

Пациент: ЗАЙНУЛЛИНА АМИНА ИЛХАМОВНА

Дата и время посещения: 26.08.2022

11:40

МО: БУЗ УР «1 РКБ МЗ УР»

Профиль: генетике

Возраст 9 лет. Повторно.

Жалобы на отставание в физическом и психо-речевом развитии с первых лет жизни, с рождения наблюдается у ортопеда с ДЗ: ВПР: врожденная деформация стоп, оперирована в 3 года Наблюдается у невролога, ортопеда, эндокринолога, неоднократно консультирована генетиком ДРКБ

Проведенные обследования и консультации:

Консультации специалистов:

Ортопед:: ДЗ:Врожденная плано- вальгусная деформация стоп тяжелой ст, состояние после оперативного лечения.Разгибательная контрактурв голено-стопных суставов ФК 3 ст

Кардиолог : ДЗ: Функциональный шум ЛХЛЖ НКО ФК1

Окулист:ДЗ: Амблиопия сл ст ,рефракционная гиперметропия сл ст Экзофория Ангиопатия сетчатки

Эндокринолог: ДЗ:Низкорослость смешанного генеза соматогенно-конституциональная Субклинический гипотериоз

Невролог:ДЗ: РОП цнс, вялый тетрапарез,.Дистальная нейропатия верхних и нижних конечностей церебралстенический синдром

ДНК-диагностика- поиск частых мутаций в генеМУН3, ответственных за развитие артрогриппоза- патогенных мутаций не выявлено

Кариотип от 26.11.2013- 46,хх-нормальный женский кариотип

УЗИ органов брюшной полостит от 08.08.22-: без патологиии- признаки перегиба ЖП( по предыдущему УЗИ от 2018г):

МРТ головного мозга от 12.08.22-: объемных образований, очаговой патологии головного мозга не выявлено Диффузное снижение серо-белой дифференциации мозга.

ГАГи сут мочи = 7,9 мг/сут( № до 10)

ЭМГ от 2017г снижение амплитуды ответов с нервов верхних и нижних конечностей. Рекомендовано- игольчатое ЭМГ

Вес/рост= 21,2 кг/117 см Размах рук=121 см Синдром большого пальца + синдром запястья +

Астенический тип телосложения, высокий рост , длинные конечности, нарушение осанки по сколиотическому типу,врожденная деформация стоп, контрактуры голено-стопных суставов . Диффузная мышечная гипотония Арахнодактилия. Гиперрастяжимость кожных покровов. Гипермобильность в суставах кистей и стоп Наружные половые органы по женскому типу, .

**Предварительный ДЗ:**

Синдром дисплазии соединительной ткани, недифференцированная форма.:Врожденная плано-вальгусная деформация стоп тяжелой ст, состояние после оперативного лечения.Разгибательная контрактурв голено-стопных суставов ФК 3 ст

Дифференциальная диагностика с нервно- мышечными болезнями( первичные миопатии, мотосенсорные нейропатии)

Для уточнения диагноза рекомендовано:

ЭМГ игольчатая

Активность КФК, ЛДГ, АЛТ, АСТ

ДНК\_диагностика- панель "нервно-мышечные болезни" или полно-экзомное секвенирование

Повторная консультация с результатами обследования



**ЭЛЕКТРОННАЯ ПОДПИСЬ**

43335470233583689831339286642837012434

Владелец: Сабирова Галина Демьяновна

Действителен: с 14.03.2022 по 07.06.2023

ФИО: Сабирова Галина Демьяновна