



115522 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
+7(495)111-0303

04.08.2022

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Ардашева Алёна Александровна

Причины консультации:
Эпилепсия. ЗПМР.

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Дата приема 04.08.2022

Обращение по поводу уточнения диагноза: Эпилепсия неуточненная. Симптоматический синдром Веста. Нейродегенеративное заболевание. ЗПМР.

Пробанд - девочка, 1 год 10 мес.

На приеме с родителями.

Жалобы мамы на приступы, задержку развития (самостоятельно переворачивается, держит голову), не сидит, не ползает. Гулит, произносит отдельные слоги. Своих-чужих не дифференцирует. Регресса мама не отмечает, развитие очень медленное.

Семейный анамнез:

у старшего брата признаки сенсо-моторной нейропатии левой нижней конечности. Обследован в МГНЦ - РМР22 норма, панель НМСН - мутаций не выявлено.

Пробанд от доношенной беременности, б/о. Роды КС (рубец на матке), 3340/56. ОША 8/9. Выписана на 4 сут. Приступы "вздагиваний" с 3,5 мес. Обследована по м/ж, ЭЭГ - эпилептиформная активность. Выписка представлена.

Наблюдается с диагнозом: резистентная структурная эпилепсия. резистентный синдром инфантильных спазмов. Грубая ЗМПР. ЧАЗН. Субклинический гипотиреоз.

При осмотре: рост 90 см, вес 12,7 кг, ОГ 47 см. Телосложение правильное. Фенотип: широкое переносье, монголоидный разрез глаз. приоткрытый рот. На коже живота пятно коричневого цвета. Два гипопигментированных пятна (над лобком и в пояснично-крестцовой области). Мышечная гипотония.

Заключение: на основании данных анамнеза, результатов клинического обследования и объективного осмотра нельзя исключить наличие у ребенка генетически детерминированного заболевания.

Назначено обследование.

Были предложены и проведены исследования:

04.08.2022 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика

04.08.2022 Взятие крови из периферической вены

04.08.2022 Скрининг-тесты на ЛБН-3 (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: идуронатсульфатаза (МПС II), N-ацетил-а-D-глюкозаминидаза (МПС IIIВ), N-ацетилгалактозамин-6-сульфат сульфатаза (МПС IVA), арилсульфатаза В (МПС VI), трипептид

04.08.2022 Поиск мутаций в генах TSC1 и TSC2 - полное секвенирование генов

Получены результаты:
тождеством детям Удмуртии

Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8 Другие уточненные дегенеративные
Диагноз: болезни нервной системы) Эпилепсия (G40 Эпилепсия)

Рекомендации:

Полноэкзомное секвенирование (в случае отрицательных результатов обследования)

Врач-генетик



М.С. Петухова

Петухова Марина Сергеевна