

ГБУЗ ТО
«Перинатальный центр»
(г. Тюмень)

Протокол осмотра генетика

Пациент: Ибраев Адис Дауленович

№ карты: 2025184113

Дата рождения: 19.08.2022

Пол: Мужской

Дата осмотра: 04.08.2025 11:08

Рост: 98 см; Вес: 15,9 кг; ИМТ: 16,6 кг/м²;

Предварительный диагноз: Z31.5

Основной диагноз: Z31.5

Детализация основного диагноза: Мышечная дистрофия Дюшенна. В экзоне 14 гена DMD (OMIM 300377) выявлен нонсенс вариант с. 1615C>T (chrX:32573834G>A; NM_004006.3; rs398123865) в гемизиготном состоянии.

Риски:

Наследственность:

Сердечно-сосудистые заболевания : Нет

Злокачественные новообразования : Нет

Хронические болезни нижних дыхательных путей : Нет

Сахарный диабет : Нет

Курение: Нет

Избыточный вес: Нет

Гиподинамия: Нет

Повышенное артериальное давление: Нет

Нерациональное питание: Нет

Жалобы: В апреле 2025г в б.х крови выявлено повышение уровня КФК до 4 256 МЕ/л.

Активных жалоб на данный момент нет. Мама отмечает у ребенка неуклюжесть и невозможность прыгать.

Анамнез заболевания: В апреле при госпитализации в ОКБ №2 была взята кровь на на нервно - мышечные заболевания.

Консультация генетика с результатами молекулярно-генетического исследования.

Панель "Наследственные миопатии, миодистрофии и полинейропатии"

Заключение : В экзоне 14 гена DMD (OMIM 300377) выявлен нонсенс вариант с. 1615C>T (chrX:32573834G>A; NM_004006.3;

rs398123865) в гемизиготном состоянии, приводящий к преждевременной терминации трансляции p.R539*, неописанный в контрольной выборке gnomAD v4.1.0. Нуклеотидный вариант описан в международной базе HGMD professional CM080213], а также в базе LitVar у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна Resch et al., 2021]. В соответствии с российским Руководством по интерпретации данных последовательности ДНК человека, выявленный нуклеотидный вариант следует расценивать как патогенный. Согласно базе данных OMIM, мутации в гене DMD описаны у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна (OMIM 310200) и мышечной дистрофией Беккера (OMIM 300376), наследуемыми по X-сцепленному рецессивному типу, а также у пациентов с дилатационной кардиомиопатией, тип 3В (OMIM 302045), наследуемой по X-сцепленному типу.

Протяженных делеций и дупликаций в гене DMD не обнаружено.

Анамнез жизни: Анамнез матери: 1 беременность м/а, 2 беременность роды (девочка), 3 беременность роды (девочка), 4 беременность м/а, 5 беременность аборт.

По родословной без особенностей.

Брак не кровнородственный

Из анамнеза жизни ребенок родился от 6 беременности, 3 самостоятельных родов. Мать ребенка на учет в женскую консультацию по поводу настоящей беременности встала вовремя.

Ребенок родился в срок 40.5 нед, масса при рождении 3250 г, длина 52 см. Закричал сразу.

Оценка по шкале APGAR - 8 / 9 баллов.

При рождении б/о.

Период ранней неонатальной адаптации протекал без особенностей. Ребенок был выписан под наблюдение участкового педиатра на 3-е сутки жизни.

Неонатальный скрининг норма.

Прививки по календарю.

Развитие до года: голову держит с 3 мес, переворачивается с 4.5 мес, сидит с 9 мес, ползает с 8.5 мес, стоит у опоры с 9 мес, ходит с 1г 4 мес.

До года гулил. Первые слова до года, фразовая речь после 2 лет.

На "Д" учете у узких специалистов не состоит.

Лабораторно: б.х крови от 17.07.25 Билирубин общий 11,99 мкмоль/л (5-21)-норма, Билирубин прямой 3,21 мкмоль/л-норма, Глюкоза 5,29 ммоль/л (4-6,1)-норма, АСТ 234,79 Ед/л (0-40)-повышение, АЛТ 322,23 Ед/л (0-40)-повышение, Креатинфосфокиназа 13 722 ЕД/л (1,0 - 171,0) -повышение.

Инструментальная диагностика:

ЭНМГ от 20.04.2025 Нейрофизиологические признаки перестройки исследуемых мышц по первично мышечному типу.

УЗИ брюшной полости 15.04.25 Эхопризнаки умеренной гепатомегалии. Спленомегалия.

КТ брюш.полости от 18.04.25 Заключение: КТ-картина гепатоспленомегалии. Лимфоаденопатия внутрибрюшных лимфоузлов.

Объективный статус: На момент осмотра: Телосложение правильное, пропорциональное. Кожные покровы физиологической окраски, умеренной влажности, эластичные. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Тургор мягких тканей сохранен. Мышечная система: визуально увеличение в объеме икроножных мышц, мышечная сила снижена. Костно-суставная система - деформированная спереди грудная клетка. Грубых стигм нет.

Рекомендации: -наблюдение и симптоматическое лечение у узких специалистов

-консультация невролога и проведение ВК в ТО "ДЛРЦ "Надежда", г. Тюмень, ул. Хохрякова, 80/1. (взять направление форма 057 У у педиатра по м.ж)

-обследование матери методом подтверждение по Сэнгеру на предмет определения носительства мутации в гене DMD.

МКБ-10 коды

1. Основное заболевание Z31.5 Генетическое консультирование

2. Предварительный клинический диагноз Z31.5 Генетическое консультирование

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

04.08.2025 12:03:37

Сертификат:	00 9B 43 70 72 40 44 9C B3 0C 36 DA 32 82 86 F8 B0
Владелец:	Бокова Татьяна Владиславовна
Медицинская организация:	ГБУЗТО "Перинатальный центр" (г.Тюмень)
Действителен:	с 19.03.2025 10:52:44 по 12.06.2026 10:52:44