

Пациент: ДОЛГОВЫХ ДАНИЛ ГЛЕБОВИЧ

Дата и время посещения: 12.12.
МО: БУЗ УР "РДКБ МЗ Ур"
Профиль: генетике

Жалобы:

на небольшую окружность головы. Направляет невролог. С результатами обследования.

Анамнез жизни:

от 16, на фоне ОРВИ в 14,22н, рвоты беременной в 120н, ПСП в 34н по УЗИ, анемии с 32н. Роды в 36н, вес 2620/48см, 8/86, окр головы-32см, груди-30см. Из р-дома переведен в ОПН, д-з: Н/желтуха. Нед 36н. Пз прозрачной перегородки, мега цистерна magna, ОО.

На грудном вскармливании. В весе прибывает хорошо.

НПР: голову держит с 3 мес, переворачивается с 4 мес, гулит, следит за предметом, самостоятельно не

Судороги: отр.

Перенесенные заболевания: отр.

Наследственность: мама- здорова, сметчик, проф вр-отр, папа- здоров, нефтяник, служил.

Анамнез заболевания:

с 4 мес заметили плохие приросты окружности головы. На приеме впервые.

Объективный статус:

вес- 8,47кг. Пропорционального телосложения удовлетворительного питания. Голова округлой формы 40 р-0,5*0,5см. Тоны сердца ритмичные, чсс-1288 уд в мин. Половое развитие по мужскому типу.

НСГ: признаки выраженной дилатации боковой цистерны мозга, ретроцеребеллярная киста?? незначительная дилатация боковых желудочков.

СКТ г/м от 03.2024г: умеренная смешанная гидроцефалия. Ретроцеребеллярная киста. Аномалия Денди-Уокера.

Невролог. Пзп, синдром пирамидной недостаточности поздний восстановительный период. Дилатация боковых желудочков, большой цистерны мозга, ретроцеребеллярная киста. Подозрение на краниостеноз

Кариотип № 259 от 22.10.2024г -46,xy.

Консультирован по ТМК с РДКБ им. Пирогова. Данных за краниостеноз нет.

Невролог. Перинатальное поражение цнс гипоксически-ишемического генеза в форме спастического паралича с темповой задержки моторного развития. умеренно выраженная смешанная гидроцефалия. Аномалия денди-уокера. Микроцефалия.

Диагноз основной (расшифровка):

Микроцефалия. Аномалия Д- Уокера.? Задержка моторного развития. Хромосомной патологии не выявлено

Заключение:

Рекомендовано: - полное секвенирование экзома

- наблюдение невролога, педиатра
- повторный осмотр с результатами.

