

Пациент: БИЛАЛОВ БУЛАТ МАРСЕЛЕВИЧ

Дата и время посещения: 31.07.2024 14:05

МО: БУЗ УР "РДКБ МЗ УР"

Профиль: генетике

ПОДАРИ ЗАВТРА!
тяжелобольным детям Удмуртии

Жалобы:

на повышение трансаминаз. Направляет невролог. С результатами обследования.

Анамнез жизни:

от 16, на фоне анемии УП в 27н, протеинурии в 32,34н,37н, отеков в 36н, хр в/у гипоксии плода.

Роды в 41н, к/с, вес-3770/54см, 8/86. Из р/дома выписан домой, д-з: ООО, ОАП.

Физиологическая желтуха.

На грудном вскармливании до 1г 6 мес.

НПР: ЗРР

Судороги: отр.

Перенесенные заболевания: ковид, ОРВИ неут этиологии. Гепатит неуточненной этиологии.

Наследственность: мама- здорова, артист оркестра, папа- здоров, проектирование мебели, не служил,

Анамнез заболевания:

в 02.2024 года перенес ангину, лечился амбулаторно, на фоне приема а/б терапии появилась сыпь. Ребенок госпитализирован в инфекционное отделение. В анализах крови выявлено повышение АСТ, АЛТ.

Объективный статус:

вес-10,5кг. Пропорционального телосложения удовлетворительного питания. Голова округлой формы 47см, б/р- закрыт. Тоны сердца ритмичные, чсс-108 уд в мин.

Походка не изменена. Мышечный тонус удовлетворительный. Сухожильные рефлексы живые. Легкая гипертрофия икроножных мышц.

Невролог: исключить н/мышечное заболевание.

от 14.02.2024г- АЛТ-295, АСТ-308, от 18.02.2024г- АЛТ-202, АСТ-152 МЕ/л, щф-81-100 ед/л.

УЗИ вн органов от 02.2024г- признаки незначительной гепатомегалии, умеренного гепатоптоза.

Инфекционист: Сочетанная ГВИ: ВЭБ+ВПГ 6типа. Инфекционный мононуклеоз ср. ст. Гепатит умеренной ст.

от 04.2024г6 АЛТ-255, АСТ-233 МЕ/л, щф-478 ед/л.

УЗИ вн органов: признаки перегиба ж/п от 04.2024г.

от 23.05.2024г- 307,64 Ме/л, КФК-6352 ед/л, АЛТ-281,95, АСТ-194,24 МЕ/л.

Проведен поиск деоций и дупликаций в гене дистрофина. В результате анализа делеций и дупликаций в гене DMD не обнаружено.

Проведен поиск мутаций в 31гене поясно- конечностных мышечных дистрофий. Выявлен ранее не описанный и не зарегистрированный в базе данных как патогенный вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 12 гена DMD в гомизиготном состоянии, приводящий к сдвигу рамки считывания.

Диагноз основной (расшифровка):

G71.0 Миопатия Дюшена, диагноз подтвержден молекулярной диагностикой.

Заключение:

Рекомендовано: - наблюдение невролога, кардиолога

- направить документы в ФЦ, круг добра.



ПОДАРИ ЗАВТРА!
тяжелобольным детям Удмуртии