



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ
РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
(РДКБ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)
ИНН 7728095113 КПП 772845002 ОГРН 1027739054420
Ленинский проспект, д. 117, г. Москва, 119571

СПРАВОЧНАЯ:	8-495-936-90-09
ПРИЕМНОЕ ОТДЕЛЕНИЕ	8-495-936-90-45
ФАКС:	8-495-935-61-18
ПОЛИКЛИНИКА:	8-495-936-91-30
	8-495-936-92-30
ОБЩИЙ ОТДЕЛ (ПО ПИСЬМАМ):	8-495-936-94-54
ГЛАВНЫЙ ВРАЧ:	8-495-434-11-77
E-MAIL:	clinica@rdkb.ru

ВЫПИСКА ИЗ МЕДИЦИНСКОЙ КАРТЫ №11368-СТАЦИОНАРНОГО БОЛЬНОГО

Ребенок Роговская Елизавета Алексеевна, 15.11.2017 г.р., проживающий по адресу: Россия, г.Москва-г.Троицк, , находилась в отделении медицинской генетики ФГБУ Р ДКБ с 26.06.2019 по 27.06.2019 с клиническим диагнозом:

Основной: Дегенеративное заболевание нервной системы. (G31.8) Аутосомно-рецессивная глухота 89 тип, обусловленная гетерозиготными мутациями с.1121A>C/с.1097G>C гена KARS? Гипотонически-астатический синдром. Двусторонняя хроническая сенсоневральная тугоухость 4 степени. Нарушение психоречевого развития.

Жалобы при поступлении: на задержку моторного и психоречевого развития, снижение слуха, стереотипии в руках.

Анамнез заболевания: больна с рождения. С первого месяца жизни ребенок развивался с задержкой моторного развития. К трем месяцам не держал голову. Проходили неоднократные курсы реабилитационной терапии с относительным положительным эффектом. (к 6 месяцам начала переворачиваться через левую сторону, начала держать голову к 8 месяцам).

С возраста 2х месяцев обратили внимание на стереотипии – ребенок засовывал руки в рот.

К году появились стереотипии в виде хлопков, взмахов рук, скрежет зубов. Так же обратили внимание на снижение слуха. По результатам проведенных СВП – сенсоневральная тугоухость 4 степени ОУ.

Проведенные по месту жительства обследования:

1. Генетические обследования:

- Кариотип МГНЦ: 46 XX
- Диагностика синдрома Прадера-Вилли, синдрома Ангельмана: патологии не выявлено.
- ТМС + моча на органические кислоты МГНЦ: без патологии
- Панель Нервно-мышечные заболевания: выявлена гетерозиготная мутация в гене KARS хромосомы 16 (chr:75665632 T>G) и гетерозиготная мутация в гене KARS (chr:75665656 C>G).
- Клиническое секвенирование экзона: обнаружена гетерозиготная мутация в гене KARS с.1121A>C (p.Asp374Ala) и гетерозиготная мутация в гене KARS с.1097G>C (p.Cys366Ser). Высоко консервативные. Заболевания, ассоциированные с геном – Болезнь Шарко-Мари-Тутта. Аг и Аутосомно-рецессивная глухота 89 типа, AR.

2. Лабораторные исследования:

- Лактат крови (03.2019): 1,3 ммоль/л

3. Инструментальные обследования:

- Аудиограмма (04.2019): тест не прошел с обеих сторон
- ЭХО-КГ (04.2019): клапанный аппарат не изменен. Камеры сердца не расширены. ФВ 71%.

4. КТ и МРТ в динамике:

- МРТ головного мозга (02.2019): патологических структурных изменений не выявлено. умеренная наружная гидроцефалия. Невыраженный лейкоареоз.
- МРТ мышц бедер (02.2019): без патологии.
- КТ головного мозга (06.2019): очагов в веществе головного мозга не выявлено. Признаки истончения мозолистого тела. Умеренное расширение базальных цистерн и субарахноидальных пространств.

5. Консультации специалистов:

- Ортопед (03.2019): эквинусные установки стоп. Кифотическая деформация позвоночника.
- Офтальмолог: ОУ ангиопатия сетчатки по дистоническому типу.
- Невролог ННЦ ДП Ахадона Л.Я. (01.2019) показало обследование на наследственные болезни обмена веществ. Дифференциальный диагноз с группой врожденных миопатий.
- Психиатр (03.2019) задержка психоречевого развития.
- Генетик: KARS ассоциированный синдром? Для уточнения диагноза рекомендовано сдать анализ гена KARS По методу Сэнгера пробанда, матери, отца.