

Осмотр врача от 16.05.2018 (повторно / талон №77309)

Больной (ая) Закиров Александр Андреевич

ЖАЛОБЫ: 3 года.

Жалобы на задержку физического и психо-речевого развития: ходит с 2 лет, речь - не более 10 слов, фраз нет, обращенную речь понимает. Частые ОРВИ (почти ежемесячно)

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ: От 3 беременности, протекавшей с УПБ в 15 недель, ОРВИ, ЗВУРЗ ст, маловодие. КТ плода был выявлен в 12 нед, подтвержден в 20 нед. беременности.

Роды срочные в ПЦ г. Томска Вес при рождении 1840 рост 46см оценка по Апгар 8-9 баллов, ДЗ при рождении: Сложный ВПС: Гипоплазия дуги аорты, бicuspidальный АК, ДМЖП, ДМПП, ОАП, оперирован в 3 мес.

Развитие: моторное : сидит с 1,5 лет, ходит с 2 лет., речь - с 2 лет 5-6 слов.

Перенесенные заболевания: РОП цнс с гипертенз синдромом, бронхит в 9 мес.. Субклинический гипотериоз с 1 года 3 мес. Крипторхизм

Родители: Мать-32 года, Приобретен эпилепсия с 15 лет, хрон. пиелонефрит., Рост 152см

Отец-38 лет, здоров. Рост 170см

Брак 1 неродственный

Сибсы: нет. У матери был 1 с/а

Наследственность не отягощена

ОБЩИЙ ОСМОТР: Вес=8400/83см, окр. головы=46см Пропорциональное телосложение, низкий вес и рост. Долихоцефалия, выражены лобные бугры, Гипотелоризм глаз, седловидное переносье, открытые носдри, длинный фильтр, широкий рот, микрогнатия. Арахнодактилия, поперечная складка правой ладони - частичная синдактилия 3-4 пальцев стоп. Воронкообразная деформация грудной клетки, плоско-вальгусные стопы. Диффузная мышечная гипотония, Наружные половые органы по мужскому типу, крипторхизм слева. Задержка психомоторного и речевого развития.

УЗИ органов брюшной полости - незначит спланомегалия, перегиб желчного пузыря, гепатомегалия.

Невролог от 23.04.18-ДЗ: РОП цнс, пирамидная недостаточность. ЗРР

Кардиолог ДЗ: ВПС: коарктация аорты, гипоплазия дуги аорты, двухстворчатый АК, Аномальное отхождение правой коронарной артерии. Множ ДМЖП, ДМПП, Состояние после оперативного вмешательства.

ВПР БЛС_стеноз трахеи и главных бронхов. БЛД, Хрон. ДН 1 ст.

Окулист: Миопия высокой степени. ЧАЗН обоих глаз. Сходящееся альтернирующее косоглазие

Ортопед: ДЗ: Воронкообразная деформация грудной клетки. Плосковальгусные стопы. выраженной степени.

Эндокринолог: белково-энергетическая недостаточность 3 ст. Субклинический гипотериоз Костный возраст соответствует 1, 5 мес.

Кариотип= 46,ху

Ур-тест= 228ед/г креатинина

Лакципролин= 173,5 мкмоль/сут.

ГАГи= 32 мг/сут

DS: R62.0

ДЗ: МВПР: ВПС: коарктация аорты, гипоплазия дуги аорты, двухстворчатый АК, Аномальное отхождение правой коронарной артерии. Множ ДМЖП, ДМПП, Состояние после оперативного вмешательства.

ВПР БЛС_стеноз трахеи и главных бронхов. БЛД, Хрон. ДН 1 ст.

Миопия высокой степени. ЧАЗН обоих глаз. Сходящееся альтернирующее косоглазие

Воронкообразная деформация грудной клетки. Плосковальгусные стопы. выраженной степени. РОП цнс.

пирамидная недостаточность. ЗРР

Белково-энергетическая недостаточность 3 ст. Субклинический гипотериоз

Множеств микроаномалии развития. Задержка физического и психоречевого развития

ПРЕДЛОЖЕНИЯ И ЛЕЧЕНИЯ: Консультация в МГК РМГНЦ

Исследование на МПС, на микроделеционные синдромы

Повторная консультация с результатами обследования

Генетик Сабирова Г.Д.

2021/3/12 10:00