

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

Медико - генетический отдел

Медико-генетическая консультация

Регистрационный номер:

Дата рождения: 01-02-1983 Возраст:

Ф.И.О.: Сентяева Ольга Владимировна

40 г 4 м 0 д

Адрес: 694900, Россия, г. Новосибирск

Страховой полис:

Жалобы на мышечную слабость в руках, ногах, мышцах, нарушение ходьбы, невозможность встать с постели, ходить без опоры.

Анамнез:

Раннее моторное и психо-речевое развитие - по возрасту.

Считает себя больной с 13 лет.

Наследственной отягощенности по моногенной и неврологической патологии не отмечается.

Наблюдается:

- невролог: Прогрессирующая мышечная дистрофия Эрба-Рота с синдромом вялого тетрапареза.

Проведено:

- б/х исследование крови: КФК (01-2000): 5000 е/л, (01-2022): 500 е/л

- ЭМГ (2013г) : Признаки поражения мышц рук и ног по типу миодистрофии, преимущественно в проксимальных отделах.

- определение активности альфа-1,4-глюкозидазы : в пределах референсных значений. Болезнь Помпе исключена.

- молекулярно-генетическое исследование (02-2023, НЦЗД, NGS- поясно-конечностные миопатии, 10 генов):

Выявлена мутация с.1253 G>A в 4-м экзоне гена FKRP в гетерозиготном состоянии. По алгоритмам предсказания патогенности вариант расценивается как "патогенный".

Клинически:

функция ходьбы нарушена.

Глотание не нарушено. Речь не изменена. Сила снижена в руках и ногах, выраженнее проксимально.

Мышечный тонус снижен. Мышечные гипотрофии.

ДЗ предварительный: G 71.0 Мышечная дистрофия -дистрогликанопатия, тип С, 5 (поясно-конечностная) ?

Рекомендовано:

- наблюдение невролога;

- показано продолжение поиска молекулярно-генетического дефекта (для поиска второй мутации в гене FKRP) методом полногеномного секвенирования;

пациент информирован, что данный вид исследования на территории Новосибирской области не входит в программу государственных гарантий,

также пациент информирован что возможно обращение для получения консультации генетика и проведения лабораторных исследований в ФГБНУ МГНЦ им. Бочкова Н.П. (г.Москва, ул.Москворечье, 1, запись по тел. +7(495)-111-03-03.

02-06-2023

Шорина А.Р.

