

Пациент: ХМЕЛЕВ АРТЁМ АНДРЕЕВИЧ

Дата и время посещения: 30.01.2025 12:21
МО: БУЗ УР "РДКБ МЗ УР"
Профиль: генетике

Жалобы:

на отсутствие речи, обращенную речь не понимает, навыки самообслуживания не развиты. Направляет г/энтеролог.

Анамнез жизни:

от 5б. на фоне двойни, по УЗИ в 16н- ВПР почек., проведен консилиум. Роды в срок. вес- 2870/51см, 6/86. из р/дома переведен в ОПН, д-з: Сочетанное пор цнс, с-м угнетения, субклинич гипертензионный синдром.. ВПР цнс: аномалия Д/Уокера, гипоплазия червя мозжечка и полушарий мозжечка. к/желтуха. 000.

на искусственном вскармливании. В весе прибывал хорошо до 1 года.

НПР: ходит с 4лет, речи нет.

Судороги: отр.

Перенесенные заболевания: в/оспа, коклюш, ОРВИ.

Наследственность: мама- хр гастрит, ВБВ н/к, по уходу, папа- не живет в семье, сын-16л, здоров, сын-14л, здоров, дочь-7л, здорова, в 2004г ребенок умер в возрасте 3 л, с-м Д-Уокера.

Анамнез заболевания:

болен с рождения. Имеет инвалидность до 18л. . Наблюдается у нефролога, невролога с рождения. В 2018 году консультирован генетиком, назначен кариотип.

Объективный статус:

вес- 20кг, рост-125см. Пропорционального телосложения пониженного питания. Голова округлой формы. Тоны сердца ритмичные, чсс-98 уд в мин. Половое развитие по мужскому типу тестикулы в мошонке.

Кариотип от 30.01.2018г-46,ху.

Нефролог. Поликистоз почек, а/рецессивный тип наследования. УЗИ почек: признаки поликистоза почек, МКБ, конкремент правой почки.

УЗИ вн органов- гепатоспленомегалия. Диффузные изменения печени. хронического холецистита.

Невролог. ВПР г/м: аномалия Д- Уокера, выраженный когнитивный дефицит.

СКТ г/м: картина рез изменений г/м. Умеренная наружная гидроцефалия. Ретроцеребеллярная киста. Признаки плагиоцефалии.

АСТ-68,0, АЛТ-129,0МЕл от 03.2024г, билирубин-11,1мкмоль/л.

Г/энтеролог: Хр гепатит, минимальной степени активности. Ф. запор. Дисфункция билиарного тракта. Синдром гепатоспленомегалии.

Диагноз основной (расшифровка):

Хромосомной патологии не выявлено. Поликистоз почек неуточненный. Роп цнс, умеренная наружная гидроцефалия, ЗППР. Хр гепатит. Гепатоспленомегалия.

Заключение:

Рекомендовано: -полное секвенирование экзозома

-повторный осмотр с результатами.

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 109059762239569632419996829092977753

Владелец: Алабужева Людмила Васильевна

Действителен: с 06.06.2024 по 30.08.2025

ФИО: Алабужева Людмила Васильевна