



МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ И.И. ПИРОГОВА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Обособленное структурное подразделение
РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
(РДКБ ФГБОУ ВО РГМУ им. И.И. Пирогова Москва Россия)

АДРЕС 117997, МОСКВА,
ЛЕНИНСКИЙ ПР., д. 117
СПРАВОЧНАЯ (495) 936-90-09
ПРИЕМНОЕ ОТД. (495) 936-90-45, 936-93-45
ФАКС: (495) 936-61-18
ПОДЛИЧНИКА: (495) 936-92-30
ОБЩИЙ ОТДЕЛ: (495) 936-94-54
(по письмам)
ГЛАВНЫЙ ВРАЧ: (495) 434-11-77
E-MAIL: CLINIKA@rdb.ru

Подпись ЗАВТРА!
Секретный фонд помощи
инженерным детям Удмуртии

**Заключение
по итогам проведенной ТМ консультации**

« 09 » июня 2018г.
(дата заявки)

« » июня 2018г.
(дата консультации)

Лечебное учреждение, подавшее заявку	РДКБ, г.Ижевск
Ф.И.О. ребёнка, возраст	Перевощикова София,
Ф.И.О. заявителя	
Должность, специальность	
Ф.И.О. консультирующего	Михайлова Светлана Витальевна – зав. отделением
Должность консультирующего	Медицинской генетики
Повод консультации	Тактика ведения пациента

Диагноз, поставленный консультирующимся учреждением: Кетотические состояния с эпизодами гипогликемии.

Сопутствующий – Задержка физического развития. Белково-энергетическая недостаточность. Врожденный порок развития ЦНС: голопозэнцефалия, лобарная форма, гипоплазия мозолистого тела, агенезия прозрачной перегородки, аномалия Арнольда-Киари 2 типа, внутренняя шунтзависимая гидроцефалия, спинно-мозговая грыжа пояснично-крестцового отдела. Нижний вялый дистальный парализ, пирамидная недостаточность в руках, нарушение функции тазовых органов по периферическому типу, синдром когнитивных нарушений. Врожденная двусторонняя косолопость тяжелой степени с нейрогенным компонентом. Гиперметропия средней степени обоих глаз. Вторичный хронический вульвит.

Заключительный диагноз по результатам консультации: с учетом клинико-анамнестических данных, течения заболевания дифференциальный диагноз у ребенка больше данных за наличие синдрома множественных врожденных пороков развития. С учетом появления кетотических гипогликемий дифференциальный диагноз проводится с заболеваниями из группы нарушений кетогенеза.

Рекомендации:

1. Обследование в МГНЦ РАМН: сдать кровь на панель «гипогликемии», ДНК диагностика гена SHH (тел 8-499-324-87-72)- данные исследования в РДКБ не проводятся
2. Сдать кровь на расширенный микроматричный анализ в лабораторию «Геномед» (тел 8-499-660-83-77)
3. Повторное рассмотрение мед документов с результатами генетических исследований.

Подпись консультанта _____

Михаил (ИИ)

Подпись ЗАВТРА!
Секретный фонд помощи
инженерным детям Удмуртии