ОБЩИНСКИ СЪВЕТ СТРАЖИЦА
гр.Стражица, ул. "Дончо Узунов" № 5
Председател тел. +359 6161 43 16, факс +359 6161 25 68
+359 879 11 88 20, e-mail: obsavet_str@abv.bg

ОБЩИНСКИ СЪВЕТ СТРАЖИЦА
Регистрационен индекс и дата
2101-16.07.2025г.

До
Общински съвет Стражица

ПРЕДЛОЖЕНИЕ

От

Илиян Иванов Маринов – Председател на Общински съвет Стражица

ОТНОСНО: Отпускане на еднократна финансова помощ за лечение на Айсун Мехмедова от с. Владислав, Община Стражица

Уважаеми госпожи и господа общински съветници,

Постъпило е заявление от Емилия Яшарова от с. Владислав с молба за отпускане на помощ за лечение на дъщеря и Айсун Мехмедова. Айсун е на 10 години и е диагностицирана с Анемия на Фанкони. Предстои трансплантация на костен мозък в турска клиника а сумата от 120 000 евро е непосилна за семейството.
Прилагам:

1. Заявление
2. Епикриза
3. Банкова сметка

Предвид гореизложеното предлагам на вашето внимание следния проект на решение.

На основание чл.21, ал.1, т.23 от ЗМСМА и чл. 5, ал. 1, т. 22 от Правилника за организацията и дейността на Общински съвет Стражица, неговите комисии и взаимодействието му с общинска администрация, Общински съвет Стражица

Р Е Ш И :

1. Отпуска еднократна финансова помощ в размер на 1000 лв. /хиляда лева/ за лечение на Айсун Мехмедова.
2. Сумата да се приведе по сметка в БДСК с IBAN: BG титуляр Айсун Мехмедова.

С Уважение,
Илиян Маринов - Председател ОбС Стражица

До г-н Илиян Маринов
Председател на Общински съвет Стражица

ОБЩИНСКИ СЪВЕТ
СТРАЖИЦА
Регистрационен индекс и дата
210/16.07.2025г.

ЗАЯВЛЕНИЕ

От

Емилия] Ящарова

Уважаеми г-н Маринов, уважаеми дами и господа общински съветници,

Дъщеря ми Айсун . Мехмедова на 10 г. през месец май 2023 г. в Германия е диагностициран с Анемия на Фанкони, която прогресира с времето. Предстои и трансплантация на костен мозък в турска клиника, но сумата от 120 000 евро, която ни искат е непосилна за нашето семейство.

Затова ви Моля, при възможност, да ни бъде отпусната еднократна помощ за провеждането на трансплантацията.

С Уважение:

"УНИВЕРСИТЕТСКА МНОГОПРОФИЛНА БОЛНИЦА ЗА АКТИВНО ЛЕЧЕНИЕ - Д-Р ГЕОРГИ СТ
5800 Плевен, бул. "Г.Кочев" 8а, тел. 064/ 886 100, факс: 064/ 804 212
www.umbalpleven.com, e-mail umbal@umbalpln.com
КЛИНИКА ПО ПЕДИАТРИЯ
e-mail: dclinica@umbalpln.com
Началник клиника: Доц. д-р Н. Българанов, тел. 064/886 -406
Интензивно отделение – лекарски кабинет: тел. 064 – 886 – 476
Приемен кабинет: – тел. 064 – 886 – 408

ИЗ № 35407

ЕПИКРИЗА

На: Айсун Мехмедова
ЕГН: 1
Адрес: с. Владислав,
Постъпило на: 14/10/24 изписано на: 16.10.2024
Основно заболяване: КП: 244.2 Д 61.0 Анемия на Фанкони.

Анамнеза на живота: Дете на 9г 8м, родено от 3-та патологично протекла бременност (болки и кървене) по физиологичен механизъм с тегло 2450 г и дължина 48 см. Актуално тегло - 17 кг. Актуален ръст - 116 см. Правилно нервно-психическо развитие до момента. Изостава във физическото си развитие - нисък ръст и забавена костнма възраст, поднормено телесно тегло. Кърмено до 1г2м възраст. Алергии: Бисептол. Редовни имунизации. Проведена профилактика за рахит с вит. Д.
Фамилна анамнеза: баба по бащина линия и вуйчо с ХБН (бъбречна поликистозна болест).
Минали заболявания: Потвърдена диагноза анемия на Фанкони през 2023г. Повод за поставяне на диагнозата е персистиращ за няколко дни епистаксис през м. май 2023г. По това време семейството е живяло в Германия. От направените там изследвания установена панцитопения. Извършени костно-мозъчна пункция и цитогенетичен анализ, молекулярно-генетично изследване (Център за медицинска генетика Вюрцбург), от които се потвърждава Анемия на Фанкони (приложена епикриза). При проведения скрининг за съпътстващи аномалии е диагностицирана агенезия на ляв бъбрек, изтъняване на фимбриите на нервните влакна на ретината (препоръчан контролен преглед). Още при раждането е с липсващ палец на дясна ръка, а на лява - кожен израстък. До момента са проведени три хемотрансфузии в рамките последната 1 г.

Майка, баща, брат и сестра - здрави носители на генетична мутация за Анемия на Фанкони.

Сегашно заболяване: От 3 дни със спонтанен епистаксис. При старта на екистаксиса потърсена медицинска в СПО по местоживеене, изписани локални средства за третиране на носната лигавица. По данни на майката е направена ПКК със стойности на ХБ 52 гр/л. Съобщават, че епистаксис последно е имала в петък. Днес е проведена амбулаторна консултация с детски хематолог. От лаб. изследване (14.10)- HB-54; RBC-1,3; WBC-3,4; PLT-39; MCV-121,9; MCH-42,9; MCHC-352; LIM-70 %; MO-9 %; GRAN- 21 %. Насочено за хоспитализация по спешност в Детска клиника - Плевен

Обективно състояние: Постъпва в средно увредено общо състояние, афебрилно. На видима възраст по-малка от действителната, Т - 17 кг (-4.28 SDS). Р - 116 см (-3.31 SDS), BMI - 12.6 kg/m2 (-2.85 SDS). Редуцирана подкожна мастна тъкан. Дисморфичен фациес. Ясно съзнание. Кожа - бледомургава, периорална и акроцианоза, със запазени тургор и еластичност. Шийна микрополиадения. Уста и устна лигавица: влажни. Гърло: нехиперемирани небни дъги и задна фарингеална стена. Нос: проходим. Глас: ясен. Кашлица: няма. Pulmo: чисто везикуларно дишане, без хрипове, двустранно еднакво. Cor: спокоен прекоридум, РСД, функционален систоличен шум. Abdomen: мек, позволява

дълбока палпация, ЧД на 2.5-3 см под р.д., не палпирам слезка. Опорно-двигателна система: агенезия на палец и 1-ва метакарпална кост на дясна ръка, дисгенезия и агенезия на 1-ва метакрпална кост на лява тип "кожен остатък". Мускулен тонус: добър. Рефлекси: запазени. Сетивност: запазена. Черепно мозъчни нерви: интактни. Без данни за менинго-радикулярно дразнене и повишен вътречерепен натиск по време на прегледа. Гениталии - ж. тип, 1 ст по Танер

Параклиника:

Номер: 41541080 **От дата:** 14.10.2024 Левкоцити (WBC) - 4.17 ; Еритроцити (RBC) - 1.34 ; Хемоглобин (HGB) - 55 ; Хематокрит (HCT) - 0.14 ; MCV - 111 ; MCH - 40.9 ; MCHC - 368.0 ; Тромбоцити (PLT) - 40.0 ; MPV - ; Лимфоцити (Lym) % - 57.1 ; Моноцити (Mo) % - 1.7 ; Гранулоцити (Gran) % - ; Неутрофили (NEU) % - 22.2 ; Еозинофили (Eo) % - 0.8 ; Базофили (Ba) % - 1.1 ; Лимфоцити (Lym) # - ; Моноцити (Mo) # - ; Гранулоцити (Gran) # - ; Неутрофили (NEU) # - ; Еозинофили (Eo) # - ; Базофили (Ba) # - ; RDW - ; RDW-SD - ; P-LCR - ; СУЕ - 46 ; Young - ; St - ; Sg - 22.1 ; Eo - 0.8 ; Bas - 1.1 ; Лимфоцити (Lym) % - 57.1 ; Mo - 1.7 ; Морфология на еритроцитите - микроскопски - ; Ретикулоцити (Rt) - микроскопски - 1.63 ; Ретикулоцити # - 21.9 ; CHr - 41.9 ; CHCMr - 43.1 ; Глюкоза - 5.15 ; Урея - 3.4 ; Креатинин - серум - 31.0 ; Общ белтък - серум - 58.1 ; Албумин - серум - 39.4 ; Билирубин-общ - 2.9 ; Билирубин-директен - 1.6 ; Пикочна киселина - 318.0 ; Аспартат аминотрансфераза (ASAT) - серум - 30.9 ; Аланин аминотрансфераза (ALAT) - серум - 23.3 ; Алкална фосфатаза - 132.0 ; Гама глутамил трансфераза (GGT) - серум - 13.0 ; ?-Амилаза - 101.0 ; CRP - 1.1 ; Натрий - 138.8 ; Калий - 3.94 ; Хлорид - 105.6 ; Йонизиран калций - 1.122 ;

Номер: 41541081 **От дата:** 14.10.2024 Young - дублирана заявка ; St - ; Sg - ; Eo - ; Bas - ; Лимфоцити (Lym) % - ; Mo - ;

Номер: 41541088 **От дата:** 14.10.2024 Микроалбумин - урина - 5.24 ; pH - урина - тест-лента - 6.0 ; Специфично тегло - урина - тест-лента - 1.001 ; Белтък - урина - тест-лента - 0 ; Глюкоза - урина - тест-лента - 0 ; Кетотела - урина - тест-лента - 0 ; Билирубин - урина - тест-лента - 0 ; Уробилиноген - урина - тест-лента - N ; Нитрити - урина - тест-лента - /-/ ; Седиментно-ориентировъчно изследване - ед. Левк. ;

Номер: 41541094 **От дата:** 14.10.2024 Ретикулоцити (Rt) - микроскопски - дублирана заявка ; Ретикулоцити # - ; CHr - ; CHCMr - ;

Номер: 41541150 **От дата:** 15.10.2024 Левкоцити (WBC) - 2.3 ; Еритроцити (RBC) - 2.25 ; Хемоглобин (HGB) - 86.0 ; Хематокрит (HCT) - 0.24 ; MCV - 106.5 ; MCH - 38.1 ; MCHC - 358.0 ; Тромбоцити (PLT) - 48.0 ; MPV - 10.4 ; Лимфоцити (Lym) % - 51.0 ; Моноцити (Mo) % - 8.2 ; Гранулоцити (Gran) % - 40.8 ; Неутрофили (NEU) % - ; Еозинофили (Eo) % - ; Базофили (Ba) % - ; Лимфоцити (Lym) # - 1.3 ; Моноцити (Mo) # - 0.1 ; Гранулоцити (Gran) # - 0.9 ; Неутрофили (NEU) # - ; Еозинофили (Eo) # - ; Базофили (Ba) # - ; RDW - 22.5 ; RDW-SD - 121.8 ; P-LCR - 32.1 ;

Номер: 41541160 **От дата:** 15.10.2024 pH - 7.381 ; pCO2 - 33.6 ; pO2 - 86.0 ; TCO2 - 21.0 ; ABC - 19.9 ; BEb - -4.5 ; BEecf - -5.4 ; SBC - 21.4 ; SAT - 96.5 ;

Номер: 41541277 **От дата:** 15.10.2024 Морфология на еритроцитите - анизоцитоза и подчертана макроцитоза ;

Номер: 41541479 **От дата:** 15.10.2024 pH - 7.45 ; pCO2 - 34 ; pO2 - 72 ; TCO2 - 24.6 ; ABC - 23.6 ; BEb - 0.1 ; BEecf - -0.4 ; SBC - 24.9 ; SAT - 95.0 ;

Номер: 41541480 **От дата:** 15.10.2024 Натрий - 139 ; Калий - 4.6 ; Хлорид - 105 ; Йонизиран калций - 1.21 ;

УЗИ-Черен дроб:ХОМОГЕННА СТРУКТУРА НА ПАРЕНХИМА, БЕЗ ОГНИЩА.ВЕНА ПОРТЕ С Д:8ММ. Жлъчен мехур:НОРМАЛНИ РАЗМЕРИ, БЕЗ КОНКРЕМЕНТИ.Панкреас:НОРМАЛНИ РАЗМЕРИ, ХИПОЕХОГЕННА СТРУКТУРА.ВЕНА ЛИЕНАЛИС С Д:4ММ.Далак:НЕУВЕЛИЧЕН,С Р-РИ 79:43ММ.Бъбреци:ЛЯВ БЪБРЕК НЕ СЕ ВИЗУАЛИЗИРА
ДЕСЕН БЪБРЕК-Р-РИ 86:40ММ,ПАРЕНХИМНА ЗОНА 15ММ, ЗАПАЗЕН ДРЕНАЖ. Пикочен мехур:ГЛАДКИ ОЧЕРТАНИЯ.
Други:ЕХОГРАФСКИ ДАННИ ЗА МИНИМАЛНО КОЛИЧЕСТВО СВОБОДНО ПОДВИЖНА ТЕЧНОСТ В МАЛЪК ТАЗ.
ИЗРАЗЕН МЕТЕОРИЗЪМ.

Лечение: хемотрасфузия, Урбазон.

Ход на заболяване: Верифицирана диагноза Анемия на Фанкони. Постъпва с Нв 55, тромбоцити 40, гранулоцити 0.917. След проведено активно лечение, субституция с еритроцитен концентрат хемогма: Нв 86, тромбоцити 48, гранулоцити 0.9. При изписване е в задоволително общо състояние, контактна, афебрилна. Хематологичните показатели не налагат по нататъшно активно лечение на основното заболяване. Предвид включване на детето в програма за търсене на нефамилен донор за алогенна трансплантация на хемопоетични стволови клетки в Германия, уговорено с Доц.Аврамова, Доц.Банчев за наблюдение и определяне на по нататъшното поведение в КДКХО УМБАЛ "Царица Йоанна-ИСУЛ" София.

STEK Ltd.
Translation & Interpretation Services

'СТЕК' ЕООД
Устни и писмени езикови преводи
гр. Горна Оряховица, ул. Вичо Грънчаров 2Б
Тел.:+359 618 2 5842, Моб.: +359 885 886094
E-mail: office@stek-go.com, www.stek-go.com

Превод от немски език

(Бланка с лого и данни за контакт на
Университетска болница Фрайбург,
Център за детска и юношеска медицина)

Окръжни болници, окръг Фройденщад ГмбХ
„Карл-фон-Хаан-Щрасе“ № 120
72250 Фройденщад

Фрайбург, 17.05.2023 г.

Номер на документа: S4403134.01A

Айсун Мехмедова, родена на ., личен идентификационен номер: „Ам Зензенхамер“ № 15, 72270 Байерсброн

Уважаема госпожо колежке, уважаеми господин колега,

докладваме за горе посочената пациентка, която беше на стационарно лечение при нас от 12.05.2023 г. до 17.05.2023 г.

Диагноза: Анемия на Фанкони с отказ на гръбначния мозък в начален стадий

Анамнеза: Преместването на Дарлена от Болница – Фрайдемщад се осъществява по повод панцитопения с неясна генеза. Първоначално пациентката се е явила на преглед при педиатър, защото от 5 дни е имала кървене от носа по няколко пъти на ден.
Извърши се вземане на кръв и се констатира панцитопения, след това пациентката е била прехвърлена в Болница – Фройденщад, където панцитопенията се е потвърдила и след 2 дни наблюдение пациентката е била преместена в нашата болница.

Не са налице инфекции през последните седмици. Няма значими минали заболявания или болнични престои. Айсун се е родила без десен палец на ръката и с нефункционален ляв палец. Също така от раждането си има ингвинална херния, но досега не е имала оплаквания. Не се е доказало наличието на синдромно заболяване. Няма висока температура или загуба на тегло или нощно изпотяване. Пациентката винаги е била особено ниска на ръст, не яде много.
Спонтанно раждане, 1 седмица след термина, тегло при раждане: 2400 г., нормална постнатална адаптация. Има 12-годишна сестра и 14-годишен брат, и двамата са здрави. Не са налице малформации на крайниците. Родителите са братовчеди от 4-ти ред (прабабата на майката е сестра на прабабата на бащата).
Българско семейство. Бащата е намерил работно място като зидар в Германия и през м. септември 2022 г. се е преместил там, майката и двете дъщери са дошли в Германия през м. януари 2023 г. Айсун посещава училище тук, в Германия, и е първи клас.

Резултати от изследвания:
Дете в стабилно общо състояние и слабо телосложение, будно, реагира плахо, но адекватно. Цвят на кожата – етнически тъмен, нокътното легло и преходната част на устните са бледо червени, нормална рекапиляризация, стабилни параметри на кръвообращението, бели дробове: свободни и еднакво вентилирани. Сърце: ясни, ритмични сърдечни тонове. Корем: мек, без палпаторна болка, без мускулен дефанс, нормални чревни шумове. Левостранна ингвинална херния, може да се редуцира. Няма уголемени лимфни възли. Кожа: без екзантема, без петехии, отделни малки хематоми тибиално. Десен палец на ръката липсва, вляво палецът е само придатък.
Соматограма: телесно тегло: 16,15 кг (3,8 кг < P 3), ръст: 113 см (5,8 см < P 3), обиколка на главата: 48,5 см (1 см < P3).
Витални параметри: кръвно налягане: 95/60 mmHg, средно артериално налягане: 71 mmHg, сърдечна честота: 100/мин.

Диагностика:
Лабораторни изследвания:
Кръвна картина:
12.05.2023 г. Левкоцити: 3,80 г/л; Тромбоцити: 42 г/л; Еритроцити: 2,08 хил./л; хемоглобин: 7,8 г/дл; хематокрит: 22,4 %; MCV/ 107,7 fl; MCH: 37,5 pg; MCHC: 34,8 г/дл; ретикулоцити: 27 промила; MPV: 9,5 fl; нормобласти: #/100 левкоцита; бласти: 0%; промиелоцити: 0 %; миелоцити: 0 %; метамиелоцити: 0 %; пръчкоядрени неутрофили: 4 %; сегментноядрени неутрофили: 20 %;

еузинофили: 1 %; базофили: 0 %; моноцити: 6 %; лимфоцити: 69 %; атипични клетки: 0 %; съотношение гранулоцити (незрели/общи гранулоцити): 0,17; анизоцитоза: +++; пойкилоцитоза: +++; полихромазия: +; микроцитарни еритроцити: +; макроцитарни еритроцити: ++; незрели гранулоцити: 0,3 %; незрели гранулоцити, абсолютна стойност: 0,01 10^3/µл; неутрофили: 27,9 %; неутрофили, абсолютна стойност: 1,07 10^3/µл; лимфоцити: 64,8 %; лимфоцити, абсолютна стойност: 2,49 10^3/µл; моноцити: 6,5 %; моноцити, абсолютна стойност: 0,25 10^3/µл; еозинофили: 0,8 %; еозинофили, абсолютна стойност: 0,03 10^3/µл; базофили: 0,0 %; базофили, абсолютна стойност: 0,0 10^3/µл.

13.05.2023 г. Левкоцити: 4,60 г/л; Тромбоцити: 41 г/л; Еритроцити: 2,32 хил./л; хемоглобин: 8,7 г/дл; хематокрит: 25,4 %; MCV/ 109,5 fl; MCH: 37,5 pg; MCHC: 34,3 г/дл; MPV: 9,8 fl; незрели гранулоцити: 0,2 %; незрели гранулоцити, абсолютна стойност: 0,01 10^3/µл; неутрофили: 28,5 %; неутрофили, абсолютна стойност: 1,30 10^3/µл; лимфоцити: 64,5 %; лимфоцити, абсолютна стойност: 2,94 10^3/µл; моноцити: 5,3 %; моноцити, абсолютна стойност: 0,24 10^3/µл; еозинофили: 1,1 %; еозинофили, абсолютна стойност: 0,05 10^3/µл; базофили: 0,4 %; базофили, абсолютна стойност: 0,02 10^3/µл.

15.05.2023 г. Левкоцити: 3,40 г/л; Тромбоцити: 38 г/л; Еритроцити: 2,04 хил./л; хемоглобин: 7,5 г/дл; хематокрит: 22,2 %; MCV/ 108,8 fl; MCH: 36,8 pg; MCHC: 33,8 г/дл; MPV: 10,1 fl; нормобласти: #/100 левкоцита; бласти: 0%; промиелоцити: 0 %; миелоцити: 0 %; метамиелоцити: 0 %; пръчкоядрени неутрофили: 11 %; сегментноядрени неутрофили: 44 %; еузинофили: 1 %; базофили: 0 %; моноцити: 6 %; лимфоцити: 38 %; атипични клетки: 0 %; съотношение гранулоцити (незрели/общи гранулоцити): 0,20; анизоцитоза: +++; пойкилоцитоза: +; микроцитарни еритроцити: ++; незрели гранулоцити: 0,0 %; незрели гранулоцити, абсолютна стойност: 0,00 10^3/µл; неутрофили: 48,1 %; неутрофили, абсолютна стойност: 1,65 10^3/µл; лимфоцити: 43,7 %; лимфоцити, абсолютна стойност: 1,50 10^3/µл; моноцити: 7,9 %; моноцити, абсолютна стойност: 0,27 10^3/µл; еозинофили: 0,0 %; еозинофили, абсолютна стойност: 0,00 10^3/µл; базофили: 0,3 %;

базофили, абсолютна стойност: 0,01 10^3/µл.

16.05.2023 г. Левкоцити: 5,20 г/л; Тромбоцити: 42 г/л; Еритроцити: 2,01 хил./л; хемоглобин: 7,2 г/дл; хематокрит: 22,2 %; MCV/ 110,4 fl; MCH: 35,8 pg; MCHC: 32,4 г/дл; ретикулоцити: 22 промила; MPV: 9,2 fl; незрели гранулоцити: 0,4 %; незрели гранулоцити, абсолютна стойност: 0,02 10^3/µл; неутрофили: 26,1 %; неутрофили, абсолютна стойност: 1,37 10^3/µл; лимфоцити: 65,6 %; лимфоцити, абсолютна стойност: 3,44 10^3/µл; моноцити: 6,9 %; моноцити, абсолютна стойност: 0,36 10^3/µл; еозинофили: 0,6 %; еозинофили, абсолютна стойност: 0,03 10^3/µл; базофили: 0,4 %; базофили, абсолютна стойност: 0,02 10^3/µл.

17.05.2023 г. Левкоцити: 4,00 г/л; Тромбоцити: 37 г/л; Еритроцити: 1,78 хил./л; хемоглобин: 6,7 г/дл; хематокрит: 19,4 %; MCV/ 109,0 fl; MCH: 37,6 pg; MCHC: 34,5 г/дл; ретикулоцити: 22 промила; MPV: 11,0 fl; незрели гранулоцити: 0,3 %; незрели гранулоцити, абсолютна стойност: 0,01 10^3/µл; неутрофили: 29,5 %; неутрофили, абсолютна стойност: 1,17 10^3/µл; лимфоцити: 64,1 %; лимфоцити, абсолютна стойност: 2,53 10^3/µл; моноцити: 6,1 %; моноцити, абсолютна стойност: 0,24 10^3/µл; еозинофили: 0,3 %; еозинофили, абсолютна стойност: 0,01 10^3/µл; базофили: 0,0 %; базофили, абсолютна стойност: 0,00 10^3/µл.

Клинична химия:

12.05.2023 г. Калий: 3,9 ммол/л; натрий: 140,0 ммол/л; калций: 2,15 ммол/л; хлорид: 109,0 ммол/л; магнезий: 0,93 ммол/л; фосфати: 1,34 ммол/л; осмолалитет: 285 мосм/кг; урея: 14 мг/дл; креатинин: 0,35 мг/дл; пикочна киселина: 4,8 мг/дл; глюкоза: 84 мг/дл; LDH: 272 U/l; GOT (AST): 30 U/l; GPT (ALT): 20 U/l; алкална фосфатаза: 247 U/l; гама-ГТ: 12 U/l; общ билирубин: 0,21 мг/дл; холин-естераза: 7139 U/l; общ белтък: 6,2 г/дл; имуноглобулин Г: 829 мг/дл

15.05.2023 г. Калий: 3,9 ммол/л; натрий: 138,0 ммол/л; калций: 2,11 ммол/л; креатинин: 0,37 мг/дл; глюкоза: 49 мг/дл; GPT (ALT): 19 U/l

17.05.2023 г. Калий: 3,9 ммол/л; натрий: 139,0 ммол/л; калций: 2,15 ммол/л;

креатинин: 0,32 мг/дл; глюкоза: 78 мг/дл; GPT (ALT): 20 U/l

Кръвосъсирване:

12.05.2023 г. Quick: 108 %; вътрешно нормално съотношение: 0,98; PTT: 28 сек.; APC-Ratio: 5,9;

Хематологично-специфична диагностика:

Костно-мозъчна морфология от 15.05.2023 г. (проф. Ниймейер, Фрайбург):

Периферна кръв: Анизопойкилоцитоза на еритроцитите с макроцити и микроцити и отделни слъзни форми. Малък брой тромбоцити с нормална морфология. Левкопения без неутропения (ANC: 1,837/µl).

Костен мозък: Беше аспириран само един малък участък костен мозък. Съдържанието на клетки в него е намалено. Клетъчната плътност в натривката също е намалена. Не са налице мегакариоцити. Миелопоезата е хипопластична и с нарушено съзряване на клетките. Еритропоезата също е хипопластична и показва нискостепенни дисплазии и диспластични ядра и цитоплазмени мостове. Не е налице хемофагоцитоза и няма делене на бластите.

Оценка: Морфологичният резултат е с ограничена репрезентативност, но напомня за наличието на хипоцелуларно заболяване на костния мозък (диференциална диагноза: карцином на бъбречните клетки, анемия на Фанкони или друго вродено заболяване). Цитогенетичният анализ , както и изключването на анемия на Фанкони се обработват. Започнати са генетичен анализ за GATA2, RUNX1 и SAMD9/9L, както и измерване на дължината на теломерите.

Резултат от цитогенетично изследване на костния мозък от 15.05.2023 г. (проф. д-р. Шлегелбергер, Хановер):

В обобщение при цитогенетичния анализ успяхме да анализираме 7 метафази при най-общо лоша морфология на хромозомите, поради малкия брой клетки (12 млн.) в изпратения материал на изследване. Затова значимостта на анализа е ограничена. Тук, както и на проведения допълнително FISH-анализ на интерфазните ядра няма данни за клонални аберации. Нямаше данни за делеция в 7q или за тризомия 8. Не успяхме да проведем допълнителен FISH-анализ във връзка с дупликацията на 1q или 3q, респективно във връзка с транслокация с участието на RUNX1-локус, поради по-малкия брой клетки. Настоящият резултат не изключва наличието на анемия на Фанкони, респективно преминаване към хематологична неоплазия.

Резултат от молекулярно-генетично изследване (Targeted-NGS-„custom Pediatric MDS Predispositions panel“) от 16.05.2023 г. (EWOG-MDS-SAA-Централа за проучвания, Фрайбург):
Не се откриха мутации на GATA2, RUNX1, SAMD9, SAMD9L.

Измерване на дължината на теломерите чрез количествен PCR-анализ от 29.06.2023 г. (EWOG-MDS-SAA-Централа за проучвания, Фрайбург):
Резултат: 0,96 (медианно от 4 трипликата, 2 независими експеримента, съотношение T/S):
Няколко пъти измерените дължини на теломерите в настоящия препарат не показват да има скъсяване в сравнение с дължините на теломерите на здрав пробанд, както и в сравнение с дължините на теломерите на педиатричната референтна кохорта (n = 102 здрави дарители на костен мозък на възраст от 2 до 18 години; кръв 0,65).

Функционална диагностика за анемия на Фанкони, Център за медицинска генетика – Вюрцбург (проф. д-р. Е. Кунстман) от 18.05.2023 г.:
Нормален за възрастта митотичен отговор на лимфоцитите. Спонтанно блокиране на пролифериращите се клетки в G2-фазата. Много силно повишена чувствителност спрямо митомицин С при лечение на паралелни култури с концентрации от 5, 10 или 50 ng/ml миеломенингоцеле. Резултатите от анализа на клетките отговарят на анемия на Фанкони. Изследванията на блокирането на G2-фазата, както и стойностите на счупените хромозоми и на пренареждането на хромозомите показват еквивалентни оценки, освен в изключителни ситуации, като почти пълни, соматични мозайки в кръвта или (пре)левкемична трансформация (Seyschab et al, Blood 1995; 85:2233-2237). Големината на G2-фазите и броят на пренаре жданията на хромозомите са добре корелирани (Heinrich et al, Blood 1008; 01:275 287). Големината на съотношението „сума на G2-фазите/растежна фракция“ обаче не е със сигурност корелирана с клиничната степен на заболяването. С този резултат Вашата пациентка Айсун Яшарова Мехмедова може да бъде записана в регистъра на проучванията на Дружеството по педиатрична онкология и хематология за анемия на Фанкони. За по-нататъшна генетична диагностика бихме Ви предложили субтипизиране с цел причисляване към допълваща група за анемия на Фанкони, респективно мутационен анализ. В този случай имаме нужда от нова задача в писмена форма, Ü 10, съответно 10 мл хепаринова кръв на пациентката и на нейните родители за анализ на сегрегацията, както и декларация-съгласие в писмена форма. Ако пациентката се води в регистъра на проучванията, не е необходимо направление.

Трансфузионна медицина от 12.05.2023 г.:

Кръвна група на пациентката	А
Резус фактор	Отрицателен
Резус-подгрупа	ccddee
Формула на Кел	К-отрицателна
ABD-контрола	А
ABD-контрола на резус фактора	Отрицателен
Тест за откриване на антитела	Отрицателен
Индиректен антиглобулинов тест, уред за техника на стълбова аглутинация	Отрицателен

Вирусология и микробиология:

Aspergillus Antigen (ELISA) [(Index)]	0,03 (Index)/negativ
CMV-IgM CLIA (DiaSorin) [U/ml]	<5,00/negativ
CMV-IgG CLIA (DiaSorin) [U/ml]	111,00/positiv
HBsAg CLIA (Siemens Centaur) [Index]	<0,10/negativ
Anti-HBc CLIA (Abbott) [Index]	0,04/negativ
Anti-HBs CLIA (Siemens) [mIU/ml]	215/positiv
Anti-HCV-IgG CLIA (DiaSorin/Murex) [S/Co] 1	0,056/negativ
	<0,05/negativ
HSV1/2-IgG CLIA (DiaSorin) [Index]	>30,00/positiv
VZV-IgG CLIA (DiaSorin) [IU/l]	58,93/negativ
Varicella-Zoster-IgG EIA [IU/l]	22,65/negativ

Функционална диагностика/ образни изследвания:

Сонография на абдомена от 16.05.2023 г.:

Черният дроб е с нормална големина, достигащ до десния, долен полюс на бъбреците (11,1 см в предна аксиларна линия, норма: 10,2 +/- 1,2 см), хомогенно вътрешно ехо, гладка повърхност, остроъгълен чернодробен ръб, нормални съдови структури (вена порте 0,73 см в областта на чернодробната порта), нормален модел на течение във вена порте и чернодробните вени. Жлъчният мехур е добре изпълнен, нормална структура на стената, няма данни за конкременти. Слезка с нормални размери (8,0 см краниокаудално, норма: 6,2 (8,0) 9,7 см), хомогенно вътрешно ехо, гладка повърхност. Панкреас с нормална големина, диаметър на корпуса: 0,58 см, нормално вътрешно ехо. Нормални

кръвоносни съдове в горната част на корема. Чревни структури със силно изпълнени с фекалии и течност бримки, с частично много активна перисталтика, отговаряща на гастроентерит. В средната част на корема двустранно – частично много проминентни мезентериални лимфни възли с нормална конфигурация и диаметър до 1,2 см, без хиперперфузия. Малко количество свободно подвижна течност в лявата, долна част на корема.

Бъбреци и отвеждащи уринарни пътища:
Десен бъбрек в ортотопно положение, измества се при дишане, с отговаряща на възрастта форма и структура на ехото, средният ехокомплекс е в норма. Левият бъбрек не може да се изобрази поради бъбречна агенезия вляво (също така не може да се изобрази бъбречна тъкан на друго място).
Биполярен, надлъжен диаметър: десен бъбрек – 7,9 см 1,6 z (49 ml 0,2 z).
Пикочният мехур е добре изпълнен, нормални местоположение и форма, нормална структура и контури на стената.
Отговаряща на възрастта дебелина на стената на пикочния мехур, ретровезикално няма патологични структури.

Оценка: Съмнение за бъбречна агенезия вляво, но без ясно хипертрофирал десен бъбрек. Чревни бримки с хиперперисталтика с мезентериален лимфаденит и значително изпълнени с фекалии и течност.

Рентген на лявата китка от 16.05.2023 г.:
Календарната възраст на момичето е 8 години и 3 месеца. Скелетната възраст по Гройлих и Пайл може да се датира на 5 години и 3 месеца.
Стандартното отклонение на метода възлиза на 10 месеца. Адекватно определяне на крайната големина е възможно едва от скелетна възраст от 6 години. Множествени склерозирания на Ос метакарпале 3. Значително хипо- и диспластичен първи лъч с филиформена връзка на меките тъкани със средната част на китката на височината на дисталните метакарпални диафизи, ос метакарпале 1 не може да се отграничи.
Оценка:

- Скелетна възраст под стандартно отклонение -2
- Значително хипо- и диспластичен първи лъч на лявата китка с липсваща ос метакарпале и само филиформено свързване на меките тъкани със средната част на китката на нивото на дисталната метакарпална диафиза 2, първично в рамките на основното заболяване.

Офталмологична консултация от 17.05.2023 г.:
Оценка:
На днешното изследване се видя корнея вертикилата на двете очи при иначе нормален резултат до голяма степен, направи впечатление само едно еднакво за двете очи изтъняване на фимбриите на нервните влакна на ретината, но без данни за наличието на щети по нервните влакна. Препоръчваме интернист да изясни дали е налице метаболитно заболяване при атипичен резултат от изследването на роговицата и липсващи медикаменти, типични за корнея вертикилата. Няма индикации за започването на терапия във връзка с включванията на роговицата.
Планираме контролен преглед за допълнителна оценка на резултата от изследването след около 3 месеца. Часът за преглед ще бъде изпратен отделно. Резултатът от изследването и препоръките бяха обсъдени с проф. д-р. Лап и д-р. Камп.

Оценка и ход на заболяването:
Хоспитализацията на Айсун се осъществи за по-нататъшна диагностика при панцитопения с неясен произход. На лабораторно-химично изследване се видя макроцитарна, както и умерена тромбоцитопения и левкопения с изместване наляво, клиничната химия беше в норма.
Поради персистиращата трицитопения проведохме пункция на костния мозък, която изключи наличието на левкемия. Също така извършихме молекулярно-генетично изследване за изключване на теломеропатия, което също беше в норма.
Потвърди се наличието на анемия на Фанкони чрез функционална диагностика от колегите в Улм на 18.05.2023 г.
По време на болничния престой Айсун получи общо 1 еритроцитен концентрат след съответно изясняване и съгласие на пациентката, който концентрат беше понесен добре от нея.
Първичната диагностика за изключване на наличието на щети по органите показа бъбречна агенезия вляво, както и корнея вертикилата на офталмологичното изследване и еднакво за двете очи изтъняване на фимбриите на нервните влакна на ретината, но без да се установи наличието на щети по нервните влакна. Скелетната възраст по Гройлих и Пайл може да се определи на 5 години и 3 месеца. Също така на рентгенография на лявата китка се откри значително хипо- и диспластичен първи лъч на лявата китка с липсваща ос метакарпале и само филиформена връзка на меките тъкани със средната част на китката на нивото на дисталната метакарпална диафиза 2 първично в рамките на основното заболяване.

След поставяне на диагнозата проведохме подробен разговор със семейството. Анемията на Фанкони е рядко генетично заболяване, което може да засегне всички части на тялото. Тя носи със себе си вродени малформации, например на костите на предмишницата или на различни вътрешни органи. Анемията на Фанкони се отличава с увеличаващ се отказ на образуващия кръвта костен мозък и вследствие на това с тежка липса на кръв (апластична анемия), както и с повишен риск от рак.

Чести симптоми при пациентите с анемия на Фанкони са промени в скелета, промени в кожата, нисък ръст, малформации на ушите и намаляване на слуха, нарушения на хормоналния баланс, промени на половите хормони и инфертилитет.

Също така могат да се появят и забавяне в развитието, сърдечни малформации, малформации на бъбреците/пикочните пътища и проблеми с храносмилателния тракт.

В момента Айсун е в началния стадий на анемията на Фанкони, в който нарушеното кръвообразуване може да се компенсира с кръвни трансфузии. Тук се разбира преливане на червени кръвни телца (еритроцитен концентрат) или на тромбоцити (тромбоцитен концентрат). При засегнатите лица може да се обмисли извършването на трансплантация на хематопоетични стволови клетки, при пациентите, при които заболяването протича много тежко. Това се отнася например за пациенти с тежка липса на кръв (анемия), които не дават добър отговор на досегашните методи на лечение. Същото важи и за пациенти с анемия на Фанкони, които в хода на заболяването развиват рак на кръвта. Най-добрата предпоставка за възможността за терапия на трансплантацията на стволови клетки е пациентът да има здрав дарител в семейството. Тук се разбира член на семейството, при когото важните повърхностни характеристики на клетките съвпадат с тези на пациента. Ако няма подходящ дарител от семейството, може да се обмисли трансплантация от чужд дарител (който не е роднина на пациента). Тук също важи това, че повърхностните характеристики на клетките трябва да съвпадат с тези на пациента.

Освен лечението фокусът е в ранното разпознаване на здравословни усложнения, за да може те да бъдат излекувани колкото се може по-бързо.

Редовните контролни прегледи съдържат преди всичко:

- Редовни контролни изследвания на кръвната картина и по възможност ежегодни пункции на костния мозък: те зависят от стойностите на кръвните изследвания и се определят от лекуващия лекар.
- Поради риска от карциноми на плоския епител в устата и фарингеалната кухина важи следното: Добра хигиена на зъбите, на всеки 6 месеца трябва да се осъществява преглед от зъболекар (без рентгенография). От 10-тата

година на пациента трябва в допълнение на това да се осъществява контролен преглед на устната лигавица на всеки 6 месеца например от запознат с анемията на Фанкони УНГ-специалист. Също така трябва да се избягват пушенето на цигари (също и пасивно пушене и изпарения от електронни цигари), консумацията на алкохол (включително и употребата на съдържащи алкохол разтвори за хигиена на зъбите). От 13-тата година на пациентката се препоръчват гинекологични контролни прегледи за ранно откриване на рак, както и ранното

- Провеждане на имунизации против човешкия папилома вирус при момчетата и момичетата.
- Ежегодни контролни прегледи при дерматолог, както и използване на слънцезащита (използване на кремове с висок фактор на слънцезащита, без слънчеви бани).
- Контрол на хормоналния баланс с оценка на растежа, на пубертетния статус, както и контрол на глюкозния баланс трябва да се извършват поне веднъж годишно при деца с анемия на Фанкони.
- Ежегоден контрол на чернодробните показатели, под андрогенна терапия (вж. симптоматично лечение), може и по-често, ако е необходимо.

С любезни, колегиални поздрави,

/имена на лекари/

Долуподписаната Нели Иванова Чанкова, Потвърждение № 18ПР-677/08.02.2018 удостоверявам верността на извършения от мен превод от немски език на български език на приложения документ. Преводът се състои от 11 (единадесет) страници.

Преводач: Нели Чанкова

"СТЕК" ЕООД STEK Горна Оряховица

банкаДСК
ctp group

Печат на справка за IBAN на клиент
Банка ДСК - АД

Име на клиент	:	АЙСУЛ ЛЕХМЕДОВА
ЕГН	:	
Адрес	:	
Приложение/Сметка	:	02/0000000031896104
Валута	:	EUR
IBAN	:	BG0(
BIC	:	STSABGSF

Изготвил справката: ....
КАЛИНА] ЕДЕЛЧЕВА

Дата: 7.7.2025 г.

киране