

ГАУЗ «КАМСКИЙ ДЕТСКИЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР»  
РТ, г. Набережные Челны,  
ул. Академика Косыгина, д/г  
тел.: 70-56-31

Выписка из амбулаторной карты

Магизова Ралина Ролановна, г/р 13.12.2019, д/а Республика Татарстан, Город Набережные Челны, Проспект им Мусы Джалиля, Дом 34, Квартира 50 СНИЛС: 20754493368; ЕНП 1687089786000118; Свидетельство о рождении Российской Федерации IV-КБ 845484

От первой беременности, протекавшей на фоне УПБ в 1,2,3 триместрах, гидронефроза 3 ст справа, 1 срочных оперативных в 39 недель родов (ягодичное предлежание, маловесный плод), вес при рождении 2555 грамм, рост 49 см, окр гол 33 см, по Апгар 6-8 бб, Состояние в первый день тяжелое, в первые часы кислородозависимость, на второй день апноэ, переведена в ОРИТ ПЦ, где лечилась с 15.12.2019г по 17.12.2019г с DS: Церебральная ишемия 1 степени ООО Ложная хорда ЛЖ. Неонатальная желтуха. Адаптационный период в ОПН с DS: ЗВУР по гипотрофическому типу 2ст. Морфофункциональная незрелость. Апноэ новорожденного. Неонатальная желтуха. ООО, НК 0. Анализы крови на TORCH отрицательны

На Д-учете у невролога с рождения с DS: ППЦНС: с -м диффузной мышечной гипотонии. Стигмы дизэмбриогенеза Раннее развитие с выраженной задержкой: голову держит с 6 месяцев, переворачивается на живот с 10 месяцев. С рождения плохая прибавка в весе. Дважды при обследовании выявлялось повышение лактата. Кариотип от 14.03.2020г -46XX, нормальный женский кариотип. ТМС от 11.08.2020г-данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено. Слуховые вызванные потенциалы от 03.11.2020г-слуховая функция в норме. ВЭЭМ 8часов с записью сна от 16.10.2020г: основной ритм сформирован в соответствие с возрастом. Паттерны сна нормальные. Эпилептиформная активность не зарегистрирована. В бодрствовании и во сне, больше в начальных стадиях отмечается высокая амплитуда бета-активности в центральных и вертексной областях, периодически с распространением диффузно.

MPT головного мозга от 14.08.2020г - МР-данные умеренных атрофических изменений полушарий большого мозга.

Обследована в психоневрологическом отделении в ФГАОУ ВО Первый МГУ им ИМ Сеченова МЗ России УДКБ с 10.11.2020г по 27.11.2020г DS: ДЦП: астатически-атоническая форма. Нельзя исключить наследственную патологию; в гастроэнтерологическом отделении в ФГАОУ ВО Первый МГУ им И.М. Сеченова МЗ России УДКБ с 05.04.2021г по 21.04.2021г DS: Нарушение всасывания в кишечнике неуточненное. Дисхолия желчного пузыря. Реактивные изменения поджелудочной железы. ДЦП. Задержка психо-предречевого, моторного развития. Астатически-атоническая форма. Нельзя исключить наследственную патологию. ВПС: ОАП. Дисплазия ТБС. Белковоэнергетическая недостаточность. Задержка физического развития SDSроста-2,17. Синдромальная задержка роста?

Консультирована генетиком 21.04.2021г.- Диагноз наследственной патологии установлен на основании проведения хромосомного микроматричного исследования- Обнаружена мозаичная микроделеция участка длинного плеча 14 хромосомы, Синдром делеции хромосомы 14 g22-g22(OMIM 613457).

MPT ГМ от 25.02.2022г.- МР-признаки асимметричной вентрикуломегалии, расширения субарахноидальных пространств, корковых борозд лобных и теменных долей.

Консультация невролога ГАУЗ «ДРКБ» от 25.02.22-ДЦП-атонически-астатическая форма ЗПМР, GMFCS IV



ГАОУЗ «КАМСКИЙ ДЕТСКИЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР»  
РТ, г. Набережные Челны,  
ул. Академика Королева, д.16  
10-30-31

В процессе роста и развития ребенка на фоне диффузной мышечной гипотонии появились гипертонус в дистальных отделах ног, снижение мышечной силы. На фоне интеркуррентных заболеваний отмечается регресс в моторном развитии: перестала ползать. Отстает в физическом развитии. Несмотря на регулярно проводимую симптоматическую терапию (лечение гастроэнтеролога, невролога) ребенок отстает в моторном, психоречевом развитии, плохо прибавляет в весе. Перенесла менингит серозный.

Неврологический статус: Сознание ясное. Состояние средней степени тяжести по неврологическому дефициту. Окр головы- 44см. Б. р. закрыт. ЧН непостоянное сходящееся косоглазие ОИ. Фонация, глотание не нарушены. На фоне диффузной мышечной гипотонии спастический гипертонус в дистальных отделах ног (3б). СПР средней живости D=S. Опора на передний отдел стоп. Сила снижена (ориентировочно 2,5б) Объем активных движений снижен: голову удерживает, переворачивается, не ползает, вложенные предметы в руках удерживает недолго. Болевая чувствительность сохранна. Тазовые функции не контролирует. Речи нет, вокализмы. В фенотипе: микросомия, гипертелоризм, гипертрофия десен, высокое небо, низкопосаженные ушные раковины.

Диагноз: DS: Мозаичная микроделеция участка длинного плеча 14 хромосомы Синдром делеции хромосомы 14 g22- g22(OMIM 613457). G80.8 Органическая патология головного мозга (умеренные атрофические изменения полушарий головного мозга): ДЦП: атонически-астатическая форма, выраженной степени, отставание в моторном и психоречевом развитии, GMFCS IV. Миопия слабой степени

Ребенок нуждается в комплексной реабилитации.

Невролог Шакурова ЭФ 01.08.2022



Пациент: *Магизова Раина Ролановна* Дата рождения: 13.12.2019  
№ карты: 16823 Адрес: 423800, г.Набережные Челны, пр-кт.им Мусы Джалиля, д.34, кв.50

Первичный прием врача: *Педиатр участковый*

Ф.И.О. врача: *Марданишина А.У.*  
Отделение: *Детская поликлиника*

Дата приема: 27.06.2022 10:32

Прием: в МО с целью: *диспансерное наблюдение*

Объективное состояние: Средней тяжести

АД: 85 / 55 мм.рт.ст. ЧСС: 96 в мин. ЧДД: 20 в мин. Сатурация: 99 %. Температура: 36,0 °С.

Ребенок От первой беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания беременности в 1,2,3 триместрах, гидронефроза 3 ст справа, 1 срочных оперативных в 39 недель родов (ягодичное предлежание, маловесный плод), вес при рождении 2555 грамм, рост 49 см, окр гол 33 см, по Апгар 6-8 б. Состояние в первый день тяжелое, в первые часы кислородо- зависимость, на второй день апноэ, переведена в ОРИТ ПЦ, где лечилась с DS: Церебральная ишемия 1 степени ООО Ложная хорда ЛЖ. Неонатальная желтуха. Адаптационный период в ОПН с DS: ЗВУР по гипотрофическому типу 2ст. Морфофункциональная незрелость. Апноэ новорожденного. Неонатальная желтуха. ООО, НК 0.

На Д-учете у невролога с рождения с DS: ППЦНС:с-м диффузной мышечной гипотонии. Стигмы дизэмбриогенеза. В настоящее время наблюдается с диагнозом: Детский церебральный паралич: атонически-астатическая форма. Ранее развитие с выраженной задержкой: голову держит с 6 месяцев, переворачивается на живот с 10 месяцев, к 1,5 годам - без динамики. С рождения плохая прибавка в весе, к 1,5 годам- отставание в физическом развитии. Перенесенные заболевания: ОРВИ, острый бронхит, серозный менингит-стац лечение в декабре 2021

Анамнез заболевания : Состояние в первый день родов тяжелое, в первые часы кислородозависимость, на второй день апноэ, переведена в ОРИТ ПЦ, где лечилась с 15.12.2019 г. по 17.12.2019 г. с DS: Церебральная ишемия 1 степени ООО Ложная хорда ЛЖ. Неонатальная желтуха. Адаптационный период в ОПН с DS: ЗВУР по гипотрофическому типу 2ст. Морфофункциональная незрелость. Апноэ новорожденного. Неонатальная желтуха. ООО, НК 0. Анализ крови на TORCH отрицательны На Д-учете у невролога с рождения с DS: ППЦНС:с-м диффузной мышечной гипотонии. Стигмы дизэмбриогенеза Ранее развитие с выраженной задержкой: голову держит с 6 месяцев, переворачивается на живот с 10 месяцев. С рождения плохая прибавка в весе. Дважды при обследовании выявлялось повышение лактата. Карิโอтип от 14.03.2020 г. -46XX, нормальный женский карิโอтип. ТМС от 11.08.2020г-данных за наследственные аминоацидопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено. Слуховые вызванные потенциалы от 03.11.2020 г-слуховая функция в норме. ВЭЭМ 8 часов с записью сна от 16.10.2020г: основной ритм сформирован в соответствие с возрастом. Паттерны сна нормальные. Эпилептиформная активность не зарегистрирована В бодрствовании и во сне, больше в начальных стадиях отмечается высокая амплитуда бета-активности в центральных и вертексной областях, периодически с распространением диффузно. МРТ головного мозга от 14.08.2020 г.- МР-данные умеренных атрофических изменений полушарий большого мозга. Обследована в психоневрологическом отделении в ФГАОУ ВО Первый МГУ им ИМ Сеченова МЗ России УДКБ с 10.11.2020 г. по 27.11.2020 г. DS:ДЦП: астатически-атоническая форма. Нельзя исключить наследственную патологию; в кишечнике неуточненное. Дисхалия желчного пузыря.Реактивные изменения поджелудочной железы. ДЦП. Задержка психо-предречевого, моторного развития. Астатическиатоническая форма.Нельзя исключить наследственную патологию. ВПС: ОАП. Дисплазия ТВС.Белковоэнергетическая недостаточность. Задержка физического развития SDS роста-2,17. Синдромальная задержка роста? Консультирована генетиком 21.04.2021г- Диагноз наследственной патологии установлен на основании проведения хромосомного микроматричного исследования- Обнаружена мозаичная микроделеция участка длинного плеча 14 хромосомы, Синдром делеции хромосомы 14 g22- g22(OMIM 613457).

МРТ головного мозга от 25.02.2022 г.-МР-картина асимметричной вентрикуломегалии, расширенных субарахноидальных пространств и корковых борозд лобных и теменных долей

Консультирована неврологом ГАУЗ " ДРКБ" 25.02.2022г-Детский церебральный паралич: атонически-астатическая форма, задержка психомоторного развития , GMFCS IV/ В процессе роста и развития ребенка на фоне диффузной мышечной гипотонии появились гипертонус в дистальных отделах ног, снижение мышечной силы. На фоне интеркуррентных заболеваний отмечается регресс в моторном развитии. Отстает в физическом развитии. Несмотря на регулярно проводимую симптоматическую терапию (лечение гастроэнтеролога, невролога) ребенок отстает в моторном, психоречевом развитии, плохо прибавляет в весе.

Объективно :

вес 7800г, рост 79,5 см

Жалобы на отставание в моторном развитии: не ползает, не сидит, переворачивается; плохо прибавляет в весе и росте, нет слов в речи, сниженный аппетит. Состояние средней тяжести по заболеванию. Кожные покровы чистые, субиктеричные, тургор тканей снижен. Подкожно-жировая клетчатка развита слабо. Малый и большой родничок закрыты. Гипотонус мышц. Зев розовый, налетов нет. Язык влажный. В легких дыхание пузырьное без хрипов. ЧД 24 в мин. Тоны сердца ритмичные, ясные, ЧСС 120 в мин. Живот мягкий, подвздут. Печень +0,5 см из-под края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул регулярный, мочеиспускание свободное. Функцию тазовых органов не контролирует.

Неврологический дефицит. Непостоянное сходящееся косоглазие. Фонация, глотание не нарушены. психический статус задержан

Дз: G80.8 Органическая патология головного мозга (умеренные атрофические изменения полушарий головного мозга ). Детский церебральный паралич: астатически-атоническая форма, задержка темпов психо-речевого, моторного развития.

K 90.9 Нарушение всасывания в кишечнике неуточненное

K82.8 Дисхалия желчного пузыря

K86.8 Реактивные изменения поджелудочной железы

Q25.0 Врожденный порок сердца-Открытый артериальный проток ,НК 0

E43 Белково-энергетическая недостаточность. Задержка физического развития (SDS роста -2.17). Синдромальная задержка роста

Q99.8 Мозаичная микроделеция участка длинного плеча 14 хромосомы. Синдром делеции хромосомы14 g22-g22(OMIM613457)

H52.1 Миопия слабой степени

K40,2 Паховая грыжа двусторонняя

Рекомендации :

осмотр невролога 2 раза в год, симптоматическая терапия (нейрометаболическая)

наблюдение ортопеда

занятия с психологом, логопедом-дефектологом, наблюдение кардиолога,хирурга,эндокринолога,гастроэнтеролога,окулиста

сложная ортопедическая обувь на холодн. и утепленном подкладе -4 пары

тутор на локтевой сустав-2 штуки

тутор на лучезапястный сустав

корректор осанки-2 раза в год

тутор на всю ногу- 2 раза в год

противопролежневая подушка

санитарный стул с осташением

кресло-коляска прогулочная, кресло-коляска комнатная (ширина сиденья- 19 см, высота сиденья- 19 см, глубина сиденья- 23 см, высота подлокотника- 13 см)

ортопедические брюки

опора для сидения

опора для стояния

подгузники 3 штуки в день (вес- 7800 грамм, окружность талии-42см, окружность бедер -45см)

Диагноз: G80.8 Другой церебральный паралич :атонически- астатическая форма выраженной степени , отставание в моторном и психоречевом развитии ,синдром нарушения функции тазовых органов (недержание мочи и стула ).

Заключение

Диагноз: G80.8 Другой церебральный паралич :атонически- астатическая форма выраженной степени , отставание в моторном и психоречевом развитии ,синдром нарушения функции тазовых органов (недержание мочи и стула ).

Врач

/Марданишина А.У./



**Лаборатория цитогенетики молекулярной**



Номер 053599442

Карта 18196/2020

Фамилия Магизова Ралина Ролановна (13.12.2019)

Организация

Врач Шестопалова Елена Андреевна

Напр. диагноз Задержка психомоторного развития

Пункт преискуранта 8.14 Хромосомный микроматричный анализ

Методы исследования: Хромосомный микроматричный анализ с использованием олигонуклеотидных микроматриц Affimetrix CytoScan HD. Разрешение 25 т.п.н. (№ 106/20).

**Заключение:**

Молекулярный кариотип (согласно ISCN 2016):

**arr[GRCh37] 14q11.2(20512610\_22878421)x1-2 [0.30]**

**1. Обнаружена мозаичная микроделеция участка длинного плеча 14 хромосомы, неизвестной клинической значимости (уровень мозаицизма 30%).**

Локализация микроделеции: 14q11.2 20512610-22878421

Размер: 2 365 811 п.н.

Гены, входящие в область делеции: *OR4L1, OR4K17, OR4N5, OR11G2, OR11H6, OR11H4, TTC5, CCNB1IP1, SNORD126, RPPH1, PARP2, TEP1, KLHL33, OSGEP, APEX1, TMEM55B, PNP, RNASE10, RNASE9, RNASE11, LOC254028, RNASE12, OR6S1, ANG, RNASE4, EDDM3A, EDDM3B, RNASE6, RNASE1, RNASE3, ECRP, RNASE2, METTL17, LOC101929718, SLC39A2, NDRG2, MIR6717, TPPP2, RNASE13, RNASE7, RNASE8, ARHGEF40, ZNF219, TMEM253, OR5AU1, LINC00641, HNRNPC, RPGRIP1, SUPT16H, CHD8, SNORD9, SNORD8, RAB2B, TOX4, METTL3, SALL2, OR10G3, OR10G2, OR4E2, OR4E1*

В общепопуляционной базе данных DGV этот вариант не встречается.

В базе клинических данных DECIPHER описаны микроделеции с близкими координатами или меньшего размера, входящего в описываемую область делеции, где они классифицированы как вероятно патогенный вариант (ID: 401708), патогенный (ID: 126,383504), и варианты с неизвестной клинической значимостью (ID`s: 977, 2210).

В базе данных OMIM аннотирован синдром делеции 14q11-q22 (OMIM # 613457), ассоциированный с делециями различного размера в районе q11-q22 длинного плеча хромосомы 14.

В литературе описана связь микроделеции района 14q11.2 с задержкой психомоторного развития, макроцефалией, лицевыми дизморфиями (выступающий лоб, гипертелоризм, широкая переносица, низкорасположенные деформированные ушные раковины, короткая шея), гипотонией, гипоплазией мозолистого тела («Novel deletions of 14q11.2 associated with developmental delay, cognitive impairment and similar minor anomalies in three children» Zahir, F. et al., 2007; «Defining the breakpoints of proximal chromosome 14q rearrangements in nine patients using flow-sorted chromosomes» Kamnasaran D. et al., 2001). В недавних исследованиях наличие характерного фенотипа при делеции 14q11.2 связывают с делециями и мутациями гена *CHD8* (610528) («A distinct neurodevelopmental syndrome with intellectual disability, autism spectrum disorder, characteristic facies, and macrocephaly is caused by defects in *CHD8*» Yasin H. et al., 2019).

2. Участки потери гетерозиготности, содержащие гены, связанные с феноменом импринтинга, отсутствуют.

Общая протяженность участков потери гетерозиготности, размером 3 млн. п.н. и более, соответствует популяционной (0,14%).

Результаты хромосомного микроматричного анализа должны быть интерпретированы врачом-генетиком.

Рекомендуется: Консультация врача-генетика.

Дата: 15.11.2021

Биолог, к.б.н.

Врач-лабораторный генетик

Зав. лабораторией, д.м.н.



Маркова Ж.Г.

Марнат Е.Г.

Шилова Н.В.

Ограничения метода: хромосомный микроматричный анализ не позволяет выявлять сбалансированные хромосомные аномалии, такие как реципрокные транслокации, Робертсоновские транслокации, инверсии, инсерции, низкоуровневый мозаицизм (менее 20%), точечные мутации, а также микроделеции/микродупликации, размером менее 25 kb. В отчет не включены непатогенные микроделеции/микродупликации.

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение  
"МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР  
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Н.П. БОЧКОВА"

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

21.04.2021

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Магизова Ралина Ролановна (13.12.2019)  
Магизова Оксана Юрьевна (17.12.1994)

Причины консультации:  
задержка психомоторного развития

Жалобы на задержку психомоторного физического развития.

Анамнез Беременность первая протекала с угрозой прерывания на протяжении всей беременности,ЗВУР.Роды на 40 неделе гестации.Плановое кесарево сечение.Вес при рождении 2555/47.Переведена в ОРИТ новорожденных с диагнозом Дыхательная недостаточность.На ИВЛ сутки.Выписана в 1 месяц.Развивалась с задержкой темпов моторного,психического,физического развития.

Анамнез заболевания.Наблюдается неврологом с рождения с диагнозом ДЦП Астатически-атоническая форма.Обследована генетиком Кариотип 46,XX.ТМС-патологии не выявлено.

Проведено МРТ головного мозга Атрофические изменения полушарий большого мозга.Дислокация миндалин мозжечка.

Осмотр.Состояние удовлетворительное.На осмотре спокойна.Рост 72см Окр.головы 43см.Вес 6кг.Выраженная гипотрофия.Задержка психомоторного развития.Удерживает голову.Умеет ползать на животе.Встает на четвереньки.Не садится.Не встает.Кожа желтушный оттенок.Живот мягкий безболезненный.Стул регулярный.

В фенотипе микросомия,гипертелоризи,гипертрофия десен.высокое небо,низкопосаженные ушные раковины.макротия,синофриз.увеличение грудных желез.

Диагноз наследственной патологии установлен на основании проведения хромосомного микроматричного исследования.Обнаружена мозаичная микроделеция участка длинного плеча 14 хромосомы.

Синдром делеции хромосомы 14 q11-q22(OMIM 613457)

Были предложены и проведены исследования:

31.07.2020 Прием предоставленного биологического материала (образцов крови)

31.07.2020

16.11.2020 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный

16.11.2020 Взятие крови из периферической вены

16.11.2020 Хромосомный микроматричный анализ

08.04.2021 Прием предоставленного биологического материала (образцов крови)

08.04.2021 Прием образцов мочи

08.04.2021 Количественное определение ГАГ в моче



08.04.2021 Одномерный электрофорез ГАГ мочи (Мукополисахариды независимо от типа)

08.04.2021 alpha-D-маннозидаза (alpha-маннозидоз, МММ 248500)

08.04.2021 Скрининг-тесты на ЛБН-3 (определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови: идуронатсульфатаза (МПС II), N-ацетил-a-D-глюкозаминидаза (МПС IIIВ), N-ацетилгалактозамин-6-сульфат сульфатаза (МПС IVA), арилсульфатаза В (МПС VI), трипептид

08.04.2021 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)

21.04.2021 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный

Получены результаты:

Хромосомный микроматричный анализ

Молекулярный кариотип (согласно ISCN 2016):

arr[GRCh37] 14q11.2(20512610\_22878421)x1-2 [0.30]

1. Обнаружена мозаичная микроделеция участка длинного плеча 14 хромосомы, неизвестной клинической значимости (уровень мозаицизма 30%).

Локализация микроделеции: 14q11.2 20512610-22878421

Размер: 2 365 811 п.н.

Гены, входящие в область делеции: OR4L1, OR4K17, OR4N5, OR11G2, OR11H6, OR11H4, TTC5, CCNB1IP1, SNORD126, RPPH1, PARP2, TER1, KLHL33, OSGEP, APEX1, TMEM55B, PNP, RNASE10, RNASE9, RNASE11, LOC254028, RNASE12, OR6S1, ANG, RNASE4, EDDM3A, EDDM3B, RNASE6, RNASE1, RNASE3, ECRP, RNASE2, METTL17, LOC101929718, SLC39A2, NDRG2, MIR6717, TPPP2, RNASE13, RNASE7, RNASE8, ARHGEF40, ZNF219, TMEM253, OR5AU1, LINC00641, HNRNPC, RPGRIP1, SUPT16H, CHD8, SNORD9, SNORD8, RAB2B, TOX4, METTL3, SALL2, OR10G3, OR10G2, OR4E2, OR4E1

В общепопуляционной базе данных DGV этот вариант не встречается.

В базе клинических данных DECIPHER описаны микроделеции с близкими координатами или меньшего размера, входящего в описываемую область делеции, где они классифицированы как вероятно патогенный вариант (ID: 401708), патогенный (ID: 126,383504), и варианты с неизвестной клинической значимостью (ID`s: 977, 2210).

В базе данных OMIM аннотирован синдром делеции 14q11-q22 (OMIM # 613457), ассоциированный с делециями различного размера в районе q11-q22 длинного плеча хромосомы 14.

В литературе описана связь микроделеции района 14q11.2 с задержкой психомоторного развития, макроцефалией, лицевыми дизморфиями (выступающий лоб, гипертелоризм, широкая переносица, низкорасположенные деформированные ушные раковины, короткая шея), гипотонией, гипоплазией мозолистого тела («Novel deletions of 14q11.2 associated with developmental delay, cognitive impairment and similar minor anomalies in three children» Zahir, F. et al., 2007; «Defining the breakpoints of proximal chromosome 14q rearrangements in nine patients using flow-sorted chromosomes» Kamnasaran D. et al., 2001). В недавних исследованиях наличие характерного фенотипа при делеции 14q11.2 связывают с делециями и мутациями гена CHD8 (610528) («A distinct neurodevelopmental syndrome with intellectual disability, autism spectrum disorder, characteristic facies, and macrocephaly is caused by defects in CHD8» Yasin H. et al., 2019).

2. Участки потери гетерозиготности, содержащие гены, связанные с феноменом импринтинга, отсутствуют.

Общая протяженность участков потери гетерозиготности, размером 3 млн. п.н. и более, соответствует популяционной (0,14%).

Результаты хромосомного микроматричного анализа должны быть интерпретированы врачом-генетиком.

Рекомендуется: Консультация врача-генетика.



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)

Активность измеренных лизосомных ферментов в пределах референсных значений.

alpha-D-маннозидаза (alpha-маннозидоз, MIM 248500)

активность измеренных лизосомных ферментов в пределах референсных значений.

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

Количественное определение ГАГ в моче

Было проведено количественное измерение гликозаминогликанов в моче. Общая концентрация ГАГ составила 11,8 мг/ммоль креатинина при возрастной норме 3,3 - 40,0 мг/ммоль креатинина.

Рекомендации:

Наблюдение

эндокринолога, гастроэнтеролога, невролога, ортопеда, офтальмолога, реабилитолога, дефектолога

Контроль роста, веса, окр. головы

ЭХОкг контроль

УЗИ органов бр. полости контроль 1 раз в 6 мес

Б/Х анализ крови контроль

Клинический анализ крови контроль

Ночной ВЭЭГ мониторинг контроль

Наблюдение в динамике



Врач генетик

Шестопалова Елена Андреевна