

SETD1A в гетерозиготном состоянии. Мутации данного гена ассоциированы с нарушением развития, психо-неврологическими нарушениями, эпилепсией с ранним началом. Выявлен также патогенный вариант в гене KCNJ6 - мутация в гетерозиготном состоянии, описанные у пациентов с редко встречающимся синдромом Кеппена-Любинского, проявляющегося задержкой роста в послеродовом периоде, специфическими лицевыми дисморфиями, микроцефалией, липодистрофией, прогерией.

С целью уточнения диагноза проведен анализ сегрегации в семье выявленных вариантов в генах: SETD1A и KCNJ6 методом прямого секвенирования по Сенгеру (трио) от 05.07.2022 г. Выявлена семейная мутация в гене SETD1A вариант с.2946_2948delGGA ,p.Glu983del. в гетерозиготном состоянии (данная замена описана в международной базе данных) Пробанд является здоровым носителем семейной мутации по гену .также выявлена семейная мутация в гене KCNJ6 вариант с.667 C>T,p.Arg223Trp в гетерозиготном состоянии .(данная замена отсутствует в международной базе данных GNOMD) Пробанд является здоровым носителем семейной мутации .Похожие мутации гена SETD1A и гена KCNJ6 обнаружены у матери и брата пробанда в этом же варианте в исследуемых генах.

По результатам анализов на аминокислоты жидкостной ХМ от 04.22 г и органические кислоты в моче методом ГХ-МС от 08.22 г .- изменения метаболитов в сторону незначительного повышения и понижения , расцениваются как маркеры воспаления , интоксикации , вероятнее всего носят транзиторный характер . Клиническая значимость данных показателей маловероятна , при том факторе , что ребёнок находится на безмолочной, безглютеновой диете.

Объективный статус:

Рост 140 см. Вес 22кг 800 г.

При осмотре фенотипически отмечаются множественные МАР .

Правильного , пропорционального телосложения, пониженного питания .

Кожные покровы светлые. Волосы темные с низким ростом на лбу. Черные брови , синофриз, черные ресницы. Голова брахицефальной формы. Оттопыренные , низко-расположенные ушные раковины. Глаза миндалевидной формы, эпикант. Гипоплазия крыльев носа.

По внутренним органам без особенностей.

Обоснование:

У учетом данных исследования пациента, секвенирования генома пробанда и семьи, патогенетическая значимость гетерозиготных мутаций SETD1A и KCNJ6 в причине заболевания пробанда, не подтверждается.

Диагноз:

Эмбриофетопатия. Эпилептическая энцефалопатия неуточненного генеза. Не исключен мультифакториальный генез .Нейровоспаление ЦНС. Митохондриальная дисфункция. Аутоиммунный процесс , вторичный иммунодефицит. Вторичная ферментопатия на фоне нарушений ЖКТ .

Рекомендовано:

Провести дообследование ребенка: Полное секвенирование генома GenoteUNI

Повторная консультация после дообследования

Код МКБ: G93.4

Врач - генетик:  Оленникова Римма Витальевна