

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение

**"МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Н.П. БОЧКОВА"**

115522 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
+7(495)111-0303

14.03.2023

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Номер карты: 6542/2017

Демкова Мария Александровна (21.01.2000)

Причины консультации:

Ребенок направлен с целью уточнения диагноза.

Жалобы на сниженный интеллект, приступ судорог в анамнезе.

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Анамнез жизни: ребенок от VI беременности (старший брат здоровый, 4 м/а), на фоне обострения хр. пиелонефрита в 12 нед., угрозы прерывания в 24 нед, гестоз, повышение АД, к/сечение в 31 нед. по показаниям со стороны плода и матери, вес 1310г., рост 41см, по Апгар 4/баллов, РДС, ИВЛ (15 суток), из род. переведена в патологию новорожденных, домой выписана в возрасте 3мес.

Раннее психомоторное развитие: голову держит с 6мес, переворачивается с 1 год, сидит с 2 лет, ходит с 1,5 лет, первые слова после 1,5 лет, к 2-м годам до 500 слов, до 3-х лет нормальное речевое развитие (читала стихи), в 4 года регресс в развитии – перестала говорить (в настоящий момент произносит отдельные слова), появились стереотипные движения (бьет себя по голове), страхи, беспокойство, трудности в контакте (избегала глазного контакта), навыки опрятности сформированы, сохраняется энурез, произносит до 5 слов, простые просьбы на бытовом уровне выполняет.

Перенесенные заболевания: с рождения наблюдалась у невролога по поводу ГПП ЦНС, ЗПМР, окулиста по поводу ретинопатии недоношенных. В 5 лет пароксизмальная активность на ЭЭГ (наблюдение), в 18 лет генерализованный эпилептический приступ с потерей сознания, получает вальпроовую кислоту по настоящее время 250мг в сутки. Наблюдается у офтальмолога с диагнозом от 2017г. – ретинопатия недоношенных, ЧАЗН, рубцовая фаза, смешанный астигматизм OS постоянный нистагм, OS субатрофия глазного яблока. 22.06.22г. консультирована проф. неврологом И.А. Скворцовым, на МРТ ГМ предположен корковая дисплазия.

Родословная наследственной патологией не отягощена. У матери и её сестры с 3-х лет обнаружена нейросенсорная тугоухость II-III ст. после эпид.патотита.

Результаты ранее проведенных исследований: кариотип 46,XX,1phqh – норма (НИКИ педиатрии). МРТ г/мозга 28.12.2016г. (НИИ неврологи им. Бурденко) – органических изменений нет. R-графия пояснично-крестцового отдела позвоночника – расщелина позвонков. ЭЭГ от 22.06.22г. – эпилептическая активность не выявлена.

В 2018г. проведено обследование в МГНЦ:

Изоэлектрофокусирование трансферринов (врожденные нарушения гликозилирования) - было проведено исследование спектра трансферринов методом изоэлектрофокусирования с последующей иммунодетекцией (врожденные нарушения N-гликозилирования). По результатам исследования не выявлено изменения спектра трансферринов.

Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот) - по результатам исследования данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.

Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии) - в моче пациента концентрация органических кислот в пределах нормы.

Определение ОДЦЖК в плазме крови (диагностика пероксисомных заболеваний) - концентрация ОДЦЖК в пределах нормы.

Осмотр в 23г.: рост 167см, вес 70кг, окр. головы – 54см, гипоплазия правой орбиты, помутнение правой роговицы, полые стопы, мизинец левой стопы накладывается на левый, грубая задержка психоречевого развития.

Были предложены и проведены исследования:

14.03.2023 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика

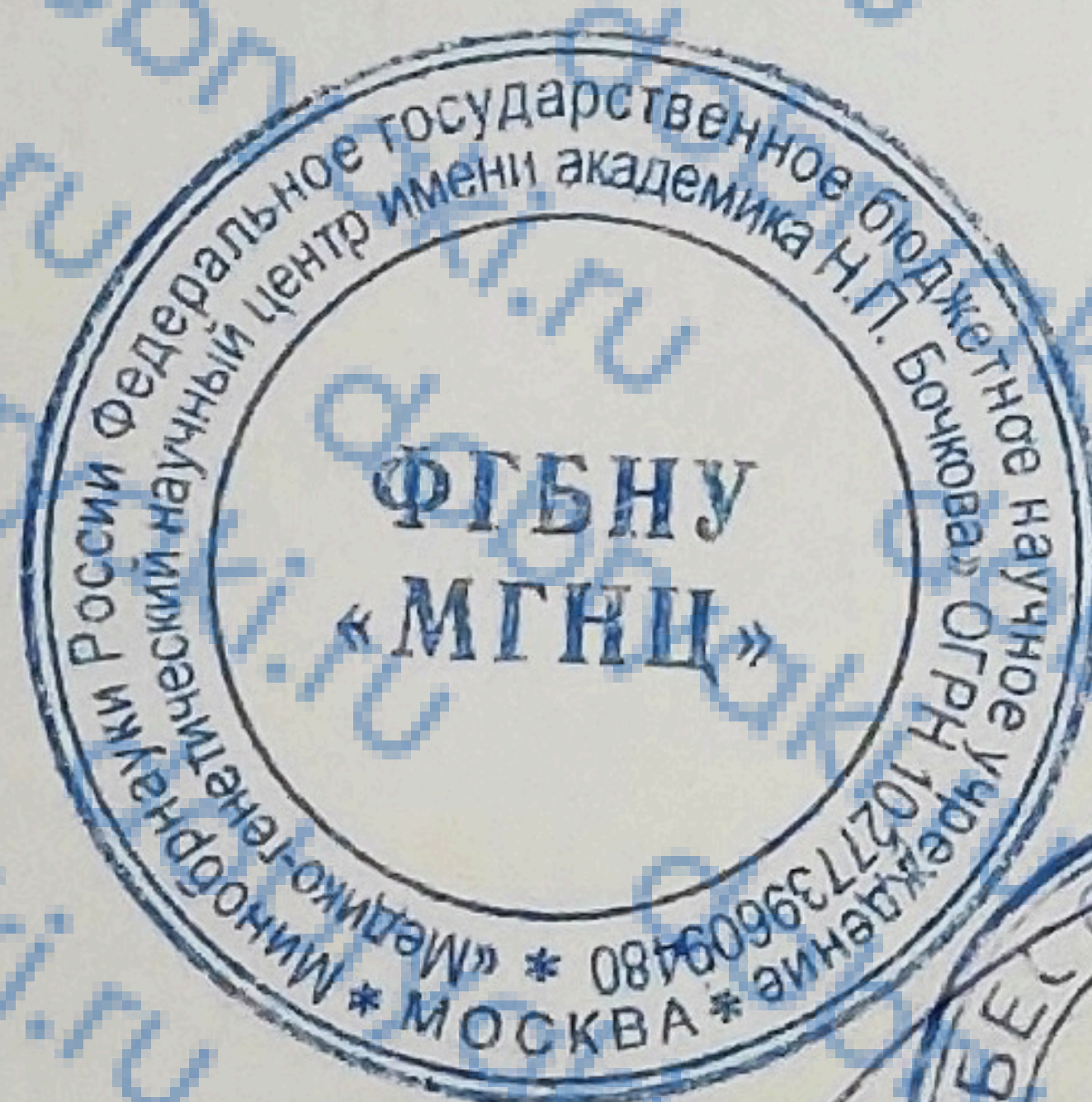
Получены результаты:

Заключение: Не исключается наследственный характер заболевания.

Диф. диагноз: ВПР головного мозга, редкие формы синдромальной патологии.

Рекомендации:

1. Консультация снимков МРТ головного мозга у проф. Алиханова А.А. (РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России);
2. С целью исключения наследственной этиологии заболевания, возможно проведение секвенирования генома. В настоящий момент в МГНЦ не проводится.



Врач-генетик

Бессёнова Людмила Александровна