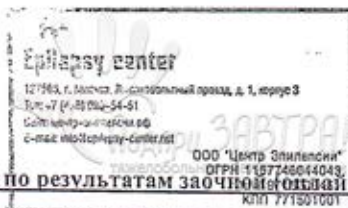




Epilepsy center



ООО «Центр Эпилепсии»

тел.: 8-495-920-54-51

8-916-980-34-25

e-mail: info@epilepsy-center.net

Заключение по результатам заочной (дистанционной) консультации

## Консультация невролога-нейрогенетика от 02.12.2024

**Пациент:** Халиков Артур Ильнурович

**Пол:** мужской

**Цель консультации:** клиническая интерпретация результатов анализов, определение дальнейшего плана помощи для мальчика.

**Жалобы:**

- нарушение темпов моторного развития (мальчик не ходит самостоятельно, только ползает)
- мальчик не интересуется окружающими вещами
- сложности со сном, мальчик просыпается среди ночи, капризничает
- эпизоды стереотипного поведения
- нежелательное поведение (кусает свои пальцы)
- неразвитые навыки социальной коммуникации
- слабое понимание речи (только на некоторые шаблонные фразы)
- отсутствие функциональной речи
- отсутствие сюжетно-ролевой игры
- отсутствие мотивации у ребенка в выполнении заданий на сотрудничество и совместную игру
- запоры, метеоризм

**Анамнез:**

**Анамнез заболевания:** Ребенок наблюдается у невролога с синдромом Коффина-Сириса 3 типа, фебрильными приступами.

Клинический экзом (НЦЗД):

Гетерозиготный вариант SMARCB1(NM\_003073.5):c.110G>Ap.(Arg37His)

chr22-24133959-G-A. Вариант расположен во 2 из 9 экзонов. Данный вариант находится в высококонсервативной позиции (phyloP100: 9.542). Вариант не зарегистрирован в БД Spomad и RuSeq, что позволяет применять критерий РМ2. Данный вариант описан в статье <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2012.05.003> у пациента «KS47» в статусе «de novo». А также у четырех детей (1 из которых описан в предыдущей статье) с фенотипом, фенотипично похожим на синдром Клифстры. <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0079-4> (критерий PP5). Большинство предикторов «in silico» предсказывают патогенное воздействие (PP3). Учитывая миссенс-вариант, предполагаемый функциональный статус «GoF», который вызывает фенотип синдром Коффина-Сириса 3 типа. Согласно БД OMIM ген SMARCB1 вызывает несколько фенотипов, в частности предрасположенность к рабдоидным опухолям 1 типа и восприимчивости к шванноматозу 1 типа, однако согласно статусу <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2012.05.003> данные фенотипы вызываются вариантами, имеющие функциональный статус типа «LoF». Варианты «LoF» и миссенс-варианты также встречаются как в семьях, так и у спорадических пациентов со шванноматозом. Согласно предоставленным данным вариант расценен как вариант с **неизвестным клиническим значением**. Со слов родителей и нескольких выписок проводилась сегрегация в семье по Сэнгеру- «de novo», однако заключений лаборатории об этом не предоставлено.

Также выявлен гетерозиготный вариант SCN1A(NM\_001165963.4):c.556C>A

Общество с ограниченной ответственностью «Центр Эпилепсии»

ОГРН 1157746644043 ИНН 9715206461 КПП 771501001

127566, г. Москва, Высоковольный проезд, дом 1, корп. 3

Тел: 8-495-920-54-51

8-916-980-34-25



p.(Leu186Ile), chr2-166054684-G-T. Вариант не описан в научной литературе.  
Вариант не зарегистрирован в БД Gnomad и RuSeq, что позволяет применять критерий PM2.  
Более 3-х программ in silico предсказывают патогенное воздействие (PP3). Вариант расценен как SNV неизвестного клинического значения.

Также выявлен гетерозиготный RYR1(NM\_000540.3):c.7819C>T p.(Leu2607Phe)  
Вариант не описан в научной литературе.  
Вариант не зарегистрирован в БД Gnomad и RuSeq, что позволяет применять критерий PM2.  
Более 3-х программ in silico предсказывают патогенное воздействие (PP3). Вариант расценен как SNV неизвестного клинического значения.

Масса тела: 13 кг. Рост: 98 см.

### **Заключение:**

Основной диагноз код по МКБ-10: Z03.3

Предполагается аутосомно-доминантный синдром Коффина-Сириса 3 типа.  
Предполагается наличие фебрильных приступов 3 типа, предположительно вызванные вариантом в гене SCN1A.

Атактический детский церебральный паралич.

Нарушение темпов развития экспрессивной и рецептивной функции речи и языка, предполагается наличие расстройство аутистического спектра.

Глобальное нарушение развитие.

Риск развития злокачественной гипертермии