



Медицинский центр "Покровский"  
Общество с ограниченной ответственностью  
"Покровский банк стволовых клеток"  
(лиц. №ЛО-1 78-01-003272 от 18.01.2013)  
ИНН 7801428016 ОКАТО 40263563000 ОКВЭД 85.1  
ОКПО 98605692 ОГРН 1079847062602  
тел. (812) 322-04-02, 322-05-07  
199106, Санкт-Петербург, Большой пр.т. В. д. 85, лит К  
в филиале ОПЕРУ ОАО Банк "Сбербанк России"  
г. Санкт-Петербург

Общество с ограниченной ответственностью  
**«ПОКРОВСКИЙ БАНК СТЕЛОВЫХ КЛЕТОК»**  
Россия, 199106, г. Санкт-Петербург, Большой пр., В.О., д. 85, лит. К,  
тел. (812) 322-05-41, факс (812) 322-05-07,  
<http://www.stemcellbank.spb.ru>, e-mail: [stemcellbank@inbox.ru](mailto:stemcellbank@inbox.ru)  
ОКПО 98605692 ОГРН 1079847062602 ИНН/КПП 7801428016/780101001  
Лицензия комитета по здравоохранению г. Санкт-Петербурга  
№78-01-003272 от 18 января 2013 года

**Овсянников Тимофей Сергеевич (повторная консультация) от 26.12.2018 г.р.  
27.03.2016 г.р.**

С анамнезом, в том числе семейным анамнезом, данными проведенных лабораторных и инструментальных исследований, а также с семейным анамнезом ознакомлена.

При выполнении исследования "клинический экзом" секвенирования нового поколения найдена ранее не описанная мутация с формированием стоп кодона в позиции rs387907329 R234\*. (по предсказательным шкалам)

Мутация с формированием терминирующего кода в этой позиции rs387907329 R234Ter, уже описана как патогенная, что позволяет сделать вывод о патогенности данной мутации.

Проведено сопоставление клинических, лабораторных и инструментальных данных, МРТ в том числе с имеющимися в литературе описаниями Beta-Propeller scaffold protein-ассоциированная нейродегенерация у мальчиков, что позволяет говорить о соответствии клинической картины и МР-картины, течения болезни у мальчиков, что позволяет установить диагноз Beta-Propeller scaffold protein-ассоциированная нейродегенерация, если мутация будет переподтверждена методом по Сенгеру.

Диагноз: Beta-Propeller scaffold protein-ассоциированная нейродегенерация (BPN) крайне-высоковероятна.

Для окончательной верификации диагноза необходимо верификация выявленной мутации в гене WDR45 методом секвенирования по Сенгеру

Тяжелая задержкой психомоторного и психоречевого развития. Центральный парез, симптоматическая эпилепсия. МР-картина атрофических изменений полушарий головного мозга, понтocerebellарной атрофии и эпилептическими приступами.

Рекомендовано:

- Верификация выявленной мутации у ребенка и матери методом секвенирования по Сенгеру.
- Консультация генетика 1 раз в 0,5 года.
- Проводимую абилитацию продолжить. (Физический терапевт + дефектолог) (АНО "физическая абилитация") (занятия как со специалистами, так и дома по инструкции специалиста.
- Рекомендованы занятия со специалистами на дому физический терапевт + дефектолог.



- Наблюдение врача-эпилептолога и противоэпилептическая терапия под контролем эпилептолога.
- Наблюдение невролога и нейрометаболическая терапия (витамины группы В1, В6, В12, липоевая кислота, коэнзим Q, L-карнитин, цераксон, возможно пантогам, если нет побочных реакций.)
- Курсы витаминов группы В по 1 раз возрастных дозах 4-5 раз в год.
- Липоевая кислота таб. 12 мг 2 раз в день (утром и вечером)1
- Кортерсин, энцефабол и другие стимулирующие ноотропы.
- Наблюдение ортопеда (ФНИЦ Алмазова).
- Rg тазобедренных суставов 1 раз в год.
- Наблюдение пульмонолога (Хоспис, ФНИЦ Алмазова)
- Кардио-респираторный мониторинг (частоту устанавливает пульмолог).
- Наблюдение офтальмолога (Рудник А.Ю., ФНИЦ Алмазова).
- Рекомендовано регулярные госпитализации реабилитации в лечебно-реабилитационный комплекс в ФНИЦ Алмазова.
- Наблюдение генетика

Врач -генетик



Булатникова М.А.