**ВСТУПЛЕНИЕ**

*В связи с отсутствием в Российской Федерации широкой клинической и исследовательской практики в диагностике и лечении пациентов с наследственными нервно-мышечными заболеваниями (далее - НМЗ) врачи и представители общественного движения пациентов с наследственными нервно-мышечными заболеваниями (“*[*Проект Ай-Мио*](https://i-mio.org/)*”) при поддержке* [*Института стволовых клеток человека*](https://hsci.ru/) *(г. Москва) запускают* ***Программу по развитию российской медицинской практики в области наследственных НМЗ*** *(далее - Программа).****Основными задачами*** *нашей программы являются совершенствование диагностики и повышение качества оказания медицинской помощи данной категории пациентов.

На первом этапе мы проводим сбор анкетных данных для определения текущего статуса пациентов, наличия ранее установленных предварительных или окончательно подтвержденных диагнозов, а также имеющихся результатов лабораторно-инструментальной диагностики.

На основании полученных сведений планируется формирование программ по оказанию консультативной помощи и создание регистра пациентов с наследственными нервно-мышечными заболеваниями в РФ.*

**ЦЕЛИ ИССЛЕДОВАНИЯ**

* Постановка точного диагноза больного.
* Оказание консультативной помощи в сфере нервно-мышечной патологии.
* Создание регистра пациентов с нервно-мышечными заболеваниями для оперативного информирования пациентов о разрабатываемых программах лечения и быстрого включения в них, а также для формирования условий привлечения на российский рынок и сотрудничества с фармацевтическими компаниями, внедряющими орфанные лекарственные препараты.

**АНКЕТА КАНДИДАТА**

**на участие в исследовании нервно-мышечных заболеваний**

**Беспаленко Семенкина Дарья**

Я, \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_, согласен на обработку моих персональных данных для участия в Программе по развитию российской медицинской практики в области НМЗ. Подтверждением моего согласия является направление настоящей заполненной анкеты с адреса электронной почты, указанной в разделе “Сведения о кандидате”, на адрес epistaxis@mail.ru.

**Заполненные анкеты просим направлять по адресу** **epistaxis@mail.ru** **(Бардаков Сергей Николаевич) с указанием в теме письма “Анкета кандидата”.**

|  |  |
| --- | --- |
| **Вопрос** | **Ответ** |
| *Сведения о кандидате* |
| Фамилия, имя, отчество | Семенкина Дарья Сергеевна  |
| Дата рождения | 18.03.2010 |
| Город проживания | Ставрополь  |
| Контактный телефон | 89054161339 |
| Электронная почта | anuta.cobzar@yandex.ru |
| *Сведения о заболевании* |
| Диагноз | Мышечная дистрофия поясно-конечная тип 1В А/Д тип наследования... |
| Чем подтверждён диагноз (выписка с анализами, генетический тест) | Генетический тест. |
| Предположительный диагноз (если нет подтверждённого диагноза) | Мышечная дистрофия поясно-конечная тип1В А/Д тип наследования. |
| Количество больных членов семьи, родство | 2 |
| Возраст проявления болезни | 5 лет |
| Внешние проявления заболевания на данный момент (фенотип) | Ухудшена походка,прихрамывает.  |
| Город и регион рождения | Ставрополь  |
| С чего началось проявление заболевания, первые симптомы | Падение и ухудшение походки.  |
| Главные жалобы на данный момент | Усталость ног,слабость,не может наклонится ,присесть.  |
| Находитесь ли вы на лечении в больнице или амбулаторно, наблюдаетесь ли у врача по данному заболеванию | Наблюдение невролога по месту жительства,амбулаторное и санаторно-курортное лечение раз в год.  |
| *Показатели анализов (указать дату проведения анализа/исследования)* |
| Мутация (если известна) | в 8 эксозе гена LMNA .... |
| КФК | 3283 |
| АЛТ | - |
| АСТ | - |
| ЛДГ | 702 |
| Миоглобин |  |
| Фермент альфаглюкозидаза |  |
| МРТ мышц бедра |  |
| МРТ мышц голени |  |
| Биопсия мышц |  |
| Электромиограмма | ЭНМГ призники нейропатии (милениопатии). |
| Электронейромиограмма |  |
| Иные анализы и исследования |  |
| *Дополнительно* |
| Напишите вопросы, которые Вы хотите задать врачу.  | Интересен ли вам наш случай? Можно ли как то приостановить и держаться в одном состоянии?  |

**Заполненные анкеты просим направлять по адресу** **epistaxis@mail.ru** **(Бардаков Сергей Николаевич) с указанием в теме письма “Анкета кандидата”.**