С пола самостоятельно может подняться только с посторонней помощью. По лестнице поднимается приставным шагом с опорой на перила.

Оценка по шкале Хаммерсмит 39 баллов (из 40 баллов).

Скорость ходьбы «25 футов» 7,3 секунд

Диагноз: Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, обусловленная гемизиготной мутацией с.583С>Т (p.(Arg195*)), с умеренным тетрапарезом, контрактурами голеностопных суставов. Оценка по шкале Хаммерсмит 39 баллов.

Рекомендации:

1. Наблюдение ортопедом, неврологом, эндокринологом по месту жительства (Бобруйская ЦРБ);

2. Прием дефлазакорта 24 мг в сутки (0,86 мг/кг/сутки);
3. Методы консервативной ортопедической коррекции (ортезы, ортопедическая обувь, лечение положением);
4. Биохимическое исследование крови (АСАТ, АЛАТ, С-реактивный белок, мочевина, креатинин, креатинфосфокиназа, калий, натрий, кальций, фосфор, магний), кислотно-основное состояние, уровень витамина Д – 1 раз в 6 месяцев;
5. Гормоны щитовидной железы (Т4, тиреотропный гормон, антитела к тиреоидной пероксидазе), кортизол, глюкоза крови - 1 раз в 6 месяцев;
6. Спирометрия - 1 раз в год;
7. УЗИ щитовидной железы, Эхо-кардиография, УЗИ органов брюшной полости – 1 раз в год, ЭКГ – 1 раз в 6 месяцев;
8. Денситометрия с последующей консультацией в центре детского остеопороза (Минская областная детская клиническая больница);
9. Осмотр офтальмолога каждые полгода (для исключения стероидной катаракты);
10. Учитывая редкий тип выявленной мутации (нонсенс-мутация), прогрессирующий характер заболевания, одобрение использования трансларны (аталурен) международными организациями ЕМА и NICE для пациентов мальчиков с нонсенс-мутацией с 2х лет, а также международные публикации, описывающие пользу аталурена в виде пролонгирования способности к передвижению при данной мутации консилдум считает целесообразным назначение трансларны (аталурена).

врач-невролог, главный внештатный
детский невролог Министерства
здравоохранения Республики Беларусь,
заведующий кафедрой детской
неврологии БелМАПО, к.м.н.
(председатель)

Шалькевич Л. В.

врач-невролог, главный внештатный
специалист по детской реабилитации
Министерства здравоохранения
Республики Беларусь

Яковлев А. Н.

врач-генетик, главный
внештатный специалист по
медицинской генетике
Министерства здравоохранения
Республики Беларусь,
заместитель директора по
медицинской генетике РНГЦ
«Мать и дитя», к.м.н.

Наумчик И. В.

врач-невролог, клинический
ординатор

Кашина А. Р.

врач-невролог, ведущий
научный сотрудник
неврологического отдела, к.м.н.
(секретарь)

Кушикова С. Л.



ООО «ПиТиСи Терапьютикс»
123112 Россия, Москва,
Пресненская набережная, 12,
Этаж 4Б, офис 1
www.ptclab.com

Для: Представительства ТОО "Interest Medical" Эстония в РБ

Тема: Цена на лекарственный препарат Транслаарна (МНН Атазурен) в Республике Беларусь.

Дата: 02.04.2021

ООО «ПиТиСи Терапьютикс» выражает Вам свое уважение и доводит до Вашего сведения готовность поставлять ЛП Транслаарна в Республику Беларусь по минимальной цене, зарегистрированной на территории Евразийского таможенного союза, а именно в Казахстане.

Официальная зарегистрированная цена МЗ Казахстана (без учета НДС):

- 125 мг (упаковка №30) – € 3 250,00
- 250 мг (упаковка №30) – € 6 465,00

С учетом НДС (10%):

- 125 мг (упаковка №30) – € 3 575,00
- 250 мг (упаковка №30) – € 7 111,50

Расчет количества упаковок и стоимости обеспечения терапии ЛП Транслаарна с учетом НДС пациента весом 30 кг на 12 месяцев:

- 125 мг – 12 упаковок – € 42 900,00
- 250 мг – 48 упаковок – € 341 352,00

Стоимость годовой терапии составит: € 384 252,00

С уважением,
Менеджер по коммерческому и
операционному управлению бизнесом
ООО «ПиТиСи Терапьютикс»

Чаговец С. А.

НАМ СРОЧНО НУЖНА ВАША ПОМОЩЬ!

ПРОСТОЙ СПОСОБ ПОМОЧЬ

ПОПОЛНИТЬ БАЛАНС МТС

 +375 29 701 58 31

**СРОЧНЫЙ СБОР
НА ПРЕПАРАТ
ТРАНСЛАРНА
€ 384 252**



Диагноз: ПМД
(прогрессирующая мышечная
дистрофия Дюшенна)

БЕЛАРУСБАНК

Благотворительный счет
«АСБ Беларусбанк» г. Бобруйск
Отделение №703/7123

Назначение платежа: Радымкиной
Екатерине Андреевне на лечение ребенка
Радымкина Ивана:

БИК


АК ВВ ВУ 2Х

ТРАНЗИТНЫЙ СЧЕТ


ВУ57 АКВВ 3819 3821 0002 8000 0000

- белорусские рубли BYN
ВУ27 АКВВ 3134 0000 0045 6007 0000
- доллары США USD
ВУ44 АКВВ 3134 1000 0034 8007 0000
- евро EUR
ВУ11 АКВВ 3134 2000 0030 8007 0000
- российские рубли RUB
ВУ89 АКВВ 3134 3000 0028 0007 0000

БАНКОВСКИЕ КАРТЫ

 БЕЛАРУСБАНК

- Карта
5536 0800 1144 2526
до 09/21

 белгруппромбанк

- Карта
4320 3700 2963 4401
до 11/23

ПОДРОБНАЯ ИНФОРМАЦИЯ



@radymkin_ivan Радымкин Иван Екатерина Радымкина Радымкин Иван
(Радымкин Иван)

Мама: Радымкина Екатерина Андреевна (+375 44 701 68 27)

Папа: Радымкин Андрей Юрьевич (+375 29 380 30 95)

