

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

ГБУЗ НСО «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

Медико-генетическая консультация

Адрес: Россия, г.Новосибирск, ул. Ленина д.55

Телефон: +7 (383) 210-93-04;
+7 (383) 343-99-24;

Дата обращения: 25.07.2024 Пациент: Сергеева Юлия Витальевна

Дата рождения: Возраст: 45

Жалобы: на слабость, "отказывают ноги", нарушение походки, субфебрилитет, птоз правого верхнего века. Направлена на консультацию неврологом с диагнозом: Миопатия неуточненная, дистальная, сенсо-моторная с нижним парапарезом до глубокого слева, нейропатическими проявлениями, гипотрофиями мышц нижних и верхних конечностей, более выраженными слева, НФТО по центральному типу, ухудшение. Гидромиелия на грудном уровне. код по МКБ-10: G72.9

Анамнез: С рождения птоз верхнего правого века. Росла и развивалась по возрасту. С июля 2023г начала беспокоить слабость. Со временем появилось нарушение походки, состояние постепенно ухудшается, становится сложнее ходить, на момент осмотра использует трость.

Находилась на обследовании в ГБУЗ НСО "ГКБ СМП №2", где установлен диагноз: Миопатия неуточненная, дистальная, сенсо-моторная с нижним парапарезом до глубокого слева, нейропатическими проявлениями, гипотрофиями мышц нижних и верхних конечностей, более выраженными слева, НФТО по центральному типу, ухудшение. Гидромиелия на грудном уровне.

БХ крови от 03.02.24г. - КФК от 563 МЕ/л, ЛДГ 214 Ед/л.

АНФ от 03.02.24г. - 320.

ЭНМГ нижних конечностей от 20.07.24г. - Выявляется поражение корешков спинного мозга на уровне поясничного утолщения. Нарушена функция n. peroneus dex, sin, n.n. Tibialis dex, sin по типу аксономиелинопатии. Дистальная сенсорная полинейропатия. По сравнению с ЭМГ от 10.04.24г. - отрицательная динамика.

Биопсия мышц от 07.07.24г. - в кожно-мышечных лоскутах голени и бедра картина слабо выраженного поверхностного периваскулярного лимфоцитарного дерматита и мышечной атрофии.

МРТ ГОП от ноября 2023г. - остеохондроз, спондилоз, локальное расширение центрального канала спинного мозга на уровне Th8-Th11 сегментов.

Сдан анализ на ЛБН (Помпе, Гоше, болезнь Краббе, Фабри, Нимана-Пика тип A/B, МПС 2 типа) от 05.04.24г. - активность лизосомных ферментов в пределах референсных значений.

МРТ мышц от декабря 2023г. - диффузные асимметричные (больше слева) отечные изменения мышц голени, гипертрофия медиальной головки икроножной и камбаловидной мышц слева, атрофии мышц задних групп мышц бедра справа и слева с вовлечением длинных головок бицепсов с жировой инфильтрацией 1 ст.

Осмотрена нейрохирургом дважды, показаний для оперативного лечения нет.

Семейный анамнез: Имеет двух детей: 2001г.р. - мужского пола, 2010г.р. женского пола - со слов пробанда здоровы, развиваются по возрасту. У бабушки по материнской линии был цирроз печени, умерла в возрасте 70-72 лет.

Объективно: Глазные щели птоз справа до средней трети зрачка статический, зрачки - равные. Фотореакции живые. Нистагм нет. Глазодвижения в полном объеме. При пальпации точки выхода ветвей тройничного нерва безболезненны. Чувствительность на лице сохранена. Лицо симметричное. Язык по средней линии. Глотание не нарушено. Речь не изменена. Активные движения в конечностях в полном объеме. Сил в руках 5 б., но в левой кисти чуть ниже, в ногах парез, более выраженный в проксимальных отделах (слева 2б., справа 3б.). Сухожильные и периостальные рефлексы оживлены, в ногах выше. Брюшные рефлексы отсутствуют, стопные отсутствуют. Отеки нижних конечностей до коленного сустава красные мягкие. патологических и менингеальных симптомов нет. Чувствительность сохранена. В позе Ромберга неустойчива. Координаторные пробы выполняет неуверенно.

Диагноз: Z71.2 Наследственное нейро-мышечное заболевание?

Рекомендовано:

- Обращение в учреждения федерального уровня выполняющие медико-генетические исследования (например: в генетическую клинику ФГБНУ «НИИ медицинской генетики» СО РАМН г. Томск, либо ФГБУ МГНЦ им. академика Бочкова Н.П. г. Москва) для поиска-молекулярно-генетического дефекта проведением полногеномного секвенирования, для уточнения дальнейшей тактики ведения и лечения пациента.

- ЭХО-КГ

- Динамическое наблюдение невролога, терапевта

- Повторная консультация генетика с результатами обследования.

Дополнительная информация:

Учитывая отсутствия данных за конкретное моногенное заболевание, законный представитель информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на коммерческой основе, например: полное секвенирование генома. Данные виды исследования не входят в программу государственных гарантий на территории Новосибирской области. Данный вид исследования можно пройти в любой компании, предоставляющей данный услуги, например: ООО "Геноаналитика", менеджер по продажам и развитию бизнеса Дадыко Артемом Викторовичем, 8 (913) 914-41-24 по вопросу возможности проведения в их компании исследования, компания готова рассмотреть данную возможность с привлечением спонсорского финансирования или ООО «Геномед» +7 (383) 247-97-32. пн-пт: 8:00-18:00 или в любую другую компанию оказывающую данный вид услуги.

Направление: 26.07.2024 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика повторный Мурзаханова Н.А.

16 (Ленина, 55)

Врач: Мурзаханова Н.А.

