

Пациент: КУРЫЛЕВА ВАСИЛИСА МАКСИМОВНА, ул. Вятского ш. д. 57, дата и время посещения: 12.11.2024 09:46
Дата рождения: МО: БУЗ УР "1 РКБ МЗ УР"
Адрес проживания: Профиль: генетике

Жалобы

Жалобы на отек среднего пальца правой кисти, частые головные боли, хруст в коленных суставах. Регулярно принимает МТХ + этанерцепт.

Менструации с 10,5 лет, регулярные.

Анамнез заболевания

В 1 мес жизни диагностирован ВПС: двустворчатый аортальный клапан.

Изменение пальца заметили с 2021 года, когда впервые заметили припухлость 3 пальца правой кисти, расценивалось как ушиб, НПВС не помогли. В дальнейшем обследован ревматологом, установлен диагноз: ЮИА, HLA B27 позитивная, ANF+. В лето 2022 г начата терапия МТХ после госпитализации в УДКБ. После перенесенного ковида-19-ухудшение. Повторно госпитализация в УДКБ в ноябре 2023 г- добавлена терапия этанерцептом

Анамнез жизни

От 5 беременностей, 3х родов, протекавшей -двойня, удовлетворительно

Роды срочные 39 нед, 2я из двойни, Вес при рождении 2700 /51 рост; оценка по Апгар 8/8б. Из р/д перевод в отделение: ЗВУР 2ст. Ишемически-геморрагическое поражение ЦНС.

Развитие: НПР по возрасту, учится в массовой школе, классы не дублировал

Перенесенные заболевания: в.оспа, ВПС двуств. аорт.клапан., хр. аденоидит(аденотомия 08.2024), ковид-19 в 2023 г, хр.гайморит

Родители: Мать- 51, проф.вред-ть отриц, АИТ, гипотиреоз, принимает левотироксин

Отец- 50, сердце?

Сисбы: дочь(2005г)- ЮИА; дочь (2008г)-рефлюкс; дочь (1я из двойни. 2012г.р)-сах.диабет 1 ти

Объективный осмотр: Рост 155/57 Вес 50.гол Телосложение правильное, пропорциональное. Голова округлой формы, высокий лоб. Достаточного питания. Глазные щели симметричные. Высокая переносица. Диспластичные ушные раковины. "карипий рот", Конусовидные пальцы, Клинодактилия 5 пальца обеих кистей.

Обследования:

Стац.лечение 11.09.2024 -19.09.2024 ФГАОУ ВО Первый МГМУ им.И.М.Сеченова: детское ревматологическое отделение №2: Юношеский пауциартикулярный артрит, активность 1, рентгенологическая стадия 1, НФ IIФ. Двустворчатый аортальный клапан с умеренным стенозом и недостаточностью 2 степени. Гипоплазия перешейка аорты. НК 0ст. Эрозивный рефлюкс – эзофагит. LA A.Хр. функц. запор, дисфункция билиарного тракта. Реактивные изменения подж.железы.

Полноэкзомное секвенирование экзома: патогенные и вероятно патогенные варианты не обнаружены. Выявлен вариант с неизвестным клиническим значением: обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs121434254 в гетерозиготном состоянии в экзоне 6 из 14 гена AIRE, приводящий к приобретению стоп-кодона и преждевременной терминации трансляции p.Arg25Ter. Патогенные варианты в данном гене приводят к развитию аутосомно-доминантного и аутосомно-рецессивного синдрома аутоиммунно полиэндокринопатии 1 типа с обратимой метафизарной дисплазией или без нее (ОМИМ 240300). Выявленный вариант был описан патогенным в гетерозиготной, гомозиготной и компаундгетерозиготной форме у пациентов.

Воспалительные артриты описаны у пациентов в дебюте аутоиммунной полиэндокринопатии, данный вариант был описан в гомозиготном состоянии у пациентов с соответствующим фенотипом.

Вариант выявлен в гетерозиготной форме и не может приводить к рецессивному фенотипу при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена.

Для уточнения патогенности варианта рекомендуется проверка его de novo статуса либо сегрегации с заболеванием в семье (секвенирование трио по методу Сенгера)

Кроме того выявлены структурные генетические варианты: Получены данные в пользу наличия протяженной делеции участка хромосомы 1 с примерными границами 143795892-149791517 и размером 6Mb, которая захватывает область 49 генов. Патогенные структурные варианты в этом регионе могут приводить к синдрому делеции хромосомы 1q21.1(612474). Состояние характеризуется высокой вариабельностью клинических проявлений, в том числе внутрисемейной.

Диагноз: Юношеский пауциартикулярный артрит, активность 1, рентгенологическая стадия 1, НФ IIФ. Двустворчатый аортальный клапан с умеренным стенозом и недостаточностью 2 степени. Гипоплазия

перешейка аорты. НК 0ст. Эрозивный рефлюкс – эзофагит. LA A.Хр. функц. запор, дисфункция билиарного тракта. Реактивные изменения подж. железы.

Рекомендации:

- 1) консультация эндокринолога (аутоиммунно -полиэндокринопатии 1 типа???)
- 2) Для уточнения патогенности выявленного варианта гена AIRE рекомендуется проверка его de novo статуса либо сегрегации с заболеванием в семье (секвенирование трио+ сестра из двойни1я по методу Сенгера)
- 3) хромосомный микроматричный анализ для подтверждения наличия протяженной делеции участка хромосомы 1
- 4) к/я с рез-ми

