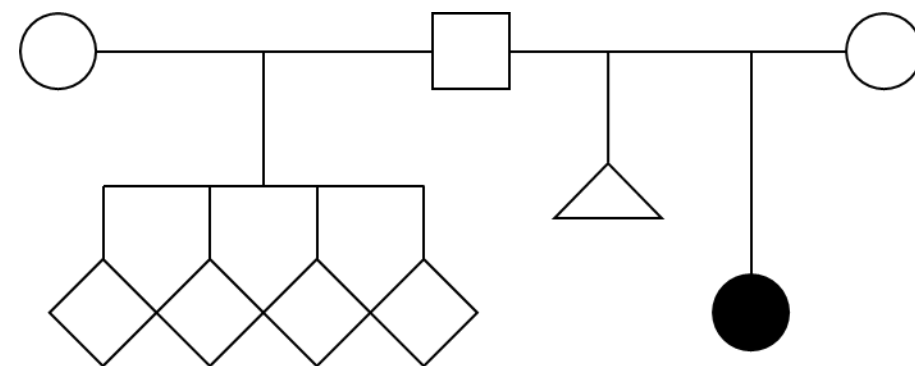


# Вариант 1 – case № 714

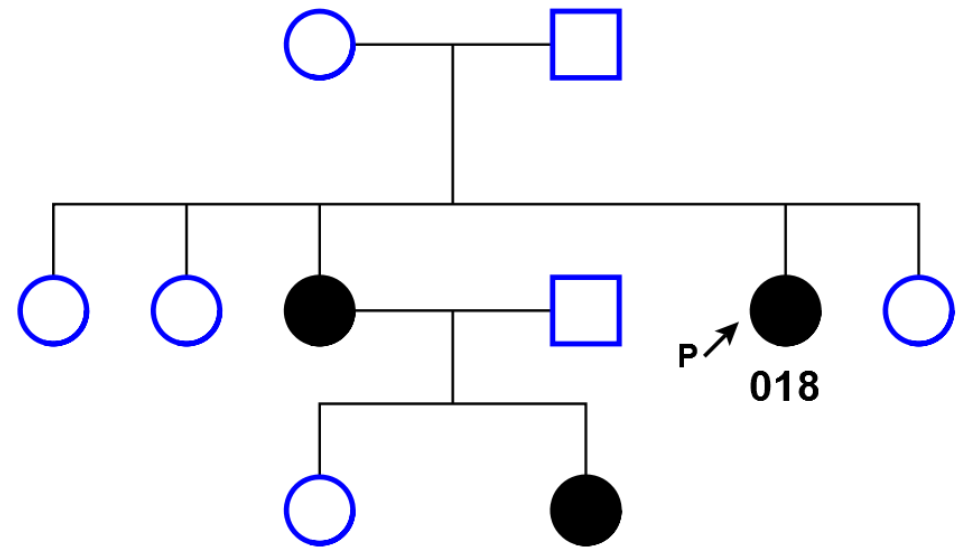
- На приеме семья с больным ребенком 1 года. Ребенок от 2 беременности, 1ые срочные родов без осложнений. Родители -здоровы.
- Заболевание у больного ребёнка с рождения. Семья обследована - в РДКБ, МГНЦ. ЭНМГ и ЭМГ - не подтвердили первично-мышечной и переднероговой патологии. По данным МРТ - смешанная гидроцефалия. Диагноз - не установлен, вероятно НМСН. Статус: голову не держит. Слабость мимической мускулатуры. Выраженная гипотрофия мышц верхних и нижних конечностей. Гипермобильность крупных суставов. Не ходит, не сидит, бульбарный синдром. Арефлексия. Реагирует на родителей и чужих.
- Исключен синдром Прадера-Вилли, выполнен поиск частых мутаций митохондриальной ДНК и 62 ядерных генов, ответственных за митохондриальные патологии.
- Учитывая клинический полиморфизм, пациент направляется на исследование экзоза в рамках науки.



# Вариант 2 – case № 018

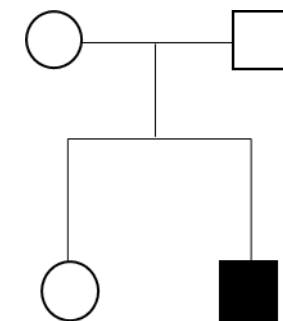
- Пробанд — женщина 1957 г.р. Снижение слуха после 6 лет. Есть больная сестра, у которой одна из дочерей также имеет некоторую степень снижения слуха. Остальные сестры пробанда и родители — здоровы.

**Family 018**



# Вариант 3 – case № D601

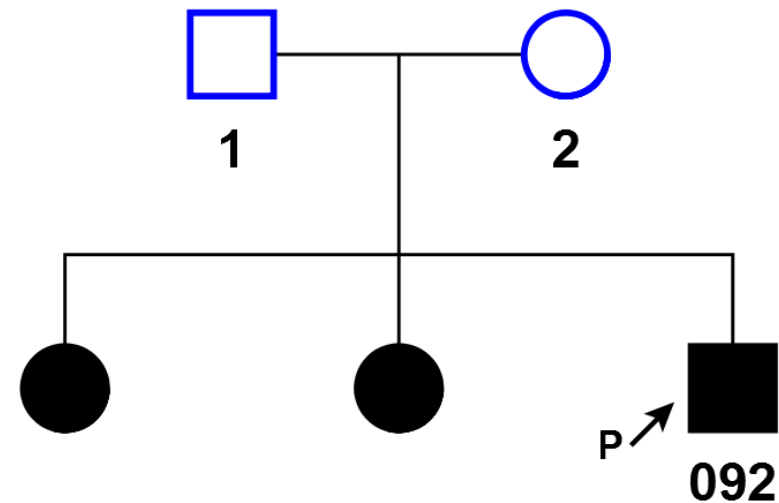
- Мальчик, 3г 10 месяца
- Жалобы на задержку психоречевого развития, аутистические черты поведения, не говорит, нарушения стула.
- Анамнез: От 1 беременности, ХФПН, от 1 родов на сроке 40 недель, роды стремительные, вес 3550 г, длина 54 см, по Апгар 8/9 баллов, церебральная ишемия легкой ст., выписан на 3 сут. жизни. Начало ходьбы - на носочках. Речь – звуки, отдельные слоги. В поведении – аутистические черты, стереотипные движения рук. Обследован по поводу неустойчивого стула, диагностирован хронический терминальный илеит. Консультирован генетиком – ЗПРР. МРТ головного мозга – структурных изменений не выявлено. ЭЭГ-мониторинг – эпилептиформной активности не зарегистрировано.
- Анализы крови на ТМС аминокислот, кариотип, хромосомный микроматричный анализ расширенный – без патологии. Наследственность: не отягощена.
- Фенотип: без особенностей.
- Диагноз: Не исключается генетический вариант ЗПРР с расстройствами аутистического спектра. Несиндромальная моногенная форма ЗПРР с РАС?



# Вариант 4 – case № 092

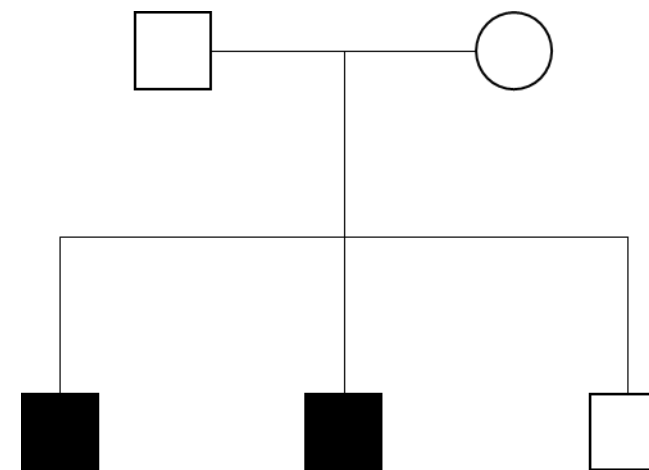
- Пробанд — мальчик 2006 г.р.  
Отмечается выраженная задержка психомоторного развития с эпилептическими судорогами, начавшимися в возрасте 1,5 г. Очаговой неврологической симптоматики нет. Состояние прогрессирует с возрастом. 2 сестры пробанда (1993 и 1999 г.р.) отстают в развитии.

## Family 092



# Вариант 5 – case № 734

- На приеме семья с больными детьми с входящим диагнозом - спинальная мышечная атрофия. Дети от 1 и 2 нормально протекающей беременности. Пробанд до 1 года 8 месяцев вынужденно находился без движения из-за вывиха тазобедренных суставов. Затем ходил с поддержкой. При развитии перестал ходить. В настоящее время в коляске. Умственное развитие без отклонений. ЕГЭ 100 баллов.
- При осмотре - грудная клетка – уплощена. Ригидный позвоночник с искривлением. Сгибательные контрактуры. Гипермобильность верхних конечностей. Диффузная атрофия мышц. Арефлексия. У брата клиническая картина аналогичная. Умственное развитие – норма. По остальным органам систем - норма. Родители здоровы. Имеется здоровый sibс.
- Проведен поиск делеции экзонов 7-8 гена SMN1 у пробанда. В результате исследования делеции экзонов 7-8 гена SMN1 не выявлено.
- Учитывая полученные результаты и данные клинической картины, пациент направляется на исследование экзоза.



# Вариант 6 – case № D364

- Девочка, 10 лет, жалобы на задержку психоречевого развития. Отсутствия речи у двух дочерей (брак не родственник).
- Из анамнеза известно, что ребенок от 1ой беременности, на фоне угрозы прерывания в 1 триместре, роды в срок в ягодичным прилежании, вес 3440г., рост 54см, по Апгар 7/8баллов, расщелина твердого и мягкого неба, двусторонние вывихи т/б суставов, из род. дома переведена в патологию новорожденных, домой выписаны в возрасте 2 –х недель.
- Раннее психомоторное развитие с задержкой: переворачивается с 4 мес., сидит с 8мес. (после снятия повязок по поводу вывихов т/б суставов), ходит с 1г.3мес., слов не говорила никогда, произношение в виде слогов и звуков, навыки опрятности сформированы, просьбы выполняет иногда, посещает коррекционный центр, интересуется в основном электронными игрушками, собирает пазлы для возраста от 1г. до 3.
- Перенесенные заболевания: в 1,8 лет оперирована по поводу расщелины. Хр. пиелонефрит.
- Родословная наследственной патологией не отягощена.
- Результаты ранее проведенных исследований: ЭЭГ – эпилепсия не зарегистрирована, МРТ г/мозга в 3 года – без патологии со слов.
- Фенотип: рост 133см (50-75ц), вес 32кг (75ц), окр. головы – 53см (50-75ц), крупная девочка, относительное уменьшение объема лобных костей, утолщенная переносица, гипермобильность в суставах, грубая задержка развития.
- Ранее проводились следующие анализы: ТМС крови – норма, исключен синдром Ретта, Энжельмена, Смита-Магениса, количество CGG-повторов в гене FMR1 – 32 повтора, аномального метилирования также не обнаружено. Всей семье проводился ХМА. У девочки обнаружена микроделеция 7p14.3 (87924п.н.), включающая 1 экзон гена BBS (ответственен за развитие синдрома Барде-Бидля) отцовского происхождения, т.е. вариант нормы.

