



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

12.01.2021

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Дементьева Софья Ивановна

Причины консультации:

Ребенок направлен с целью уточнения диагноза – синдром Сотоса.

Жалобы на быстрые темпы роста, задержку психоречевого развития, низкий мышечный тонус.

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Анамнез жизни: от I беременности, и фоне многоводия в 3 триместре, плановое к/сечение (из-за многоводия) в 36 нед., более 5л. о/п вод, вес 4100г, рост 57см, окр. головы 39см, окр. груди 37см, по Апгар 6/8 баллов, к груди приложена на 2 сутки, грудь не взяла, с-м угнетения, переведена в ОПН на 7 сутки, выписана на 12 сутки: Церебральная ишемия II ст., с-м угнетения, ВЖК 1ст. слева. Желтуха ср.ст. Раннее психомоторное развитие: сидит с 7мес., ходит с года, первые слова к 2-м годам, с 1 класса учится в школе по спец. программе, закончила 2 класс.

Перенесенные заболевания: ЧАЗН ОУ установлена в 3 года. С 7-8 лет ожирение.

Результаты ранее проведенных исследований: 46,XX – нормальный женский. КТ г/мозга 29.07.16г. – признаки резидуальных изменений г/мозга, внутренняя умеренная моноventрикулярная гидроцефалия слева, умеренная наружная гидроцефалия. ЭЭГ сна 4ч. от 21.04.20г. – эпилептиформная активность регистрируется в левой лобной области (впервые выявлена). МРТ г/мозга запланировано в сентябре. Костный возраст 08.08.20г. в 9 лет на 11 лет. УЗИ бр. полости – гепатомегалия.

Родословная наследственной патологией не отягощена. Рост матери 160см, рост отца 178см.

Коллегиальный осмотр с Деминой Н.А.: рост 150см (>97ц), вес 74кг (>97ц), окр. головы 58см (>97ц), физическое развитие значительно превышает возраст, макроцефалия, высокий округлый лоб с лобно-теменными залысынами, гипертелоризм, крупные кисти и стопы, выраженная мышечная гипотония, плоскостопие.

Были предложены и проведены исследования:

13.08.2020 Поиск мутаций в генах NSD1 и NFIX методом секвенирования ДНК

06.11.2020 Поиск известной мутации в образце биологического материала методом прямого секвенирования ДНК

Получены результаты:

Поиск мутаций в генах NSD1 и NFIX методом секвенирования ДНК

NSD1:NM_022455:exon5:c.G3480A:p.W1160X

Поиск известной мутации в образце биологического материала методом прямого секвенирования ДНК

В образце крови методом прямого секвенирования по Сэнгеру подтверждена мутация

NSD1:NM_022455:exon5:c.G3480A:p.W1160X.

Диагноз: синдром Сотоса молекулярно-генетически подтвержден (ОММ:117500, Q87.3).

Заболевание в большинстве случаев обусловлено вновь возникшей мутацией, наследуется аутосомно-доминантно с высоким риском генетическим риском для потомства больного - 50%.

При синдроме Сотоса в 14% случае наблюдается нарушение толерантности к глюкозе, риск опухолевых образований в 2%.

Рекомендации:

1. Консультация эпидемиолога (риск эписиндрома);
2. Наблюдение офтальмолога, невролога, эндокринолога;
3. УЗИ внутренних органов 1 раз в год;
4. Решение вопроса о плановой госпитализации в «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» ФГБЦУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова.



Врач генетик

Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям. Удмуртия



Бессонова Людмила Александровна