

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

02.06.2021

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Лебедев Максим Иванович  
Лебедева Елена Алексеевна  
Лебедев Иван Михайлович

Причины консультации:  
Нервном - мышечное заболевание

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Лебедев Максим Иванович консультирован с целью уточнения диагноза: ЗГМР.

Жалобы: отставание в психомоторном развитии: не сидит, не встает, не ходит.

Ребенок от 3й беременности, протекавшая на фоне вагинита 2/3 и 3/3. Роды 3е, на 39 нед, срочные, самостоятельные. Родился с длиной 53 см, вес 3680 г, ОША 8/9 баллов. Выписан домой 4е сутки жизни.

Раннее развитие: голову держит с 3 мес, сидит с 7 мес,

В 7 мес обратили внимание на мышечную слабость, стал заваливать назад, если сидел, появилось косоглазие. Со временем родители обращают внимание регресс в развитие: перестал сидеть, перестал держаться за опору. Находился неоднократно на стац. лечения в отделение ПНО по месту жительства с диагнозом: Нервно – мышечной заболевание неуточненное недифференцированное с поражением мотонейронов, вероятно СМА неуточнённое с преимущественным поражением аксиальной мускулатуры и проксимальной мускулатуры конечностей. Последствие перинатальное поражение ЦНС виде легкой смешанной гидроцефалии компенсированной, выраженной задержки речевого развития, легкой двусторонней пирамидной недостаточности. Ангиопатии сетчатки по т типу венозного полнокровия. Нейрогенная тугоподвижность голеностопных суставов. ФСН 1 степени.

Генеалогический анамнез: не отягощен. Брак родителей не родственный.

Осмотр (1г 8 мес) : рост –79см, вес 11 кг, ОГ 48,5 см, диффузная мышечная гипотония, СХР с рук и ног ослаблены, симметричные, патологические рефлексы не вызываются, самостоятельно не садиться, сидит с круглой спиной, плохо удерживает голову.

Осмотр в возрасте 1г 10 мес. : рост - 80см, вес - 11,2кг, ОГ 49см, диффузная мышечная гипотония, СХР с рук и ног ослаблены, симметричные, патологические рефлексы не вызываются, самостоятельно не садиться, сидит с круглой спиной, плохо удерживает голову.

Были предложены и проведены исследования:

30.03.2021 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный

30.03.2021 Прием образцов мочи

30.03.2021 Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии)

30.03.2021 Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)

30.03.2021 Скрининг-тесты на ЛБН (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: в-D-глюкозидаза, а-D-глюкозидаза, а-L-идуронидаза, сфингомиелиназа, галактоцереброзидаза, а-галактозидаза)

30.03.2021 Газовая хроматография плазмы крови (ОДЦЖК) (диагностика пероксисомных заболеваний- синдром Целвегера, X-АЛД)

30.03.2021 Взятие крови из периферической вены

06.04.2021 Прием предоставленного биологического материала (образцов крови)

21.04.2021 Определение активности beta-D-галактозидазы в пятнах высушенной крови

24.05.2021 Прием предоставленного биологического материала (образцов крови)

24.05.2021 Полный анализ гена GLB1 (GM1-ганглиозидоз тип 1, 2, 3, MIM 230500, 230600, 230650).

Панель "Наследственные болезни с патологией скелета"

02.06.2021 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный

02.06.2021 Взятие крови из периферической вены

02.06.2021 Поиск выявленных в семье мутаций у родственников (1 чел.)

02.06.2021 Поиск выявленных в семье мутаций у родственников (1 чел.)

Получены результаты:

Полный анализ гена GLB1 (GM1-ганглиозидоз тип 1, 2, 3, MIM 230500, 230600, 230650). Панель "Наследственные болезни с патологией скелета"

Цель исследования: обследование.

Методом прямого автоматического секвенирования проведен полный анализ гена GLB1 (OMIM\* 611458, NM\_000404.3), мутации в котором приводят к развитию GM1-ганглиозидоза 1,2,3 типов.

В экзоне 8 гена выявлен не описанный ранее вариант нуклеотидной последовательности с.808T>C (р. Tyr270His) в гомозиготном состоянии.

Рекомендуется исследовать ДНК родителей пробанда для установления носительства выявленных вариантов (пункт преискуранта 3.182). Для этого необходимо предоставить свежую кровь или образцы крови на фильтре.

Рекомендуется консультация лечащего врача.

Скрининг-тесты на ЛБН (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: а-D-глюкозидаза, а-D-глюкозидаза, а-L-идуронидаза, сфингомиелиназа, галактоцереброзидаза, а-галактозидаза)

активность измеренных лизосомных ферментов в пределах референсных значений.

Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)

по результатам исследования данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.

Определение активности beta-D-галактозидазы в пятнах высушенной крови

по результатам исследования выявлено резкое снижение активности бета-D-галактозидазы. На основании биохимических данных диагноз GM1 ганглиозидоз подтвержден.

Газовая хроматография плазмы крови (ОДЦЖК) (диагностика пероксисомных заболеваний- синдром Целвегера, X-АЛД)

В плазме крови снижены концентрации кислот, повышены соотношения концентраций. Рекомендуется повторить исследование.

Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии)

В моче пациента повышена концентрация ряда метаболитов. Данные изменения могут носить вторичный характер или быть обусловлены рядом наследственных заболеваний (например, митохондриальной патологией, фумаровой ацидурией и т.д.). Рекомендуется сопоставить клинические и лабораторные данные.

Заключение: на основании клинических данных и проведенных молекулярно-генетических исследований диагноз: GM1-ганглиозидоза 2 типов подтвержден. Тип наследования - аутосомно - рецессивный. Генетический риск для sibсов пробанда - 25% .

Рекомендации: **ЗАВТРА!**

1. Наблюдение у невролога, генетика, офтальмолога.
2. Контроль ЭЭГ - мониторинга.
3. Контроль ЭХО - КГ, ЭКГ.
4. Медико - генетическое консультирование при планировании семьи.
5. Для решения вопроса об инвалидности рекомендовано обратиться в органы МСЭ по месту жительства.



Врач генетик

**Подари ЗАВТРА!**  
Тяжелобольным детям Удмуртии



Гусева Дарья Михайловна