

БАШКОРТОСТАН РЕСПУБЛИКАҢЫ
НАУЛЫК ҺАҠЛАУ МИНИСТРЛЫҒЫ
ДӘУЛЕТ БЮДЖЕТ
НАУЛЫК ҺАҠЛАУ УЧРЕЖДЕНИЕҢЫ
РЕСПУБЛИКА
МЕДИЦИНА-ГЕНЕТИКА УЗӘГЕ

450076, Өфө ҡалаһы, Гафури урамы 74
тел. (347) 250-91-36,
e-mail: ufa_mgoc@doctorrb.ru



ГӨҘӘ ӨМӨС
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ
ЦЕНТР

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКАНСКИЙ
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР

450076, город Уфа, ул. Гафури, 74
тел. (347) 250-91-36,
e-mail: ufa_mgoc@doctorrb.ru

ОКПО 20049103, ОГРН 1170280071466, ИНН/КПП 0275913012/027501001

Заключение генетика от 27.09.2019г.

ФИО: Галиуллина Агата Венеровна.

Дата рождения: 04.03.2015 г.

Адрес проживания: Республика Башкортостан, г. Уфимский район, с. Русский Юрмаш, ул. Озерная, д. 24.

Диагноз: E75.2 Нейродегенеративное заболевание. Метахроматическая лейкодистрофия (мутация гена ARSA). Атактический, псевдобульбарный синдром, легкий нижний спастический парализ, снижение когнитивных функций.

Обратились к генетику впервые 10.08.2019 с жалобами на нарушение походки, ухудшение речи, нарушение поведения ребенка.

Анамнез болезни. Первые симптомы заболевания родители заметили 1 год назад, когда после перенесенной кишечной инфекции у ребенка была многократная рвота, шаткость при ходьбе. Данные симптомы связали с инфекцией, но они не прошли после нормализации функции ЖКТ. Состояние стало ухудшаться около 6 месяцев назад, девочка постепенно начала терять навыки, стала медлительной, ухудшилась речь и понимания обращенной речи, усилилась шаткость при ходьбе. Ребенок обследован в неврологическом отделении городской клинической больницы, по данным КТ и МРТ головного мозга заподозрена лейкодистрофия.

Анамнез жизни. Ребенок от 1 беременности, протекавшей без особенностей, в 31-32 недели беременности мама перенесла ветряную оспу. Роды срочные на 39 нед самостоятельные. По Апгар 7/9 баллов. При рождении масса 3320 гр, рост 51см. Период новорожденности: без особенностей. Моторное и психо-речевое развитие до 3 лет по возрасту (голову держит с 2-3 месяцев, сидит с 6 месяцев, самостоятельно ходит с 9-10 месяцев). Перенесенные заболевания после года: ОРВИ, кишечная инфекция. Проф. прививки по возрасту. Родители здоровы, состоят в неродственном браке. Наследственность не отягощена.

Объективно. Правильного телосложения. Удовлетворительного питания. Кожные покровы чистые. Лицо без особенностей. Соматический статус без особенностей. Живот мягкий, при пальпации нижний край печени по краю реберной дуги, селезенка не пальпируется.

Неврологический статус. Походка спастико-атактическая. Ребенок активный. Понимает обращенную речь, выполняет команды после повторений несколько раз, речь медленная.

ЧМН: глазные щели d=s, зрачки равные, фотореакции живые, нистагма нет. Лицо симметричное. Язык по средней линии. Саливация.



О чем болит сердце

Благотворительный фонд содействия борьбе с онкологическими заболеваниями

Тонус мышц в положении лежа снижен. Активные движения в полном объеме. Сухожильные и периостальные рефлексы с рук и коленные оживлены, ахилловы живые. Патологические рефлексы с 2-х сторон. Интенция в руках при целенаправленных движениях.

Обследования.

ОАК от 29.07.2019г: Эр $4,7 \times 10^{12}$, Нб 123 г/л, Л $11,6 \times 10^9$, СОЭ 10 мм/ч.

Биохимия крови от 29.07.2019г: АСТ 19,5 Ед/л, АЛТ 7,9 Ед/л, билирубин общий 7,5 мкмоль/л, холестерин 5,1 ммоль/л, глюкоза 5,11 ммоль/л, калий 4,38 ммоль/л, общ белок 63 г/л.

УЗИ ОБП заключение: диффузные изменения поджелудочной железы. Холестаз. Размеры печени и селезенки не изменены.

Видео-ЭЭГ-мониторинг 2ч: признаки достаточной дезорганизации основного ритма, диффузной патологической бета-активности. Эпилептические приступы и паттерны эпилептических приступов не зарегистрировано.

МРТ головного мозга от 25.07.2019г не исключается лейкодистрофия (прилагается).

ДНК диагностика 25.09.2019г методом автоматического секвенирования пробанду Галиуллиной Агате Венеровне проведена валидации замены с.1107+1 G>A гена арилсульфатазы А (ARSA) (MIM 607574, транскрипт RefSeq: NM_000487.5), мутация в котором приводит к развитию метахроматической лейкодистрофия с аутосомно-рецессивным типом наследования.

Замена с.1107+1 G>A обнаружена в гетерозиготном состоянии и унаследована от матери. При дополнительном исследовании гена ARSA обнаружена замена с.607 T>C (Tyr203His) (CM 133373) в гетерозиготном состоянии, унаследованная от отца.

Рекомендации:

1. Освидетельствование МСЭК по месту жительства.
2. Наблюдение, симптоматическое лечение неврологом.
3. Направить ребенка для обследования и решения вопроса о возможности лечения (трансплантация костного мозга) в федеральный центр - областное структурное подразделение ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ России РДКБ.

Врач – генетик



Гайсина Е.В.



О чем болит сердце

Благотворительный фонд содействия борьбе с онкологическими заболеваниями