КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА СНАЙДЕРСА-БЛОКА-КАМПО, АССОЦИИРОВАННЫЙ С МУТАЦИЕЙ c.3506G>A В ГЕНЕ CHD3

Москвина Евгения Александровна, Гусина Ася Александровна, Еремина Елизавета Александровна

Государственное Учреждение Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя». 220053, Республика Беларусь, г. Минск, ул. Орловская, 66

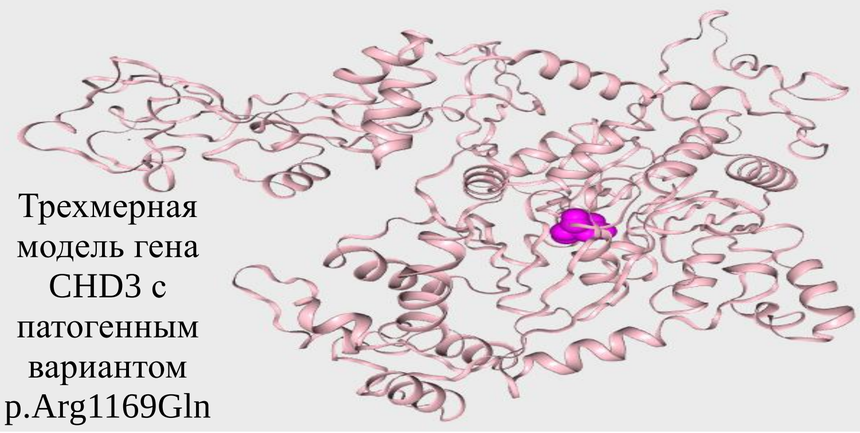
Синдром Снайдерса-Блока-Кампо – редкая аутосомно-доминантная патология, обусловленная дефектами гена CHD, картированном в локусе 17p13.1. Клинические проявления включают задержку развития, умственную отсталость, нарушения речи, расстройства аутистического спектра. Пациенты имеют специфический фенотип (макроцефалия, гипертелоризм, широкий лоб, выступающий нос, заостренный подбородок). Степень выраженности неврологических и иных клинических признаков варьирует у разных пациентов в зависимости от того, возникла ли мутация впервые (de novo) или была унаследована от родителя. Синдром Снайдерса-Блока-Кампо впервые был описан в 2018 г., в настоящее время описано 83 различных патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене CHD3.



Snijders et. al., 2018

Цель работы: установить у пациента генетическую этиологию заболевания у пациента с краниосиностозом и задержкой психо-речевого развития.

Методы исследования. Пробанду было выполнено высокопроизводительное секвенирование клинического экзома на секвенаторе DNBSEQ-G99-MGI-Tech с использованием панели Clinical Exome Sequencing (CES) Expanded Panel, India.



Трехмерная модель гена CHD3 с патогенным вариантом p.Arg1169Gln

Основные результаты. Пробанд мужского пола был направлен для проведения молекулярно-генетического тестирования в связи с клиническим диагнозом синдрома Сетре-Чотзена. Деформация черепа отмечена у ребенка с рождения. Впервые осмотрен врачом-генетиком в возрасте 7 лет. При осмотре отмечены: задержка псих-речевого развития, долихоцефалия, выступающие лобные и теменные бугры, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глаз, косоглазие, пропорциональное телосложение, брахидактилия.

По результатам высокопроизводительного секвенирования клинического экзома выявлен вариант нуклеотидной последовательности c.3506G>A в 23 экзоне гена *CHD3* (chr17: 7903282), приводящий замене аминокислоты (p.Arg1169Gln, NM_001005273.3) в гетерозиготном состоянии. Ранее этот вариант был описан у пациента с синдромальным краниосиностозом.

Выводы. Результаты исследования с высокой вероятностью свидетельствуют о том, что пробанд является гетерозиготным носителем вероятно патогенного варианта в гене CHD3. Патогенные варианты в этом гене в гетерозиготном состоянии ассоциируются с развитием синдрома Снайдерса-Блока-Кампо.

По совокупности клинических проявлений и молекулярно-генетической диагностики, у пробанда можно предположить наличие синдрома Снайдерса-Блока-Кампо.