

БУ ХМАО-Югры «Окружной кардиологический диспансер
«Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии»
Медико-генетическая консультация
г. Сургут, пр. Ленина, 69/1, тел. 8-3462-52-85-18, факс 52-85-32

ЗАКЛЮЧЕНИЕ
ПО МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОМУ КОНСУЛЬТИРОВАНИЮ

Ф.И.О.: ХОМЧЕНКО АМЕЛИЯ ВЛАДИМИРОВНА

Дата рождения: 01.12.2014

3 года 13 дн.

Жалобы: выраженная задержка моторного развития - не ходит, не сидит самостоятельно. Голову удерживает с трудом, мышечную слабость.

Дополнения к анамнезу: в ноябре 2017г обследована в педиатрическом отделении врожденных и наследственных заболеваний Обособленного структурного подразделения "Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтишева" ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России с Ds: Классическая фенилкетонурия. Выраженный вялый тетрапарез, миопатический синдром. Спинальная амиотрофия? Проведено обследование в ФГБНУ МГНЦ по поиску делеций экзонов 7-8 гена *SMN1* от 12.12.2017г. - выявлена делеция экзонов 7-8 гена *SMN1* в гомозиготном состоянии. Ds: Спинальная мышечная атрофия подтвержден молекулярно-генетическими методами.

Status praesens: выраженная диффузная мышечная гипотония, состояние по заболеванию средней степени тяжести. физическое развитие низкое, негрубо выраженная тугоподвижность в локтевых суставах, небольшие сгибательные контрактуры в коленных суставах, незначительное ограничение в сгибании тыльного сгибания стоп, посаженная сидит с круглой спиной.

Результаты лабораторного обследования:

Исследование уровня фенилаланина (повтор) - 1,8/1,7 мг/дл - норма

Идентификация делеций экзонов 7-8 в гене *SMN1* от 12.12.2017г "Лаборатория молекулярно-генетической диагностики №1" (ФГБНУ МГНЦ): гомозигота по делеции экзонов 7-8 гена *SMN1*.

Диагноз: E70.0 Фенилкетонурия, классическая форма, компаунд *R408W/V1510-11G* в гене *PAH*, аутосомно-рецессивный тип наследования.

G12.1 Спинальная мышечная атрофия, детская форма, предположительно тип II, генотип - делеция экзонов 7-8 гена *SMN1* в гомозиготном состоянии, аутосомно-рецессивный тип наследования.

Рекомендации:

- Соблюдение низкофенилаланиновой диетотерапии, контроль уровня ФА крови в динамике в соответствии со Стандартом,
- Динамическое наблюдение педиатра, невролога по месту жительства.
- Электорофорез ГАГ в суточной моче.
- Консультация детского кардиолога ОКД (L-форма аневризмы МПП и синусовая тахикардия).
- Консультация детского невролога МГК в динамике.
- Консультация ортопеда БУ ХМАО-Югры "СКТБ".
- Консультация пульмонолога для исключения ДН в БУ ХМАО-Югры "Нижневартовская ОДКБ".
- Повторная консультация генетика по предварительной записи, с направлением из поликлиники по месту жительства.

Дата: 14 декабря 2017г.

Врач генетик: Новикова Маргарита Викторовна

**ФГБНУ Медико Генетический
Научный Центр**

115478, Москва, ул. Москворечье, 1
Тел: +7 (495) 111-03-03
Факс: +7 (499) 324-20-12

**Лаборатория молекулярно-генетической
диагностики №1 МГЦ**



Пункт преискуранта 4.1.2 Поиск делеций в гене SMN1 (только для больного)

Фамилия Хомченко Амелия Владимировна

Организация МГНЦ ФГБНУ

Врач Демина Нина Александровна

Результаты ДНК-анализа:

Номер 53 271 845 Карта 25453/2017

Транскрипт: NM_000344.3

ДНК	Фамилия, И.О.	Экзон 7	Экзон 8
9761.1	Хомченко Амелия Владимировна	del del	del del

Заключение:

Проведен поиск делеции экзонов 7-8 гена SMN1 у Хомченко Амелии Владимировны. В результате исследования у пробанда зарегистрирована делеция экзонов 7-8 гена SMN1 в гомозиготном состоянии. Диагноз спинальная мышечная атрофия подтвержден молекулярно-генетическими методами.

Результат молекулярно-генетического анализа может быть верно интерпретирован только врачом.

Дата: 12.12.2017

Зав. лабораторией, к.м.н.



(Щагина О.А.)