

Осмотр генетика

Пациент: СОЛОВЬЕВ МИЛАН АЛЕКСАНДРОВИЧ, дата рождения: 21.07.2011 (11 лет)

Дата и время осмотра 17.10.2023, 13:14

Цель: по записи

Жалобы: На задержку психомоторного развития, ходит неустойчиво, не говорит.-нарушение сна, хриплое дыхания с эпизодами апноэ. -приступы судорог во сне - громкий крик, фиксация взгляда, присаживается, тоническое напряжение до 5 секунд, самокупируются.

Приступов нет с февраля 2022г.

Экспертный анамнез:

Находится на стационарном лечении: не находится

Находится на амбулаторном лечении: не находится

Анамнез жизни:

Ребенок от 4 беременности на фоне ОАГА (1,3 мальчика здоровые, 2-я беременность - анэмбриония) постоянной УПБ.ХФПН,ХГП, маловодия, анемии, АВО сенсбилизации, в 24 недели, отслойка плаценты?, 3 родов в сроке 38 недель, путем ПКС по показаниям со стороны матери, вес при рождении 3580, 54 см, Апгар 8/8 бал.

Выписан из родильного дома на 10-е сутки.

Наследственность по врожденной патологии, ЗППР,эпилепсии не отягощена. Отец ребёнка умер в возрасте 32 лет - внезапная сердечная смерть?

Анамнез заболевания:

Ребёнок -на инвалидности с 2014 г

Болен с 4-х мес., впервые судороги на фоне субфебрилитета, пневмонии. Назначен сибазон при температуре, ребёнок часто болеющий, судороги повторялись в последующем на фоне полного здоровья с частотой 1 раз в месяц, назначен Депакин сироп (март 12 г.).

Проводился неоднократный подбор, смена противосудорожной терапии, без особого эффекта.

Наблюдался у эпилептолога (г.Красноярск)

Консультирован профес.Дюканом (Франция) С-м Драве?

В лечение получал кеппра 4.5 мл утром и 5 мл вечером+клоназепам 0.5 мг 2

С 2019 года ребенок не принимает глютен, казеин,лактозу,сахар.

В декабре 2021 года перенес коронавирусную инфекцию.,на фоне инфекции учащение приступов,к лечению добавлен препарат фэйкомпа 4 мг 1 раз в день,на фоне приема эпизоды в виде внезапного падения без утраты сознания, усиление слюнотечения.Отмена фэйкомпы апрель 2022г,падения более не отмечались.

Консультирован эпилептологом г.Москва(Генералов.В.О)-в лечение рекомендован кеппра 1 мл 2 раза в день,ривотрил 0.5 мг утром и 1 мг вечер.(выписка прилагается)

В настоящий момент получает кеппра 1 мл 2 раза в день,ривотрил 2 мг утром и 2 мг вечер.

Результаты обследования:

Результаты обследований:

ВЭЭГ(2023)-ритм замедлен,эпилептиформная активность не зарегистрирована.

МРТ головного мозга(3 тесла)-признаки асимметрии гиппокампов.

МРТ поясничного отдела позвоночника-патология не выявлена.

ЭНМГ нижних конечностей-нейропатия по аксональному и по демиелинизирующему типу справа.Гомоцистин в крови -норма

Генетическое тестирование на целиакию по HLA системе - генетических предикторов у пациента, повышающих риск развития целиакии,не выявлено.

Генетический риск возникновения лактазной недостаточности - выявлен полиморфизм гена MCM6 в гетерозиготной форме (С/Т), повышающий риск формирования лактазной непереносимости взрослого типа.Врожденной алактазии не выявлено.

Обследован в НИИ г.Томска, ТМС крови - данные за аминоацидопатии, нарушение обмена жирных кислот, митохондриальную патологию не выявлено.

Цитогенетический анализ - кариотип норма, 46,ху.

Хромосомный микроматричный анализ в лаб Геномед- без патологии.

Полное секвенирование экзома (2017 г МГНЦ) патогенных вариантов не выявлено.

Большая неврологическая панель (Геномед 2021г) - выявлен патогенный вариант в гене

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 , синофрив, 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 GenomeUNI

Повторная консультация после дообследования

Код МКБ: G93.4

Врач - генетик:  Оленникова Римма Витальевна