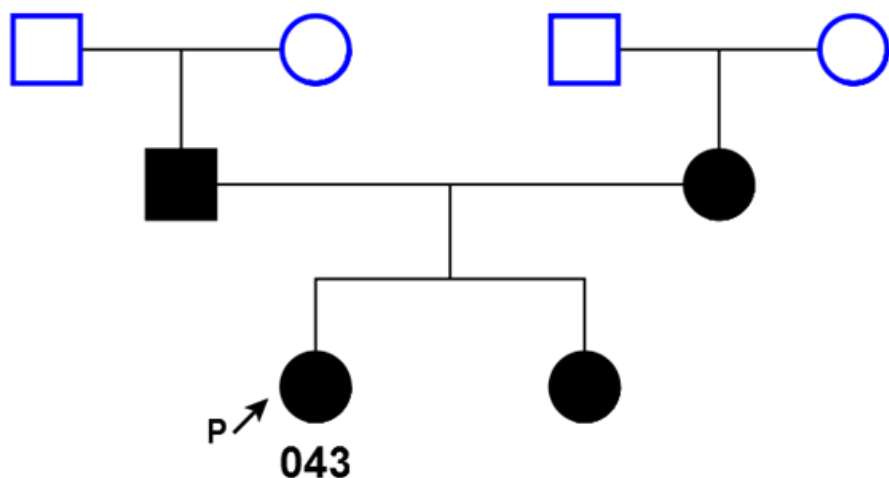


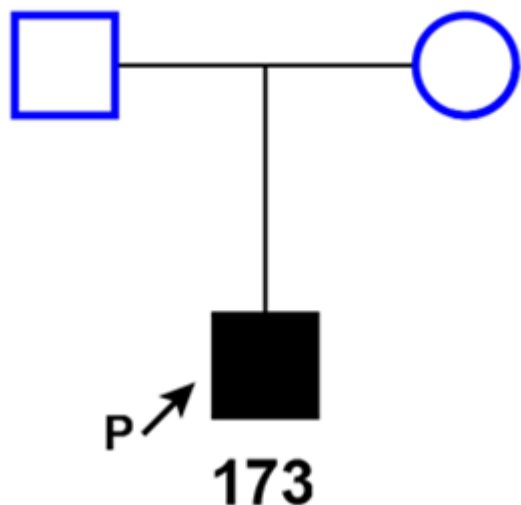
Практическая работа по оценке патогенности SNV

043



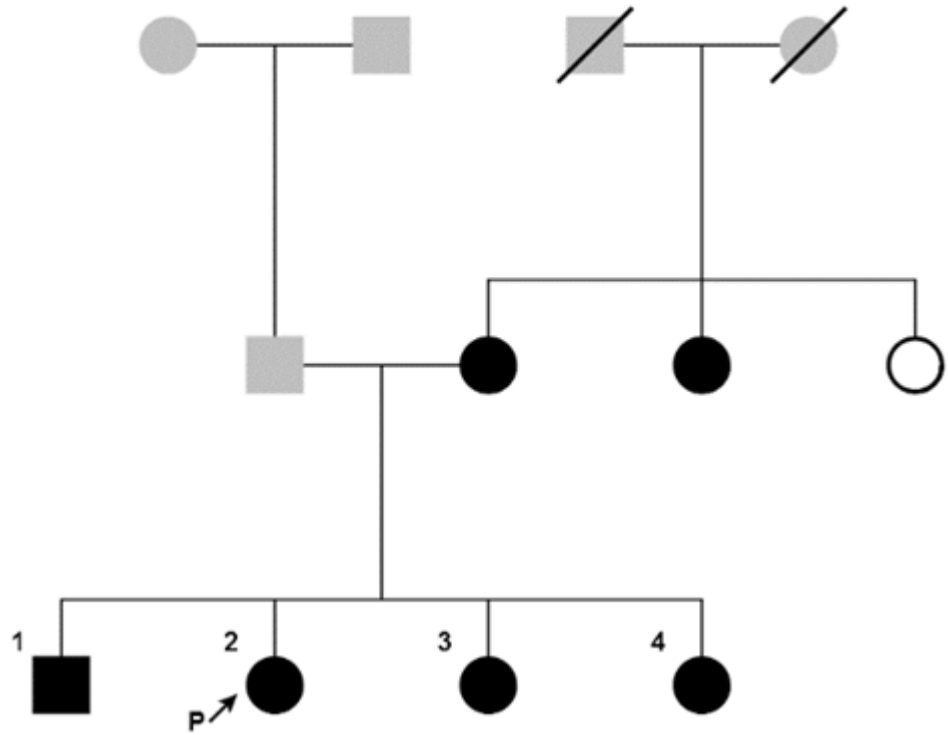
- Пробанд имеет нейросенсорную тугоухость 4 степени. Есть больная сестра, родители глухие, их сибсы тоже частично, но бабки с дедами все здоровы. Родители из деревенской местности Респ. Татарстан.

- Обнаружены мутации:
- GJB2 35delG/+
- GIPC3 685dupG/685dupG
- BRCA1 4153delA/+



- Пациент - 25.03.2004 г.р. Мальчик от 1 беременности, протекавшей на фоне токсикоза, самостоятельных родов с длительным безводным промежутком. На 1 году жизни развивался с задержкой - ходить начал в 1 год и 4 месяца.
- Жалобы появились в 3 года - боялся ходить по ступенькам (до этого ходил нормально). В 6 лет начал болеть правый коленный суставы после длительной ходьбы, затем возникли мышечные спазмы в икроножных мышцах, которые ассоциировали с миозитом. На фоне мануальной терапии спазмы прекратились.
- В 7 лет появился гиперлордоз в поясничном отделе и стопы начали "заворачиваться внутрь". Затем начал наступать на правую ногу на носок. Мышцы левой руки слабее мышц правой.
- С 13 лет перестал ходить самостоятельно. Мама отмечает гипергидроз. Наследственность, со слов, не отягощена. Объективно - рефлексы коленные вызвать не удалось, стопа широкая и плоская, отмечаются контрактуры коленных и локтевых суставов, гипермобильность дистальных фаланг пальцев рук, фолликулярный гиперкератоз.
- **Учитывая данные анамнеза и осмотра, у ребёнка можно предположить мышечную дистрофию Дюшенна.**

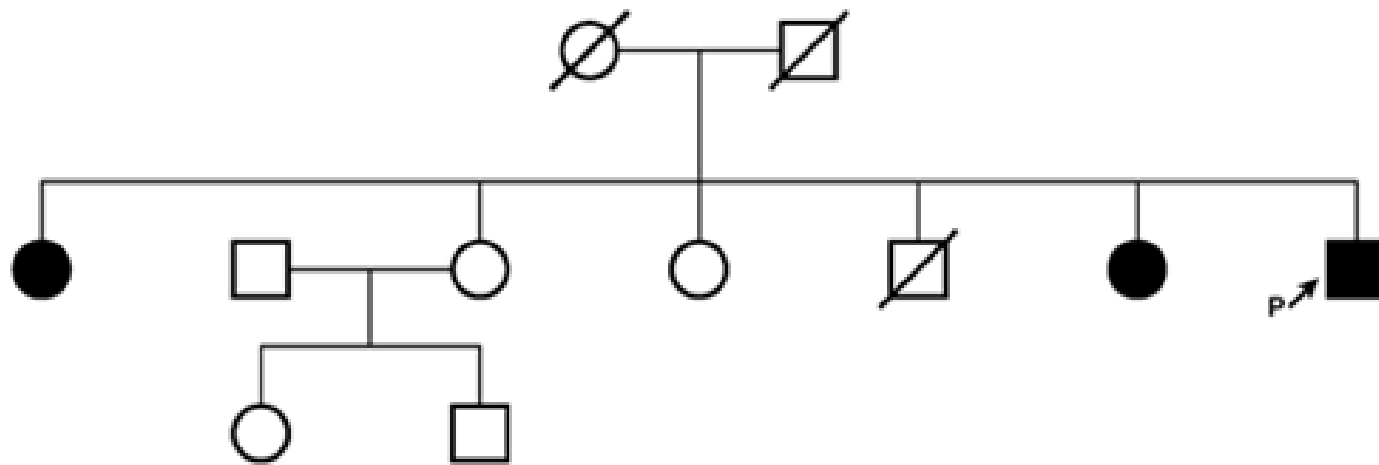
- PITX2 A135T/+
- DMD K770X
- TCF4 T439I/+



TSC2 A84V/+
TSC1 L180P/+
FOXC1 P297S/+

- У пробанда, девочки 10 лет, черескоси по национальности, с шести месяцев начались судороги с последующей задержкой психомоторного развития. Родилась с нормальным весом (3200 г) в срок от второй беременности. Со слов фельдшера начала сидеть с шести-семи месяцев, ходить — с одного года и двух месяцев.
- На коже спины и груди имеются депигментированные пятна неправильной формы. Отмечается спастический тетрапарез, при самостоятельной ходьбе — атаксия. Не разговаривает. Интеллектуальное развитие соответствует имбецильности. Пробанд имеет трех единоутробных сибсов: двух сестер (семи и двух лет) и одного брата (11 лет).
- Все сибсы имеют той или иной степени выраженности схожую клиническую картину: умственную отсталость/задержку психомоторного развития, лицевые ангиофибромы на лице, депигментированные пятна на коже туловища, большие и малые судороги. Мать пробанда, 35 лет, отмечает судороги с 18 лет, имеет выраженные лицевые ангиофибромы, легкую степень умственной отсталости и практически не разговаривает.
- Имеет одну здоровую и одну больную сестру. С учетом характера наследования и специфической клинической картины в семье необходимо проведение дифференциальной диагностики факоматозов, в т.ч. туберозного склероза

- В ходе генетико-эпидемиологического обследования населения Республики Карачаево-Черкессии выявлена черкесская семья с тремя sibсами (1 брат и 2 сестры) с тяжелой микроцефалией (<6 SD), низким ростом (<3–4 SD), характерными чертами лица (микрогнатия, клювовидный нос), тяжелой умственной отсталостью, без судорожных эпизодов в анамнезе.
- В семье есть также 2 здоровые сестры, одна из которых имеет здоровых детей. Пробандам был поставлен первичный диагноз синдрома Секкеля.



ASPM
EIF2S3
BMP4

Q3060X/Q3060X
K125R
R287H/+