

Аллергологический анамнез: на фолиевую кислоту, липоевую кислоту – сыпь. Аллергия на белок коровьего молока.

Наследственность – со слов матери неотягощена.

В мае-июне 2014г. находился на стационарном обследовании в отделении медицинской генетики ФГБУ «РДКБ» с клиническим диагнозом: Дегенеративное заболевание нервной системы. (G 31.8). Тетрапарез. Горизонтальный офтальмопарез. Бульбарно-псевдобульбарный синдром. Грубая задержка психомоторного развития. Частичная атрофия зрительного нерва. Белково-энергетическая недостаточность 3 степени. Анемия легкой степени тяжести неуточненной этиологии.

Проведенные обследования:

- Общий анализ крови (21.05.2014):** гемоглобин 102 г/л, эритроциты $3,14 \times 10^{12}/л$, гематокрит 30,4%, тромбоциты $289 \times 10^9/л$, ретикулоциты 5,7%, лейкоциты $7,60 \times 10^9/л$, палочкоядерные нейтр. 0%, сегментоядерные нейтр. 19%, эозинофилы 2%, базофилы 0%, лимфоциты 72%, моноциты 7%, плазматические клетки 0%. СОЭ 1 мм/час.
- Общий анализ крови (23.05.2014):** гемоглобин 100,3 г/л, эритроциты $3,17 \times 10^{12}/л$, гематокрит 29,8%, тромбоциты $348,2 \times 10^9/л$, лейкоциты $7,73 \times 10^9/л$, палочкоядерные нейтр. 1%, сегментоядерные нейтр. 17%, эозинофилы 2%, базофилы 1%, лимфоциты 68%, моноциты 11%, плазматические клетки 0%. СОЭ 1 мм/час.
- Общий анализ крови (06.06.2014):** гемоглобин 109,4 г/л, эритроциты $3,42 \times 10^{12}/л$, гематокрит 32,1%, тромбоциты $421,1 \times 10^9/л$, лейкоциты $8,63 \times 10^9/л$.
- Типы гемоглобина (22.05.2014):** Hb A 95.2%. Hb F 2.1%. Hb A2 2.7%.
- Эритроцитометрия (23.05.2014г.):** Средний диаметр эритроцита 8 мкм (6,5-7,8), Коэффициент овалоцитоза 0,93 (0,85-1). Пойкилоцитоз 1%, анизоцитоз 5%.

Формула эритроцитов

Тип клетки	микро	нормо	макро	мегало	Всего
	<6,9мкм	6.9-8.1	8.1-12.0	>12.0мкм	
Дискоциты	0,1	31,1	66,8		98,0
Экиноциты		0,6	0,1		0,7
Слабозллиптический		0,1	0,2		0,3
Каплевидные			0,1		0,1
Мишеневидные		0,1	0,2		0,3
Сфероциты		0,3	0,3		0,6
Всего	0,1	32,2	67,8		100,0

6. Исследование осмотической резистентности эритроцитов (27.05.2014):

Концентрация рабочего раствора NaCl %	Нормальные величины эритроцитов в		Результаты исследования гемолиза эритроцитов в	
	Не инкубированной крови (%)	Инкубированной крови (%) (24ч при 37 C)	Не инкубированной крови (%)	Инкубированной крови (%) (24ч при 37 C)
0,1	100	100	100,0	100,0
0,2	100	95-100	97,2	99,0
0,3	97-100	85-100	100,9	95,2
0,35	90-99	75-100	92,6	80,8
0,4	50-95	65-100	75,9	70,2
0,45	5-45	55-95	9,3	51,9
0,5	<6	40-85	0,0	32,7
0,55	0	15-70	0,0	11,5
0,6	0	<40	0,0	4,8
0,65	0	<10	0,0	0,0
0,7	0	<5	0,0	0,0
0,75	0	0	0,0	0,0
0,85	0	0	0,0	0,0

- Проба Кумбса (23.05.2014):** прямая проба Кумбса отрицательная. Непрямая проба Кумбса отрицательная.
- Группа крови АВ (IV) Rh (+)** положительный. Без антиэритроцитарных антител.
- Анализ крови на КЩС+лактат до еды (21.05.2014):** pH 7,389, pO2 58,5, pCO2 41,3, cK+ 4,2, cNa+ 136, cCa2+ 1,30, cCl 105, cGlu 5,4, cLac 1,3, ABE,c -0, SBE,c -0,0, cHCO3-(P) 24,4, cHCO3-(P,st),c 24,3.
- Анализ крови на КЩС+лактат после еды (21.05.2014):** pH 7,420, pO2 62,6, pCO2 32,6, cK+ 4,9, cNa+ 146, cCa2+ 1,41, cCl 105, cGlu 5,8, cLac 1,0, ABE,c -3, SBE,c -3,2, cHCO3-(P) 20,8, cHCO3-(P,st),c 21,9.

Подпись ЗАВТРА!
детям-инвалидам Удмуртии