



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
"РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА" МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
- ФИЛИАЛ ФЕДЕРАЛЬНОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО АВТОНОМНОГО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ ВЫСШЕГО
ОБРАЗОВАНИЯ «РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ
Н.И. ПИРОГОВА» МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(РДКБ - филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Ленинский проспект, д. 117, корп. 1
г. Москва, 119571

E-mail: clinika@rdkb.ru

Выписной эпикриз

Ф.И.О. пациента: Матин Александр Александрович

№ ИБ: 16475-с/2026

Дата рождения (возраст): 12.08.2019 (6 лет)

Адрес проживания: [REDACTED]

Находился на лечении с 28.05.2026 по 05.06.2026

Отделение: Психоневрологическое отделение для детей с врожденной и наследственной
генетической патологией

Основной: Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8). Спинаocerebellarная атаксия
тип 34, обусловленная патогенным вариантом в гене ELOVL4 (AD)

Сопутствующий: Другие уточненные психические расстройства, обусловленные повреждением и
дисфункцией головного мозга (ЦНС) с когнитивными нарушениями, задержкой психоречевого
развития, эмоциональной лабильностью, поведенческими нарушениями (F06.8). Запор (K59.0).
Миопия (H52.1). Кифоз позиционный (M40.0); Гипермобильный синдром разболтанности,
излишней подвижности (M35.7). Другое уточненное специальное обследование (Z01.8).
Специальное скрининговое обследование с целью выявления нарушений сердечно-сосудистой
системы (Z13.6)

Жалобы при поступлении: на неправильную постановку ног при ходьбе, слабость в ногах, частые
спотыкания, сложности при подъеме по лестнице, быструю утомляемость, поперхивание при
приеме жидкой пищи, слабость жевания

Анамнез заболевания: Ребенок болеет с рождения, наблюдался неврологом по месту жительства
по поводу задержки моторного развития, получали курсы ноотропной терапии и реабилитации с
положительной динамикой в виде приобретения навыков. В 4 года 2 месяца при обследовании перед
операцией обнаружили изолированное повышение АСТ, были направлены на обследование
генетику, по результатам скрининг-теста на ЛБН (17.04.2024): активность измеренных лизосомных
ферментов в пределах референсных значений. Поступают в отделение медицинской генетики
впервые для обследования и уточнения диагноза.

Ранее проведенные обследования по месту жительства:

1. Генетически анализы:

- Альфа-D-маннозидаза (16.04.2024): 15,2 нМ/мл/час.
- Скрининг-тесты на ЛБН (17.04.2024): активность измеренных лизосомных ферментов в пределах референсных значений.
- Полигенное секвенирование ДНК (18.09.2025): Обнаружен ранее не описанный в литературе вариант в гетерозиготном состоянии в экзоне 4 из 6 гена ELOVL4, приводящий к аминокислотной замене p.Arg148Lys, с глубиной прочтения 25X. Патогенные варианты в гене ELOVL4 приводят к развитию аутосомно-доминантной спинаocerebellarной атаксии, тип 34 (133190); болезни Штаргардта, тип 3 (600110). Вариант не встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0, располагается в полуконсервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, DEOGEN2, SIFT, LRT, PrimateAI, Mutation Taster, PROVEAN, Polyphen) и не оказывать патогенного эффекта на белок

13. Генетические анализы: пересмотр сырых данных «полного секвенирования экзона»; валидация гена ELOVL4 (мать, ребенок). Полученные данные прислать на электронный адрес больницы: telemed@rdkb.ru
14. Левокарнитин (300 мг/мл) 2,0 мл х 2 раза в сутки внутрь (утро, вечер) – 2 месяца (курсами х 3 раза в год);
15. Убидекарбон (30 мг/мл) 1,0 мл х 2 раза в сутки (утро, вечер) – 1 месяц (курсами х 3 раза в год);
16. Тиоктовая кислота 300 мг внутрь в сутки – 2 месяца (курсами х 3 раза в год)
17. Слабительная терапия: Макрогол 10 г раз в сутки (доза корректируется индивидуально (при недостаточном эффекте – увеличение дозы на 1/2 до 15 г в сутки) - 4 недели, далее постепенная отмена по 1-2 г каждые 3-5 дней – под контролем педиатра и гастроэнтеролога по месту жительства
18. Тримебутин по 50 мг х 3 раза в сутки перед едой - 4 недели, далее 1-2 месяца перерыв, затем повторить курс терапии – под контролем педиатра и гастроэнтеролога по месту жительства
19. Глицин (0,1) 1 таб х 2 раза в сутки (утро, вечер) – 2 месяца.
20. ЛФК (массаж, гимнастика) и ФЭТ курсами по месту жительства до 3-4 раз в год

Декабрь 2026:

1. Холина альфосцерат (600мг=7,0мл) 1,0 мл х 2 раза в день (утро, обед) – 3 месяца;
2. Магния лактат+Пиридоксина гидрохлорид (100 мг+10 мг/ампула) 1 ампула х 2 раза в сутки внутрь (утро, вечер) – 1 месяц (курсами х 3 раза в год)

Заключение: На основании жалоб, клинико-анамнестических данных, результатов неврологического статуса больше данных за наличие у ребенка диагноза: Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8). Спинocereбеллярная атаксия тип 34, обусловленная патогенным вариантом в гене ELOVL4 (AD). Другие уточненные психические расстройства, обусловленные повреждением и дисфункцией головного мозга (ЦНС) с когнитивными нарушениями, задержкой психоречевого развития, эмоциональной лабильностью, поведенческими нарушениями (F06.8). Запор (K59.0). Миопия (H52.1). Кифоз позиционный (M40.0); Гипермобильный синдром разболтанности, излишней подвижности (M35.7). Другое уточненное специальное обследование (Z01.8). Специальное скрининговое обследование с целью выявления нарушений сердечно-сосудистой системы (Z13.6)

Учитывая невозможность валидации гена EVOLV4 у отца, для уточнения диагноза рекомендована валидация гена методом Сенгера (мать, ребенок).

Комиссия по госпитализации РДКБ - филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России в составе зам. директора Путилиной Е.А., зав. психоневрологическим отделением для детей с врожденной и наследственной генетической патологией Михайловой С.В., приняла решение о госпитализации в психоневрологическое отделение для детей с врожденной и наследственной генетической патологией на 08.06.2027 года для этапного лечения.

Пациент (законный представитель пациента) ознакомлен со всеми пунктами выше указанных рекомендаций, которые обсуждены совместно с лечащим врачом. Пациент (законный представитель пациента) осведомлен о том, что не все рекомендованные лекарственные препараты входят в список для льготного обеспечения.

Результат достигнут.

В контакте с инфекционными больными не состояла.

Доза облучения: 0 мЗв



Лечащий врач
Зав.отделением

Сейдалиева К.Р.
Михайлова С.В.

Сейдалиева К.Р.
Михайлова С.В.



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
"РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА" МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
- ФИЛИАЛ ФЕДЕРАЛЬНОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО АВТОНОМНОГО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ ВЫСШЕГО
ОБРАЗОВАНИЯ «РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ
Н.И. ПИРОГОВА» МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(РДКБ - филиал ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Ленинский проспект, д. 117
г. Москва, 119571

E-mail: telemed@rdkb.ru
8 (495) 935-11-10

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

отсроченной телемедицинской консультации
от 21.08.2026

Врач	Михайлова С.В.
Специальность	Неврология
Должность	Заведующий отделением медицинской организации
ФИО пациента	Матин Александр Александрович
Пол пациента	Мужской
Дата рождения	12.08.2019
Адрес проживания	

Общие сведения

Обращение	
Место проведения	Дистанционно
Цель консультации	Определение (подтверждение) диагноза
Жалобы	-
Анамнез	Ознакомлена
Объективно	-

Результат консультации

Заключение

на основании жалоб, клинико-анамнестических данных, результатов неврологического статуса больше данных за наличие у ребенка диагноза: Дегенеративное заболевание нервной системы (G31.8). В связи с изолированными повышением печеночных ферментов дифференциальный диагноз проводится в группе нарушения обмена веществ с поражением печени, в том числе гликогенозы, также при проведении ФЭГДС были обнаружены множественные эпителиальные образования пищевода, нельзя исключить наличия новообразования, для уточнения характера и природы была проведена биопсия пищевода.

По результатам панели методом массового параллельного секвенирования проведён анализ кодирующей последовательности генов, ассоциированных с наследственными заболеваниями с преимущественным поражением печени: ABCB11, ABCB4, AGL, AKR1D1, ALDOB, AMACR, ATP7B, ATP8B1, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DHCR7, FAH, FBP1, G6PC, GAA, GALE, GALK1, GALM, GALT, GBA, GBE1, GYS2, HADHA, HFE, HSD3B7, JAG1, LARS1, LIPA, MPI, MPV17, NBAS, NOTCH2, NPC1, NPC2, NR1H4, OTC, PEX1, PEX10, PEX12, PEX26, PEX6, PEX7, PGM1, PNKA2, PNKB, PNKG2, POLG, PYGL, SBDS, SERPINA1, SLC37A4, SMPD1, TJP2, TRMU, TWNK, UGT1A1. Версия генома человека – hg38. Патогенных и вероятно патогенных вариантов, согласующихся с клиническими данными пациента, не выявлено.

Для уточнения диагноза требуется проведение генетических исследований.

Рекомендации

1. Сдать кровь на полное геномное секвенирование по месту жительства
2. Повторная ТМК с результатами генетических исследований