

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Ильин Григорий Александрович

Причины консультации:

Мышечная слабость

Результаты клинко-генетического анамнеза и обследования:

Дата приема 20.07.2020

Мальчик, 8 лет. Имеет старшую сестру. Единственный случай в роду.

Беременность протекала с угрозой прерывания, воды отошли на 29 неделе. Беременность пролонгировали, было маловодие. Перенесла бронхит в 1 триместре. Роды самопроизвольные в срок. Вес 2710/49. Закричал сразу. В роддоме состояние средней тяжести. Выявлена атрезия ануса, свищевая форма. Увеличены трансаминазы и повышен билирубин. Выявлен ДМЖП. Оперирован в 1 мес по поводу атрезии ануса. Выписан домой в 1.5 мес под наблюдение хирурга, невролога. Был пониженного питания, срыгивал. Офтальмолог заподозрил мегалокорнеа. Ходит с 1 года 6 мес. Фразовая речь с 4-5 лет. Судорог не было. Зрение и слух сохранены. Ест сам, жует хорошо. Одевается частично. Пользуется туалетом. Подковообразная почка. КФК - 243,7 ед/л Скрининг - тест на активность лизосомных ферментов - норма. Карิโอтип 46,XY. ЭНМГ изменена по миопатическому типу. Учился в 1 классе общеобразовательной школы, учится средне. Состояние стабильное. Панель на метаболические миопатии - норма.

Жалобы: мышечная слабость - не прыгает, не бегает быстро, шаткая походка, нарушена мелкая моторика, повышена утомляемость, избыточный вес. Контакт со сверстниками нарушен.

Фенотип: Рост 129 Вес 34 ОГ 51,5 Микроцефалия. Высокий лоб. Плоское лицо. Удлиненный разрез глаз. Голубые склеры. Гипоплазия бровей. Микростомия. Паратрофия. Маленькие кисти и стопы. Вальгусные стопы. Фетальные бугорки на всех пальцах.

На основании фенотипа, клиники и развития предполагается синдром грима Кабуки. Дифференциальный диагноз с с.Прадера-Вилли и другими моногенными синдромами.

Были предложены и проведены исследования:

20.07.2020 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный

20.07.2020 Взятие крови из периферической вены

20.07.2020 Определение аномального метилирования критического района хромосомы 15q11.2

20.07.2020 Секвенирование клинко-генетического экзона (6640 генов, кровь с ЭДТА)

02.10.2020 Прием предоставленного биологического материала (образцов крови)

2.10.2020 Комплексный анализ патогенности выявленной методом МПС мутации для ядерной семьи (1 мутация)

Получены результаты:

Определение аномального метилирования критического района хромосомы 15q11.2

Изменений не выявлено.

Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям Удмуртии

Комплексный анализ патогенности выявленной методом МПС мутации для ядерной семьи (1 мутация)

Заключение: методом прямого автоматического секвенирования по Сентеру проведен поиск варианта SIN3A(NM_015477.3):c.1728_1729del (p.Cys577Ter).

У Ильина Г.А. выявлен de novo патогенный вариант c.1728_1729del в гетерозиготном состоянии.

У родителей пробанда изменений нуклеотидной последовательности не обнаружено.

Заключительный диагноз: Синдром Виттевин-Колк (OMIM 613406) Код МКБ Q 87 Тип наследования аутосомно-доминантный.

Риск повторного рождения ребенка с данной наследственной патологией у родителей Григория не превышает 1%, с другой наследственной патологией или ВПР не превышает 5% /общий популяционный риск/.

Рекомендации:

Наблюдение и лечение у психиатра, невролога, педиатра.

Обращение в органы МСЭ по месту жительства с целью определения нарушения основных категорий жизнедеятельности.



Врач генетик

Демина Нина Александровна