

Гродненский государственный медицинский университет
Гродненская университетская клиника



Роль молекулярно-генетического анализа в верификации диагноза (клинический случай)

Солодовникова Н.Г., старший преподаватель

Стрижак А.Ю., врач офтальмолог
отделения микрохирургии глаза

Семянович Т.В., врач офтальмолог
отделения микрохирургии глаза

г. Гродно, РБ

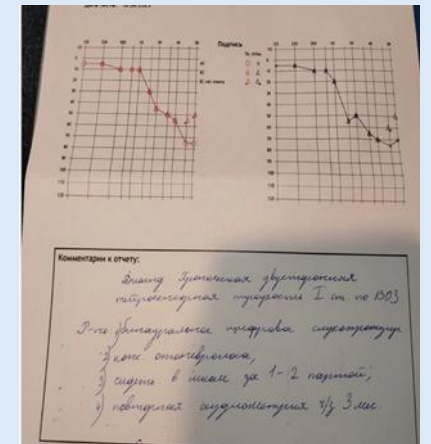
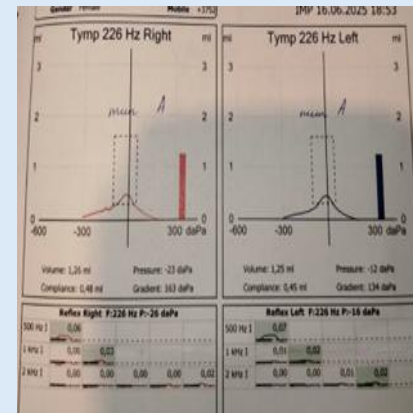
2026

Введение. Синдром Ашера — это редко встречающееся аутосомно-рецессивное генетическое заболевание, являющееся причиной слепоглухоты. Распространенность составляет примерно от 3-6 человек на 100 000 человек. Заболевание характеризуется сочетанием сенсоневральной тугоухости и пигментным ретинитом, а в некоторых типах и вестибулярной дисфункцией.

Цель. Представить данные обследования ребенка с пигментным ретинитом и нейросенсорной тугоухостью, развившейся в возрасте 11 лет.

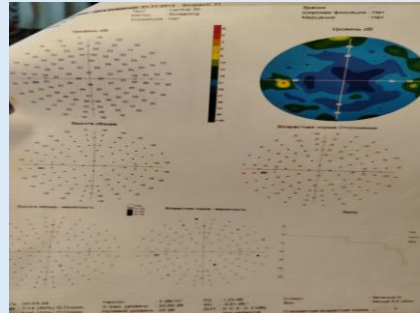
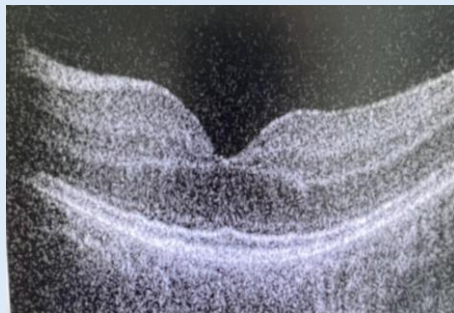
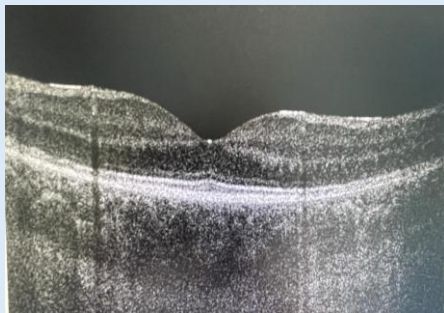
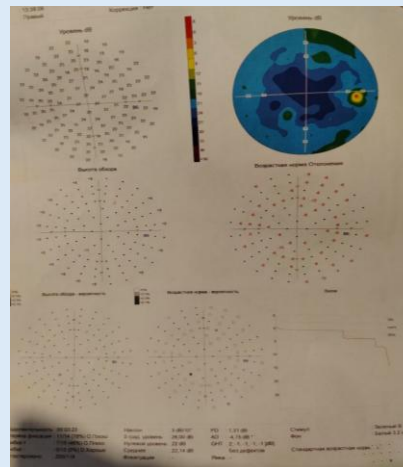
Результаты. Девочка 11 лет. Офтальмологическое исследование: оптическая когерентная томография, фоторегистрация глазного дна, периметрия после консультации оториноларинголога и данных аудиометрии.

Оториноларинголог диагноз: Хроническая двусторонняя нейросенсорная тугоухость I степени. Рекомендовано: бинауральное цифровое слухопротезирование. Консультация отоневролога, офтальмолога.



Комментарий к отчету:
Фонетический двусторонний
нейросенсорный тугоухость I ст по ISO
Результаты слухового тестирования
3-х летнего ребенка
сделаны в возрасте 1-2 лет
периодическое аудиометрическое 3-х лет

Результаты офтальмологического обследования



- Vis OD = 0,9 Vis OS = 1,0
- На глазном дне – дистрофические пигментные очаги парафовеолярно и на периферии сетчатки.
- По данным ОКТ – дезорганизация пигментного эпителия сетчатки и эллипсоидной зоны
- Периметрия – снижение светочувствительности сетчатки

- По данным обследования оториноларинголога и офтальмолога у ребенка диагностированы **нейросенсорная тугоухость** и **пигментный ретинит**, которые могут быть проявлением **синдрома Ашера**.
- Ребенок направлен на медико-генетическое консультирование и секвенирование панели генов. Подозрение на синдром Ашера (Usher syndrome) было снято на основании результатов генетического тестирования.
- Ребенку выставлен диагноз **Синдром Геймлера 2 типа**, обусловленный мутациями в гене *PEX6* (Peroxisomal Biogenesis Factor 6, OMIM *601498), локализованном на хромосоме 6p21.1.
- Синдромы Ашера и Геймлера имеют клиническое фенотипическое перекрытие (сенсоневральная тугоухость и пигментный ретинит), что объясняет первоначальную диагностическую ошибку.

Дифференциальная диагностика синдрома Геймлера 2 и Ашера

Признак	Синдром Геймлера	Синдром Ашера
Тугоухость	СНТ (основной признак)	СНТ (основной признак)
Ретинит	Прогрессирующий	Прогрессирующий
Эмаль зубов	Гипоплазия/Амелогенез	В пределах нормы
Ногти	Лейконихия, дистрофия	Без изменений
Генетика	<i>PEX1, PEX6, PEX26</i>	<i>USH2A, MYO7A, CDH23</i> и др.

ВЫВОДЫ.

1. Нозологии имеют **разный прогноз**: при синдроме **Геймлера** нет нейродегенерации, сохранен интеллект, при синдроме **Ашера** — прогрессирующая слепоглухота с возможным вестибулярным нарушением.

2. **Генетическая верификация является обязательным этапом** при подозрении на наследственные синдромы. и позволяет установить точный диагноз, определить прогноз и избежать врачебных ошибок.