



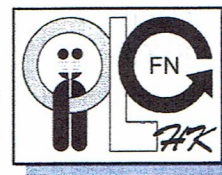
## FAKULTNÍ NEMOCNICE

Oddělení lékařské genetiky 2531

500 05 Hradec Králové, Sokolská 581, IČO 00179906

☎ 49 583 2146, 49 583 2553 ✉ senkerikova@fnhk.cz fax: 49 5512346

primářka MUDr. Mária Šenkeříková



### Zpráva z genetického vyšetření.

Jméno: Zahradníková Michaela

R. č.: 075316/0859

Zdr. poj.: 205

Bydliště: Pitrova 1319, Třeběchovice p. Orebem

Ke vyšetření doporučil MUDr. Studničková

#### Souhrn anamnézy:

**RA:** matka má skoliosu páteře od 13 let. Nevlastní bratr matky (společný otec) má juvenilní artritidu, nevlastní sestra sledována pro opožděný růst. Otec matky je zdravý. Matka matky zemřela na CA děložního čípku v 49 l.

Otec je zdravý, nevlastní bratr otce (společná matky) má nefrotický syndrom. Sestra otce měla Parkinsonovu chorobu. Rodiče otce jsou zdraví.

Sestra 2010 je zdravá.

**OA:** z 1. fyziolog. gravidity. Porod v termínu, spontánně, hlavičkou. Porod bez komplikací, poporodní adaptace bez komplikací, PH 3590 g PD 52 cm. Ikterus mírný. Kojena do 1 roku, hmotnostně prospívala dobře, jedla s chutí, v roce váha 10 180 g. Po roce hůře jí. Preferuje mléko. Od 3 měsíců pro osovou hypotonii zahájena RHB. Cca v 0,5 roce pozorován třes DKK v klidové poloze. V kojeneckém věku hodně spavá. Od 1 roku RHB Vojtovou metodou. Rodiče upozorňují na zvýšené pocení.

PMV opožděn – holčička od počátku hypotonická, od 8 měsíců přetáčení na bříško, kolem 13 měsíců lokomoce po kolínkách, do dnes samostatně nechodí, samostatně nesedí, s oporou jen několik málo kroků, závislá na inval. vozíku. Holčička je dle matky snadno unavitelná, často odpočívá, při sedu kulatá záda, hlava visí v záklonu, nebo předklonu

PMV - motoricky vývoj pokud progreduje tak jen velmi pomalu,

- mentálně postupuje – slovní zásoba bohatá. Mluví ve větách. Řeč setřelá pro dyskinesu jazyka
- Od 25 M udržuje čistotu.

#### Dispenzarizace

- do 2 let v kardiologické poradně pro nevýznamný zkrat na úrovni foramen ovale – nyní ukončení sledování – stav upraven
- od 3 měsíců sledována v neurologické poradně pro hypotonii

Vyšetření metabolických vad v ÚDMP VFN – mírná hyperhomocysteinémie bez dalších metabolických odchylek typických pro poruchy cyklu methioninu. Doporučeno i vyšetření v ambulanci ÚDMP – výsledek nemáme k dispozici.

Od 1.11.12 - 7.11.12 hospitalizována na Neurologické kl. FN HK k podrobnému vyšetření:

EMG: neproказuje přescědivé známky mono- či poly-neuropatie HDK pro sumační artefakty nelze hodnotit senzitivní vedení zvl. na DK. Nález je susp. z generalizované formy dystonie.

Oční: fyziologický nálezn na pozadí  
EEG: Záznam s četnými pohybovými a svalovými artefakty, hodnoceny klidové úseky. Pozadí je značně labilní frekvenčně, je převážně tvořeno theta vlnami a beta aktivitou. Amplituda theta vln kolísá 50 -100uV. krajinné rozlišení a reaktivita není vyznačena. Nad levou stranou jsou častěji přítomné alfa vlny pro vertexovou oblast. Pravá hemisfera je mírně pomalejší až se skupinami delta vln.

MR mozku: normální nález na mozku

Biochemie: S\_KREA : 35; S\_BIL : 3; S\_LD : 5.6; S\_ALT : 0.38; S\_AST : 0.75; S\_CK : 2.95; S\_GMT0 : 0.27; S\_MGLB : 31.4; S\_CHOL : 4.72; S\_PROT : 70.4; S\_CPL0

Propuštěna s dg.: syndrom dětské mozkové obrny – centrální spastická triparéza s dystonicko - dyskinetickou symptomatikou a osovou hypotonií – retardace motorického vývoje na úrovni IV trimenonu

**Obj.:** výška 109 cm, váha 19 kg, obvod hlavy 54,5 cm, eutrofická proporcionální hypotonická holčička, nápadný třes celého těla (končetiny i hlavy), třes klidový, ale i statický a intenzívní - stres a námaha významně zhoršuje tremor. Hlava mezocefalická, v obličeji nanápadná- podobná otci. Oční štěrby rovné, patro bez rozštěpu, ušní boltce v obvyklé výši, pěkně modelované. Další fyzikální nález bpn.

Na přání neurologa provedeno:

- DNA analýza SMN1 genu (spinální muskulární atrofie):

Delece 7. a 8. exonu SMN1 genu nebyla prokázána

- Vyšetření karyotypu :

46,XX

- DNA analýza GCH1 genu (dopa-responzivní dystonie) – sekvenace všech exonů:

bez nálezů mutace

**Závěr:** susp. syndrom dětské mozkové obrny – centrální spastická triparéza s dystonicko - dyskinetickou symptomatikou a osovou hypotonií – retardace motorického vývoje na úrovni IV trimenonu

Dif. dg. neurologem zvažované diagnózy dopa responzivní dystonie, spinální muskulární atrofie nebyly provedenou DNA analýzou potvrzeny.

**Dop.:** domluveno komplexní neurologické vyšetření ve FTN Praha. Konkrétní datum si zajistí rodiče.

Kód provedeného výkonu: 28023, regulační poplatek neuhrazen - osvobozena

21.11.2012

MUDr.Mária Šenkeříková

