

Т.В. Кожанова^{1,2}, С.С. Жилина^{1,2}, Т.И. Мещерякова¹, Н.П. Прокопьева¹,
К.В. Осипова¹, С.О. Айвазян¹, И.В. Канивец³, Ф.А. Коновалов³, Е.Р. Толмачева³,
Ф.А. Кошкин³, Н.Н. Заваденко², А.Г. Притыко^{1,2}

МУТАЦИЯ В ГЕНЕ *KIAA2022* У ДЕВОЧКИ С X-СЦЕПЛЕННОЙ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ

¹ГБУЗ «НПЦ специализированной медицинской помощи детям ДЗМ» им. В.Ф. Войно-Ясенецкого,
²ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, ³ООО «Геномед», Москва, РФ



В статье приводится описание случая выявления мутации в гене *KIAA2022* у девочки 5 лет с эпилепсией, выраженной задержкой психомоторного, речевого и интеллектуального развития, нарушением поведения и аутистическими чертами характера. При проведении ДНК-исследования выявлена ранее неописанная гетерозиготная мутация в 3 экзоне гена *KIAA2022* – р.Asp451fs, которая была валидирована методом секвенирования по Сэнгеру. У родителей ребенка мутация не найдена. При исследовании CAG-повтора 1 экзона гена *AR* у пробанда неслучайная инактивация X-хромосомы не выявлена. Данное клиническое наблюдение подтверждает исследование de Lange et al. (2016), что мутации в гене *KIAA2022* могут быть причиной эпилептической энцефалопатии и умственной отсталости не только у мальчиков, но и у девочек, что имеет большое значение для определения тактики генетического тестирования, медицинского сопровождения и медико-генетического консультирования.

Ключевые слова: ген *KIAA2022*, X-сцепленная умственная отсталость, задержка психомоторного развития, нарушение речи, эпилепсия, таргетное секвенирование.

Цит.: Т.В. Кожанова, С.С. Жилина, Т.И. Мещерякова, Н.П. Прокопьева, К.В. Осипова, С.О. Айвазян, И.В. Канивец, Ф.А. Коновалов, Е.Р. Толмачева, Ф.А. Кошкин, Н.Н. Заваденко, А.Г. Притыко. Мутация в гене *KIAA2022* у девочки с X-сцепленной умственной отсталостью. *Педиатрия*. 2018; 97 (1): 82–87.

T.V. Kozhanova^{1,2}, S.S. Zhilina^{1,2}, T.I. Meshcheryakova¹, N.P. Prokopyeva¹,
K.W. Osipova¹, S.O. Ayvazyan¹, I.V. Kanivets³, F.A. Konovalov³, E.R. Tolmacheva³,
F.A. Koshkin³, N.N. Zavadenko², A.G. Prityko^{1,2}

GENE *KIAA2022* MUTATION IN A GIRL WITH X-LINKED MENTAL RETARDATION

¹Scientific-practical center for specialized medical care for children named after V.F. Voino-Yasenetsky;
²Pirogov Russian National Research Medical University; ³Medical-genetic center Genomed, Moscow, Russia

The article describes the case of *KIAA2022* gene mutation in 5-year-old girl with epilepsy, an obvious delay in psychomotor, speech and intellectual development, behavioral disorders and autistic traits. The DNA research revealed a previously unknown heterozygous mutation in the 3 exon of the *KIAA2022* – p.Asp451fs gene, which was validated by the Sanger sequencing method. Parents had no such mutation. The study of CAG repeat in *AR* gene 1 exon in proband did not reveal non-random inactivation of the X chromosome. This clinical observation confirms the clinical study of de Lange et al. (2016), that mutations in the *KIAA2022* gene may cause epileptic encephalopathy and mental retardation not only in boys but also in girls, which is important for determining genetic testing medical support, medical and genetic counseling tactics.

Контактная информация:

Кожанова Татьяна Викторовна – к.м.н.,
врач лабораторной генетики генетической
лаборатории ГБУЗ «Научно-практический центр
специализированной медицинской помощи детям
им. В.Ф. Войно-Ясенецкого» ДЗМ
Адрес: Россия, 119620, г. Москва, ул. Авиаторов, 38
Тел.: (926) 658-06-51, E-mail: vkozhanov@bk.ru
Статья поступила 5.05.17,
принята к печати 6.09.17.

Contact Information:

Kozhanova Tatyana Viktorovna – MD., doctor
of laboratory genetics of the genetic laboratory,
Scientific-practical center for specialized medical care
for children named after V.F. Voino-Yasenetsky
Address: Russia, 119620, Moscow, Aviatorov str., 38
Tel.: (926) 658-06-51, E-mail: vkozhanov@bk.ru
Received on May 5, 2017,
submitted for publication on Sep. 6, 2017.