

государственное бюджетное учреждение
здравоохранения Новосибирской области
«Клинический центр охраны здоровья
семьи и репродукции»
Центр охраны репродуктивного
здоровья подростков «Ювентус»
Новосибирская область, г.Новосибирск, ул.Ленина, 55

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Новосибирской области
«Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

ГБУЗ НСО "КЦОЗСиР"

630136, г. Новосибирск, ул. Киевская, дом 1

Медико-генетический центр

подразделение «Ювентус» ул. Ленина, 55, г. Новосибирск, 630004 тел. 8 (383) 222-54-83,
Email: 164706@mail.ru

Консультация заведующего консультативным отделением медико-генетического центра
д.м.н. Ю.В. Максимовой:

Пиркова Александра Ивановна 07.04.2001 г. года рождения.

Наблюдается в МГО с 2015г с диагнозом: врожденная буллезная ихтиоформная эритродермия (МКБ 10 Q80.1.3.), вероятнее аутосомно-доминантный тип наследования М1М (113800).

Цель консультации планирование семьи.

Анамнез: изменения кожи появились в первый час жизни на коже локтей шелушение. В последующем объем пораженной кожи увеличивался до полного поражения и отслойки кожи в 1 месяц. В последующем шелушение по всему кожному покрову с появлялись пузыри с серозным содержимым с последующим присоединением вторичной инфекции. Получала лечение местной терапией (адвантан, гридерм, акридерм и т.д.), витаминотерапия вит А, Е с первого года жизни в терапевтических дозировках с переменным успехом. В 5 лет резкое ухудшение состояния в виде пузырей с отхождением кожи по всему кожному покрову за исключением лица, ладоней и стоп. С данным состоянием не однократно получала лечение в стационаре без видимого улучшения. С состоянием научились справляется самостоятельно. В 2015г. произведено оперативное вмешательство по поводу криптогенного цирроза печени в виде трансплантации. В июне - августе 2015г. первые месячные. Цикл установленный. Появился более резкий запах от тела. Обострение заболевания обычно наблюдается осенью и весной. За последние 5 лет в виде стабильности кожного процесса.

Семейный анамнез: Наличие ихтиоза у отца пробанда (1 степени родства), наблюдался у дерматолога с диагнозом Ихтиоз.

При осмотре пробанда: Состояние после трансплантации печени. Тотальное поражение кожи с характерным запахом, в области крупных естественных складок (коленных, локтевых, лучезапястных и голеностопных суставов, на шейных складках, в области подмышечных впадин) наблюдается гиперкератоз с крупнопластинчатыми роговыми крошкоподобными образованиями. Очаги гиперкератоза бурого, буро-черного или грязно-серого цвета. После отторжения роговых наслоений остаются эрозированные очаги с заметными сосочковыми разрастаниями. На волосистой части головы корочки. Кожа лица натянута, среднепластинчатый шелушением. Имеются единичные эрозивные элементы с покрывками от пузыря по краям. Выраженное изменение дерматоглифики на кистях и стопах. Ускорение роста ногтей и волос.

На момент осмотра вес: 59 кг., рост 166 см.

С учетом аутосомно-доминантного типа наследования, Диагноза буллезная ихтиоформная эритродермия

Рекомендуется:

Поиск молекулярно-генетического дефекта, являющегося причиной заболевания в гене KTR1

В плановом порядке консультация в учреждение федерального уровня НИИ Медицинской генетики г. Томск, Генетическая клиника (Адрес: г. Томск, Московский тракт, 3. Регистратура: +7 (3822) 53-05-37 с целью поиска молекулярного дефекта в гене KTR1.

Планирование репродукции с помощью ВРТ в цикле ЭКО с ПГД.

Консультация трансплантолога с целью решения вопроса о возможности стимуляции для заора яйцеклеток.

Повторная консультация с результатами обследования и медицинскими документами

Дополнительная информация:

Пациент информирован о возможности проведение поискового исследования для проведения семейного консультирования. Поиск молекулярно-генетического дефекта можно пройти на коммерческой основе. Оптимальный вид исследования полное секвенирование генома, не входит в программу государственных гарантий на территории Новосибирской области, его можно пройти в любой компании, предоставляющей данный услуги, например: ООО "Геноаналитика", менеджер по продажам и развитию бизнеса Дадько Артемом Викторовичем, 8 (913)914-41-24 по вопросу возможности проведения в их компании исследования, компания готова рассмотреть данную возможность с привлечением спонсорского финансирования.



10.11.2023