



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

19.11.2020

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Вахрушева Ульяна Алексеевна (18.02.2010)
Вахрушева Татьяна Васильевна (19.07.1982)
Вахрушев Алексей Владимирович (17.09.1979)

Причины консультации:
G40.6

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Пациентка - Вахрушева Ульяна Алексеевна,

Жалобы на приступы миоклонических судорог, вялость и быструю утомляемость.

Анамнез - девочка от 2 беременности (1 - 2008 - здоровая девочка), протекавшей на фоне варикозного расширения вен ног, тромбоза, гриппа, гепатита В, самостоятельных родов на 39 неделе с массой 3450, длиной 54 см, оценкой по шкале Апгар 8/9 баллов. Желтуха у ребёнка, со слов мамы, длилась с 6 суток жизни до 1 месяца жизни. Раннее развитие с задержкой - сидит с 9 месяцев, ходит с 1 года и 3 месяцев, речь с 1,5 лет. Девочка часто болела бронхитами. Перенесла аденотомию в 5 лет. В детском саду и в школе воспитатели и учителя отмечали задержку развития девочки. В 8 лет по этому поводу обратились у неврологу, который порекомендовал выполнить ЭЭГ (там обнаружили эпилептиформную активность). Назначена Вальпроевая кислота и Пантогам - с ухудшением - произошёл приступ генерализованных судорог с обмяканием и потерей сознания, купированный самостоятельно. Впоследствии приступы стали генерализованными тонико-клоническими - потом - полиморфными, в том числе абсансами и миоклоническими. Получала без эффекта Энкорат, Депакин хроносферу, Леветирацетам, Топиромат, Депакин + Файкомпа - ремиссия, которая прекратилась на фоне отмены Файкомпы. Наблюдается у эпилептолога с диагнозом - вероятно генетическая резистентная эпилепсия с полиморфными пароксизмами, в т.ч. с миоклониями, когнитивным дефицитом. МРТ головного мозга - картина небольшой асимметрии гиппокампов S<D, асимметрии сводов мозга S<D; лёгкая асимметрия боковых желудочков D>S. ЭЭГ - эпилептиформная активность. Кариотип - 46,XX. Сейчас девочка получает Депакин, Леветирацетам и Файкомпу - приступы миоклоний возникают до 7 раз в сутки. Кроме того, у девочки бывают приступы агрессии. Наследственность, со слов, не отягощена.

Объективно - походка с атаксией (со слов мамы, это появилось в течение последних 6 месяцев), обращённую речь понимает с трудом, сухожильные рефлексы с ног не вызываются, окружность головы - 53 см (50 - 75 перцентиль), М-образная верхняя губа.

Диагноз - эпилепсия. Учитывая задержку развития и фармакорезистентные судороги, у пациентки можно предположить наличие наследственной причины судорог. Дифференциальную диагностику следует проводить между наследственными болезнями обмена веществ, миоклоническими эпилепсиями и хромосомными синдромами.

Были предложены и проведены исследования:

18.08.2020 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный

18.08.2020 Взятие крови из пальца



- 18.08.2020 Tandemная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)
18.08.2020 Прием образцов мочи
18.08.2020 Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии)
15.10.2020 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный
15.10.2020 Прием образцов мочи
15.10.2020 Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии)

Получены результаты:

Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот): по результатам исследования данных за наследственные аминоацидопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.

Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии): в моче пациентки повышена концентрация ряда метаболитов. Данные изменения могут носить вторичный характер или быть обусловлены рядом наследственных заболеваний (например, митохондриальной патологией и т.д.).

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, наследственными болезнями с поражением печени и т.д.).

Рекомендации:

В плане дообследования рекомендовано:

1. Первичная диагностика митохондриальных заболеваний. Включает частые мутации мтДНК; поиск крупных делеций мтДНК; частые мутации в ядерных генах POLG, SURF1, SCO2, PDHA1.
2. Поиск наиболее частых мутаций в гене CSTB.
3. Поиск мутаций в гене CSTB.
4. Поиск мутаций в гене KCTD7.
5. Полный анализ гена EPM2A.
6. Полный анализ гена NHLRC1.
7. Определение аномального метилирования критического района хромосомы 15q11.2.
8. Определение мутаций в гене MeCP2 методом прямого секвенирования.
9. Определение протяженных делеций в гене MeCP2 у девочек с синдромом Ретта.
10. Поиск мутаций в гене CDKL5 методом секвенирования ДНК.
11. Поиск мутаций в гене FOXP1 методом секвенирования ДНК.
12. Полное секвенирование экзона с анализом 22000 генов. Это исследование не выполняется в рамках бюджетного финансирования.



Врач генетик

Мишина Ирина Алексеевна

Подари Завтра!
Тяжелобольным детям. Удмуртия