

ГБУЗ НСО Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции
Медико - генетический отдел

Медико-генетическая консультация

Регистрационный номер: П28296/115 (Пробанд) Ф.И.О.: Сорокина Ирина Александровна
Дата рождения: 1980

Консультация по предоставленным документам.

Жалобы на выраженную слабость в руках и ногах, деформацию позвоночника, нижних конечностей, отсутствие самостоятельного передвижения.

Анамнез:

Наследственной отягощенности по моногенной и неврологической патологии не отмечается.

Считает себя больной приблизительно с 16 лет.

Наблюдается:

- невролог: Первичное поражение мышц. Конечностно-поясная мышечная дистрофия. Миопатия Беккера?

Проведено:

- ЭМГ игол (+в динамике): ЭМГ паттерн соответствует мышечному уровню поражения.

- КФК: 786 Ед/л (до 157)

- молекулярно-генетическое обследование (08-2023): Выявлена ранее описанная мутация chr2:71778761rs377735262 в гене DYSF в гетерозиготном состоянии. Алгоритмы предсказания патогенности расценивают мутацию, как "вероятно патогенную".

Мутации в данном гене в гомозиготном или компаундгетерозиготном состоянии ассоциированы с Поясно-конечностной мышечной дистрофией, тип 2. Так как не выявлено патогенного структурного варианта в другом аллеле, то выявленный вариант следует расценивать как вариант с неопределенной клинической значимостью.

Диагноз предварительный: G71.0 Первичные мышечные поражения.

Поясно-конечностная мышечная дистрофия, тип 2, аутосомно-рецессивный тип наследования?

Рекомендовано:

- наблюдение невролога

- с целью выявления патогенного структурного варианта в другом аллеле рекомендовано дообследование: проведение полногеномного секвенирования

- повторный прием с результатами исследований

01-09-2023

Шорина А.Р.

