



Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Медико-генетический научный центр
им. академика Н.П. Бочкова»
(ФГБНУ «МГНЦ»)

Заключение

Дата: 06.12.2021

ФИО: Бобков Макар Максимович

Дата рождения: 25.06.2015

Ребенок осмотрен при родителях. На приеме повторно по результатам проведенных анализов.

Жалобы на нарушение походки (шлепает), не может наклониться, есть на корточки. По лестнице спускается бочком.

Анамнез. От II беременности, протекавшей без особенностей, II родов, в срок, самостоятельные, масса тела 3740 г., рост 53 см. Самостоятельно сидеть начал в 7 мес, пошел самостоятельно в 1 год. До весны 2020 года жалоб не было.

При активном расспросе мама пробанда отмечает, что старшая дочь несколько опережала Макара в развитии в соответствующем возрасте, хотя Макар, в целом, хорошо обучается, с детьми играет, общается. В последнее время при выполнении физических упражнений создается впечатление о моторной неловкости. Наблюдался с диагнозом НМСН в связи с клинико-анамнестической картиной полинейропатии.

Семейный анамнез. Первый случай в семье. Есть старшая сестра 7 лет, здорова.

Объективно: рост - 118 см, масса тела - 26,2 кг, в неврологическом статусе обращает внимание гипотрофия мышц стоп, снижение силы мышц кистей до 4 б., мышц стоп - до 4б., снижение коленных и ахилловых рефлексов, возможно гиперестезия (родители отмечают, что ребенок очень боится щекотки, больше чем другие дети), тенденция к укорочению ахилловых сухожилий; садится на полную стопу, расставив ноги; в позе Ромберга с закрытыми глазами покачивается, на пятках стоит неуверенно. На осмотр реагирует положительно, команды выполняет, на вопросы отвечает.

ЭНМГ: моторные и сенсорные ответы с ног не зарегистрированы, СРВ по срединному перву - 19,7 м/с.

Выполнены генетические исследования:

- поиск дупликации гена *PMP22* - не обнаружена;
- полное секвенирование экзона: обнаружены 2 гетерозиготных ранее не описанных варианта в гене *ARSA*: с.520T>C, p.Cys174Arg и с.1107+1G>A
- валидация и исследование сегрегации выявленных вариантов в работе

Определение активности фермента арилсульфатазы А: снижена.

МРТ головного мозга: изменения белого вещества головного мозга, соответствующие метахроматической лейкодистрофии.

Заключение: Метахроматическая лейкодистрофия.

Наследование аутомно-рецессивное. Риск для sibсов - 25%, для потомства - низкий.

Рекомендации:

госпитализация в РДКБ (Москва) для решения вопросов возможной терапии

проведение медико-социальной экспертизы в связи с неуклонно прогрессирующим течением болезни



(Handwritten signature)

Врач-невролог Муртазина Айсылу Фанзировна
aysylumurtazina@gmail.com